

камедь рожкового дерева. Поступая в толстую кишку загуститель, ферментируется по пути, сходному с ферментацией олигосахаридов грудного молока бифидобактериями и лактобактериями до короткоцепочечных жирных кислот, газов и воды. Образующиеся газы растягивают стенку кишки, что вызывает рефлексорное усиление перистальтики толстой кишки, и активизирует опорожнение кишечника, тем самым уменьшается кишечнo-печеночная рециркуляция билирубина.

Таким образом, включение в питание новорожденных с неконъюгированной гипербилирубинемией антирефлюксной смеси в объеме 10–40 мл в каждое кормление, способствовало быстрой нормализации билирубина в сыворотке крови, по сравнению с детьми которые вскармливались только стандартной смесью.

ЛИТЕРАТУРА

1. Рооз, Р. Неонатология: практические рекомендации / Р. Рооз, О. Генцель-Боровичени, Г. Прокитте. – М.: Мед. литература, 2011. – 592 с.
2. Неонатология / А. Г. Антонов [и др.] // Национальное руководство. Издательство: ГЭОТАР-Медиа. – 2009. – 765 с.
3. Неонатология / А. К. Ткаченко [и др.]; под ред. А. К. Ткаченко, А. А. Устинович. – Минск, Вышэйшая школа, 2009. – 493 с.

РЕДКАЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ БОЛЕЗНЬ У НОВОРОЖДЕННОГО

Гурина Л.Н.¹, Ерохина И.А.²

¹*Гродненский государственный медицинский университет,*

²*Гродненская областная детская клиническая больница*

Глутаровая ацидурия тип 1 (ГА1) – наследственное ауто-сомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене GCDH, кодирующем, выработку фермента глутарил-КоА де-гидрогеназы. В результате дефицита фермента в биологических жидкостях и тканях накапливаются глутаровая и 3-гидрокси-глутаровая кислоты, оказывающие выраженное нейротоксическое действие, вызывая нарушения в формировании корковых и подкорковых структур головного мозга, приводя к отставанию в психомоторном развитии. В настоящее время благодаря ранней диагностике, назначению специфического лечения качество жиз-

ни детей с глутаровой ацидурией не отличается от здоровых младенцев.

Заподозрить глутаровую ацидурию в периоде новорожденности сложно, так как нет специфических клинических и лабораторных проявлений заболевания. ГА1 обычно дебютирует в раннем детском возрасте – от 3 до 36 месяцев, с пиком манифестации от 6 до 18 месяцев.

Диагностика ГА1 основывается на неонатальном скрининге. С помощью тандемной-масс спектрометрии (ТМС) определяют концентрации ацилкарнитинов (глутарилкарнитина) в пятнах высушенной крови, повышенное его содержание требует количественного определения глутаровой и 3-гидрокси-глутаровой кислот в моче и крови, выявления мутаций в гене GCDH. Лечение предусматривает ограничение поступления белка, назначение специализированного лечебного питания, L-карнитина, грудное молоко не противопоказано.

Приводим собственное клиническое наблюдение за новорожденным ребенком с ГА1. Недоношенный мальчик переведен из родильного дома во 2-е педиатрическое отделение для новорожденных и недоношенных детей детской областной клинической больницы (УЗ «ГОДКБ») в возрасте 26 дней жизни с диагнозом: энцефалопатия новорожденного гипоксически-ишемического генеза, синдром двигательных расстройств, венстрикулодилатация, множественные двусторонние кисты в области сосудистых сплетений, недоношенность 34 недели.

Из анамнеза известно, ребенок от II беременности, I преждевременных родов в сроке гестации 34 недель, масса тела при рождении 2260,0 г, длина тела – 47 см, окружность головы – 31 см, окружность груди – 30 см, оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Первая беременность в 2013 году закончилась самопроизвольным выкидышем в 3 недели. Данная беременность протекала на фоне гестоза $O_1P_0H_0$. У матери гидронефроз I-II ст. справа. Наследственность неотягощена. Роды путем экстренной операции кесарево сечение, ввиду начавшейся внутриутробной гипоксии плода.

