



2 нед., 2–4 нед., ≥ 4 — ≤ 8 нед., > 8 нед. наблюдалась в 30, 30, 20 и 20% соответственно ($p=0,78$).

Заключение. Удаленность от ДОКБ г. Твери не оказала влияние на срок постановки диагноза ОЛ у детей, что достигается проведением еженедельных конференций с лечебными учреждениями области и быстрой госпитализацией детей с подозрением на онкогематологическую патологию в профильное отделение.

СИНДРОМ КАБУКИ: НОВАЯ МУТАЦИЯ KMT2D, ПОВЛЕКАЮЩАЯ НК Т-КЛЕТОЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ И НАРУШЕНИЕ В ЭКСПРЕССИИ БЕТА-ИНТЕГРИНА НА НЕЙТРОФИЛАХ

Долгополов И. С.

Российский государственный социальный университет, Москва

Введение. Синдром Кабуки (СК) — хорошо известное заболевание, характеризующееся постнатальной недостаточностью роста, дисморфическими чертами лица, аномалиями скелета и умственной отсталостью, связанное с одним из патогенных вариантов мутации в генах KMT2D или KDM6A. Не менее чем у 50% лиц с СК имеется склонность к рецидивирующим инфекциям и аномалии иммунитета, прежде всего гипогаммаглобулинемия.

Клиническое наблюдение. В этом сообщении мы описываем клиническое течение резистентного инфекционного синдрома у ребенка 18 месяцев без характерных для синдрома Кабуки дисморфических и дерматоглифических проявлений. Длительный анамнез резистентной бактериальной инфекции, характерная для гранулематозной лимфоцитарной интерстициальной болезни легких (GLILD) картина на КТ, микроцефалия, аутистические черты поведения, неврологические нарушения по типу гиперкинезов, заставили заподозрить иммунодефицит в рамках наследственного генетически обусловленного синдрома. При этом у пациента не наблюдалось гипогаммаглобулинемии, характерной для синдрома Кабуки. Незначительно повышенный уровень иммуноглобулинов, ответ на ранее проведенную вакцинацию и поликлональный репертуар В-лимфоцитов свидетельствовал об отсутствии нарушений в гуморальном звене иммунитета. При иммунофенотипировании выявлено отсутствие популяции Т-регуляторных клеток (CD4+CD25++CD127-) и эффекторных НК-клеток (CD16+CD56+CD3-) в периферической крови. Значимо снижены уровни CD4+CD3+ Т-лимфоцитов и индекс CD4+/CD8+. Кроме того, на клетках гранулоцитарного ряда отсутствует экспрессия интегрин-бета (CD18). Проведенное полноэкзомное секвенирование выявило неизвестную ранее делецию одной аминокислоты без сдвига рамки считывания (p.Tyr4607del) в экзоне 24 гена KMT2D.

Заключение. Представляя пациента мужского пола 18 месяцев с синдромом Кабуки с ранее неопианным выраженным НК и Т-клеточным дефицитом, мы постулируем, что особенности морфологических, клинических и иммунологических проявлений у данного пациента могут быть связаны с новой мутацией, определяющей аномальное функционирование белков комплекса Set1 (COMPASS), которые участвуют в эпигенетической регуляции FOXP3 и процессе дифференцировки наивных CD4+ лимфоцитов.

ЭКТОПИЯ ТКАНИ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ В КОРЕНЬ ЯЗЫКА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ И АЛГОРИТМ ДЕЙСТВИЯ

Долгополов И. С.

Российский государственный социальный университет, Москва

Введение. Язычная щитовидная железа (ЩЖ) представляет собой аномальную массу эктопической ткани ЩЖ, видимую в основании языка, вызванную эмбриологической аномалией в развитии ЩЖ. Идентификация и надлежащее лечение эктопии имеют важное значение в связи с гипотиреозом и развитием обструктивных симптомов.

Цель исследования. Представить случай лингвальной эктопии ЩЖ ребенка со случайно выявленным образованием корня языка на основании первичной УЗ-диагностики.

Материалы и методы. У мальчика 7 лет без клинических признаков гипотиреоза при плановом обследовании у оториноларинголога выявлено объемное бессимптомное образование корня языка.

Результаты. По средней линии на корне языка имеется округлое, не смещаемое, безболезненное образование около 20 мм в диаметре. Регионарные лимфатические узлы не увеличены. На УЗИ картина эктопированной ткани ЩЖ в корень языка, при отсутствии ЩЖ в типичном месте на шее. Имеется субклинический гипотиреоз с уровнем ТТГ 12,8 мкМЕ/мл (норма 0,6–4,84). Наличие эктопии подтверждено тиреоэсцинтиграфией с ^{99m}Tc -пертехнетатом. После трех месяцев терапии левотиroxинем 50 мкг/сут отмечается нормализация ТТГ 3,37 мкМЕ/мл и сокращение объема эктопированной ткани ЩЖ с 3,3 мл до 2,13 мл.

