

аллергическими заболеваниями (бронхиальная астма у 1 ребенка; пищевая аллергия – у 2 и лекарственная аллергия также у 2 детей).

Выводы. Результаты исследования свидетельствуют о том, что гипоспадия у 3 (1,7%) мальчиков носит наследственный характер, а у 27 (15,7%) детей сочетается с другими заболеваниями и врожденными пороками развития.

Литература:

1. Ашкрафт К.У., Холдер Т.М. Детская хирургия. Практическое руководство. Лечение гипоспадии. С-Пб., 1999. С. 35-37.
2. Савченко Н.Е. Гипоспадия и её лечение. Минск: 1962. С. 98-129.
3. Продеус П.П., Староверов О.В. Гипоспадия. М.: 2003. С. 77-78.

ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ CDG-СИНДРОМА ТИП I A У РЕБЕНКА 2-Х ЛЕТ

Хомбак В.А.

Гродненский государственный медицинский университет, Беларусь
2-я кафедра детских болезней

Научный руководитель – канд. мед. наук, доц. Лашковская Т.А.

CDG-синдром (болезнь Жакена) - редкое наследственное заболевание обмена, возникающее вследствие мутации гена фосфоманномутаза, что приводит к недостаточности или дисфункции большого числа гликопротеинов, таких как тироксинсвязывающий глобулин, гаптоглобин, факторы свертывания, антитромбин, холинэстераза, лизосомальные ферменты. Заболевание носит мультисистемный характер с вовлечением в патологический процесс всех органов и тканей. Ген картирован на коротком плече 16 хромосомы. Тип наследования: аутосомно-рецессивный. Частота встречаемости CDG-синдрома 1:50 000 новорожденных [1].

Под наблюдением находился ребенок К. (девочка) 2013 года рождения. Ребенок от 2 беременности, 2 срочных родов с массой тела при рождении 3300 г., длиной тела-53см, оценкой по шкале Апгар 8\8 баллов. Беременность протекала на фоне хронической фетоплацентарной недостаточности, на фоне ОРВИ в 36 недель, родоразрешение путем кесарева сечения. Состояние ребенка после рождения тяжелое; кормится через зонд из-за слабого сосания, срыгиваний, плохого усвоения пищи.

У девочки выражены множественные врожденные особенности развития: высокий лоб, диспластичные ушные раковины, широкая спинка носа, антимонголоидный разрез глаз, инвертированные соски. Обращает на себя внимание неравномерное распределение подкожно-жировой клетчатки, мышечная гипотония, гипорефлексия.

При проведении клинико-лабораторных и инструментальных методов исследования у ребенка диагностированы: анемия средней степени тяжести, гипопропротеинемия, первичный гипотироз; гипоплазия мозжечка с атрофическими изменениями; врожденный порок сердца: стеноз устья легочной артерии; гипоплазия вилочковой железы, иммунодефицитное состояние; диффузные изменения в почках, печени, гепато-спленомегалия; дисплазия тазобедренных суставов, ангиопатия сетчатки, сенсоневральная тугоухость, белково-энергетическая недостаточность второй степени.

Отмечается задержка психомоторного развития с бульбарными нарушениями и спастическим тетрапарезом.

Сочетание всех перечисленных клинических и лабораторных признаков позволило заподозрить наследственное заболевание обмена.

Девочка была обследована в лаборатории наследственных болезней обмена веществ МГНЦ РАМН. Методом анализа сывороточного трансферрина (изофокусирование) выявлен аномальный спектр трансферринов; методом ДНК-анализа выявлена однонуклеотидная замена, приводящая к замене в аминокислотной последовательности белка-фермента. Данные исследования подтвердили диагноз CDG-синдром тип Ia.

Специфическая терапия данного заболевания не разработана. Проводится посиндромная, симптоматическая терапия.

Вывод: при наличии у новорожденного полиорганной патологии в сочетании с множественными врождёнными особенностями развития, задержкой психомоторного, физического развития – следует проводить дифференциальную диагностику с болезнью Жакена.

Литература:

1. Акоев, Ю. С. Синдром нарушения гликозилирования 1b типа: диагностика и лечение / Ю.С. Акоев, А.В. Мигали, Н.В. Журкова // «Медицина и здравоохранение». - № 5.-том 5.- 2008.- С 31-33.

ХАРАКТЕРИСТИКА КАЧЕСТВА СНА У ИНОСТРАННЫХ И БЕЛОРУССКИХ СТУДЕНТОВ МЛАДШИХ КУРСОВ МЕДИЦИНСКОГО ВУЗА

Хорошун Е.Н., Парих Смит Сачендракумар

Гродненский государственный медицинский университет, Беларусь

Кафедра нормальной физиологии

Научный руководитель – канд. мед. наук, доц. Балбатун О.А.

Актуальность. Высокая академическая нагрузка приводит к значительному изменению структуры сна у студентов вузов. Данные литературы о снижении качества сна у иностранных учащихся при обучении в университете и международный характер современного образования позволяют считать актуальным вопрос изучения адаптативных изменений сна у иностранных студентов медицинского вуза.

Цель исследования – изучить качество сна у иностранных и белорусских студентов 1-3 курсов ГрГМУ.

Материал и методы. Исследование проводилось на протяжении 2013/2014 и 2014/2015 учебных лет. В исследовании приняли участие 85 иностранных и 86 белорусских студентов обоего пола 1-3 курсов ГрГМУ в возрасте от 17 до 26 лет. Тип суточной организации биоритмов оценивали в баллах с помощью опросника Хорна-Остберга с выделением групп утреннего, вечернего и аритмичного хронотипов. Проводилось анонимное анкетирование, содержащее вопросы Питтсбургского индекса качества сна (Pittsburgh Sleep Quality Index questionnaire). У всех студентов измеряли длительность индивидуальной минуты. Определяли ЧСС, систолическое и диастолическое артериальное давление, рассчитывали вегетативный индекс Кердо (ВИК). Производили статистическую обработку результатов с использованием пакета