Состояние ребенка после рождения средней степени тяжести обусловлено дыхательной недостаточностью, синдромом угнетения нервно-рефлекторной возбудимости. Обследован лабораторно: общий анализ крови (ОАК), биохимический анализ крови (БАК), общий анализ мочи (ОАМ), кислотно-основное со-

стояние: показатели в пределах возрастной нормы. При ультразвуковом исследовании (УЗИ) головного мозга на 3-е сутки жизни выявлены кисты в области сосудистых сплетений, вентрикулодилатация с обеих сторон, изменений со стороны внутренних органов не выявлено. На фоне проводимого лечения состояние ребенка по соматическому статусу с положительной динамикой, однако, сохранялись признаки угнетения нервно-рефлекторной возбудимости в виде снижения мышечного тонуса, угнетения рефлексов периода новорожденности. Вскармливание естественное. При УЗИ головного мозга через 21 день отмечалась отрицательная динамика в виде нарастания размеров боковых желудочков.

При переводе на второй этап выхаживания (УЗ «ГОДКБ») состояние ребенка оставалось средней степени тяжести. Сохранялись признаки угнетения нервно-рефлекторной возбудимости: снижение мышечного тонуса и рефлексов новорожденного, изредка отмечался крупноразмашистый тремор конечностей, провоцируемый осмотром. Ребенок обследован ОАК, ОАМ, БАК: данные лабораторных исследований в пределах возрастной нормы. Иммуноферментный анализ на токсоплазмоз отрицательный. Методом ПЦР обследован на герпес и ЦМВ – ДНК к вирусам не обнаружены. При УЗИ сердца, органов брюшной полости и почек – патологии не выявлено. УЗИ головного мозга – кисты сосудистого сплетения слева. Магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга – признаки наружной гидроцефалии, субарахноидальных кист, расширения цистерн основания мозга. На 2-е сутки после поступления взята кровь на наследственные болезни обмена веществ методом ТМС. Вскармливание естественное. Получал лечение: кортексин, L – карнитин.

Методом ТМС выявлено повышенное содержание глутарилкарнитина в пятне высушенной крови. Диагноз ГА1 подтвержден молекулярно-генетически. Исследования проводились на базе клинко-диагностической генетической лаборатории ГУ РНПЦ «Мать и дитя».

Диагноз ГА1 может быть заподозрен у пациентов, имеющих в клинической картине в периоде новорожденности длительно сохраняющийся синдром угнетения нервно-рефлекторной возбудимости, изменения при УЗИ головного мозга в виде вентрикулодилатации, кист в области сосудистых сплетений после рождения, с увеличением размеров боковых желудочков в динамике,

изменения при МРТ исследовании головного мозга в виде расширения субарахноидального пространства, наличия субарахноидальных кист, макроцефалию, которая развивается в первые месяцы жизни. Ранняя диагностика способствует рациональной терапии ГА1, правильному физическому и нервно психическому развитию данной категории детей.

ЛИТЕРАТУРА

1. Глутаровая ацидурия, тип 1: клиника, диагностика и лечение / С. В. Михайлова [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2007. – № 10. – С. 4–11.
2. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению глутаровой ацидурии тип 1. – 2013. – 32 с.

ОБОСНОВАНИЕ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ НОВЫХ БИОМАРКЕРОВ ПРИ ЭНДОМЕТРИОЗЕ

Гутикова Л.В., Павловская М.А.

Гродненский государственный медицинский университет

Актуальность. Эндометриоз выявляется у 70-90% женщин с различными симптомами боли (дисменорея, диспареуния и/или хроническая тазовая боль). По ряду причин определение характеристик связанной с эндометриозом боли и влияния на нее различных методов лечения представляет значительные трудности. Многие клиницисты и пациентки полагают, что тяжесть боли при эндометриозе определяется выраженностью поражений. Однако эта причинная взаимосвязь до сих пор остается загадкой, потому что характерные для эндометриоза симптомы боли могут встречаться у женщин без этого заболевания и интенсивность болевых проявлений не всегда коррелирует с тяжестью поражений. Базовые механизмы боли при эндометриозе до конца не изучены, во многом вследствие субъективной оценки интенсивности болевых ощущений и тенденции к вовлечению в них ноцицептивных отделов нервной системы на различных уровнях [1-3, 6, 7].

Изучение и разработка новых биомаркеров в эндометрии и в кровотоке женщин с эндометриозом представляет важное направление для разработки новых методов ранней диагностики и лечения.

По данным литературы, существует множество потенциаль-