Заключение. Проведение УЗИ с доплерокартированием обязательно и позволяет не только идентифицировать эктопированную ткань, но и выявить отсутствие ЩЖ в типичной анатомической области на шее. Исследование гормонального профиля и последующая сцинтиграфия позволяют поставить окончательный диагноз, оценить функцию эктопированного органа и определиться с вариантом медикаментозного и/или оперативного лечения.

КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ЗАБОЛЕВАНИЙ, АССОЦИИРОВАННЫХ С РЕСПИРАТОРНО-СИНЦИТИАЛЬНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ, У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

Долгидович Е. Ю., Петрова Е. В.

Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Республика Беларусь

Цель: изучить клинические особенности заболеваний, ассоциированных с РС-вирусом у детей раннего возраста, находившихся на лечении УЗ «З ГДКБ г. Минска».

Задачи:

- сравнить динамику заболеваемости РС-инфекцией в педиатрических отделениях УЗ «З ГДКБ» за февраль–март 2023–2024 года;
- изучить данные манифестации и клинических проявлений РС-инфекции у детей раннего возраста;
- проследить нозологическую структуру РС-инфекции среди детей раннего возраста;
- провести анализ тяжести состояния с отягощенным преморбидным фоном;
- провести анализ показателей общеклинических исследований среди детей с РС-инфекцией;
- акцентировать внимание на новые клинические проявления РС-инфекции на современном этапе.

Материалы и методы. Анализ 45 медицинских карт пациентов, находившихся на стационарном лечении в педиатрических отделениях № 4, № 5, № 6 УЗ «З ГДКБ г. Минска» в феврале-марте 2024 г. Статистическая обработка данных проводилась в программе Microsoft Excel, Statistica.10.

Результаты и их обсуждение. Анализируя уровень заболеваемости детей раннего возраста с РС-инфекцией в педиатрических отделениях УЗ «З ГДКБ» за период февраль-март 2023 и 2024 г. можно отметить повышение уровня заболеваемости в 3 раза, который сопровождался манифестной клинической картиной и тяжестью состояния.

Клинический анализ и статистическая обработка данных проведены на изучении 45 историй болезней детей раннего возраста с подтвержденной лабораторно РС-инфекцией. В группу изучения были включены 6 детей позднего неонатального периода (от 7 до 28 дней жизни) и 39 детей раннего возраста. Гендерный состав: мальчиков 21 человек (46,7%), девочек 24 человека (53,3%).

Длительность манифестации от момента появления первых клинических симптомов до госпитализации в стационар составила 4–5 дней. Острое начало заболевания наблюдалось у 35 из 45 детей (77,8%). Катаральный синдром развился в дебюте заболевания у 42 детей (93,3%), синдром эндогенной интоксикации развился у 41 ребенка (91,1%). Лихорадочный синдром отмечался у 37 детей (82,2%): у 33 детей (73,3%) отмечалась фебрильная и у 4 детей (8,9%) субфебрильная температура. Средняя длительность лихорадочного синдрома составила 4 дня. Бронхообструктивный синдром (ДН 1–2) отмечался у 23 детей (в 51,1% случаев). Средняя продолжительность лечения в стационаре составила 8,5 суток. Данный показатель увеличивался до 10,5 суток среди детей в возрасте до 1 месяца.

При анализе нозологической картины: острый ринофарингит отмечался у 32 детей (72%), острый бронхит выявлен у 6 детей (13,3%), острый бронхолит у 20 детей (44,4%), пневмония у 19 детей (42,2%), которая рентгенологически определялась уже на 3–4 сутки заболевания. Структура пневмоний распределилась следующим образом: интерстициальная пневмония у 9 детей (47,4%), очаговая пневмония у 6 детей (31,5%), полисегментарная пневмония у 4 детей (21%). При анализе полученных данных анатомической локализации пневмоний: двусторонняя пневмония у 13 детей (68,4%), у 5 детей левосторонняя пневмония (26,3%) и у 1 ребенка правосторонняя (5,3%).

У 15 детей (78,9%) пневмония протекала в среднетяжелой форме, у 4 пациентов (21%) в тяжелой форме. У 11 детей (57,9%) из изучаемой группы пневмония сопровождалась дыхательной недостаточностью 1–2 степени. У 2 детей раннего неонатального возраста возникли осложнения в виде синпневмонического плеврита. Степень тяжести пневмонии, а также кислородзависимость коррелировала с отягощенным преморбидным фоном (наличием ВПС, недоношенность).

При изучении лабораторных данных среди детей с РС-инфекцией отмечались неспецифические воспалительные изменения: лимфопения у 16 детей из 45 (35,6%); моноцитоз у 35 детей (75,6%), которые преобладали у детей с клиническими проявлениями бронхолита и интерстициальной пневмонией. Лейкоцитоз отмечался у 13 детей (28,9%), сдвиг лейкоцитарной формулы влево у 10 детей (22,2%), умеренное ускорение СОЭ у 24 детей (53,3%) и повышение СРБ у 38 детей (84,4%), что может свидетельствовать о присоединении бактериальной инфекции.

Выводы. РС-инфекция является актуальной проблемой в связи с отсутствием эффективной этиотропной терапии в настоящее время. В качестве иммунопрофилактического препарата применяется паливизумаб. Лечение заключается в применении симптоматической и патогенетической терапии. Необходимо акцентировать внимание на проведении вакцинации от РС-вируса среди детей раннего возраста из группы риска с целью минимизации заболеваний и осложнений, а также отдаленных последствий в виде функциональной дыхательной недостаточности.

ОСОБЕННОСТИ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ДЕТЕЙ С НАРУШЕНИЯМИ ФУНКЦИЙ ОРГАНОВ И СИСТЕМ ОРГАНИЗМА

Дорошенко И. Т.

ГУ «Республиканский научно-практический центр медицинской экспертизы и реабилитации», Минск, Республика Беларусь

Качество жизни, связанное со здоровьем, — это многомерная концепция, используемая для изучения влияния состояния здоровья: субъективных восприятии симптомов, побочных эффектов, функционирования в различных сферах жизни и общем восприятии удовлетворенности и качества жизни, — и измеряемая обычно с помощью основных разделов (вопросов), касающихся общего состояния здоровья и количества «нездоровых» дней. Существует два основных подхода к измерению качества жизни, связанного со здоровьем: общий — оценивает общее влияние хронических заболеваний на функционирование ребенка в окружающей среде и предлагает универсальные шкалы оценки качества жизни, и специфический — оценивает влияние конкретного состояния на качество жизни ребенка и учитывают едва заметные характерные для определенного заболевания или травмы эффекты. Целью проведения данного исследования стало изучение особенностей качества жизни детей с нарушениями функций органов и систем организма при помощи шкалы PedsQL 4.0 детской версии.

Материал и методы. В исследовании приняли участие 18 детей в возрасте от 6 до 18 лет с различной патологией, приводящей к нарушениям функций органов и систем организма (мальчики и девочки — по 50,0%, ДИ: 29,0–71,0; дети от 6 до 10 лет — 38,9% (ДИ: 20,3–61,4), от 10 до 18 лет — 61,1% (ДИ: 38,6–79,7); дети-инвалиды — 50,0% (ДИ: 29,0–71,0). Для оценки качества жизни данных детей был использован общий опросник PedsQL 4.0. Опросник позволяет определить физический, эмоциональный, социальный и ролевой компоненты качества жизни, а также общее качество жизни. Подсчет баллов производился по 100-балльной шкале; чем выше балл, тем выше качество жизни. Статистическая обработка результатов исследования проводилась с использованием стандартного пакета статистического и математического анализа программного приложения Microsoft Excel, а также с использованием приложения Vassarstats.

Результаты. В ходе исследования было изучено влияние различных факторов — пола, возраста, места жительства, инвалидности и реабилитационного потенциала — на общее качество жизни всех исследованных детей. Медиана шкал качества жизни была более низкой у мальчиков и детей в возрасте 6–9 лет ($P \geq 0,05$). У девочек отмечены более высокие значения физического функционирования (71,8 (31,2...90,6) против 53,1 (12,5...93,7) у мальчиков), а у мальчиков отмечены выше значения психосоциального функционирования (61,7 (31,7...88,3) против 53,7 (30,4...93,3) у девочек). У детей, проживающих в городской местности, отмечался более высокий показатель физического функционирования (76,5 (31,2...93,7) против 42,5 (12,5...75,0) в отличие от детей, проживающих в сельской местности ($U=10,0$; $Z=-2,4$, $P=0,017$). Наиболее важные различия отмечались у детей с разным реабилитационным потенциалом: чем выше был реабилитационный потенциал, тем выше медианы баллов качества жизни по шкалам социального функционирования и психосоциального функционирования ($U=1,5$; $Z=1,97$; $P=0,048$). Наличие категории ребенок-инвалид и приводящие к ней ограничения жизнедеятельности также в значительной степени оказывали влияние на качество жизни ребенка. В ходе анализа данных было выявлено, что медиана шкал физического функционирования ($U=13,5$; $Z=-2,3$; $P=0,019$), эмоционального функционирования ($U=13,5$; $Z=-2,35$; $P=0,018$), социального функционирования ($U=18,0$; $Z=-1,97$; $P=0,048$) и общего функционирования ($U=18,0$; $Z=-2,29$; $P=0,022$) у детей-инвалидов были значительно ниже, чем у детей с нарушениями



www.pediatr-mos.ru

Х Юбилейный Московский Городской Съезд педиатров с межрегиональным и международным участием

ТРУДНЫЙ ДИАГНОЗ В ПЕДИАТРИИ

8–9 октября 2024 года | Москва, «Цифровое деловое пространство», ул. Покровка, 47
с трансляцией избранных заседаний на сайте www.pediatr-mos.ru
10 октября 2024 года | Онлайн на сайте: www.pediatr-mos.ru

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

