

ЛИТЕРАТУРА

1. Пирогова, Л. А. Кинезотерапия и массаж в системе медицинской реабилитации : учеб. пособие / Л. А. Пирогова, В. С. Улащик. – Гродно, 2004. – 242 с.
2. Спортивная медицина : учеб. пособие для слушателей факультета повышения квалификации, клинических ординаторов / Л. А. Пирогова [и др.]. – Гродно : ГрГМУ, 2021. – 224 с.
3. Khalid, Z. Impact of athletes' performance as influenced anxiety symptoms / Z. Khalid, N. Arooj, S. Fatima // Journal of physical education research. – 2020. – Vol. 7, № 1. – P. 36-42.

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ГОШЕ

Сафонова П. Р.

Гродненский государственный медицинский университет

Научный руководитель: к.м.н., доцент Лашковская Т. А.

Актуальность. Болезнь Гоше – генетическое заболевание, обусловленное дефектом лизосомного фермента β -D-глюкозидазы (глюкоцереброзидазы). Врожденная недостаточность этого фермента ведет к накоплению глюкоцереброзидов в клетках ретикулоэндотелиальной системы, особенно в печени, селезенке и костном мозге [2]. Редкость болезни Гоше, неспецифические и гетерогенные клинические проявления, а также сложная лучевая семиотика затрудняют дифференциальную диагностику болезни Гоше с рядом других наследственных заболеваний. Заболевание встречается с частотой от 1:40000 до 1:60000 у представителей всех этнических групп. Наиболее распространено данное заболевание среди евреев-ашкенази, в их популяции частота заболевания составляет 1:450-1:1000 новорожденных [2].

Болезнь Гоше наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Ген глюкоцереброзидазы локализован на длинном плече хромосомы 1 (регион 1q21). Описано более 500 типов различных мутаций, идентифицированных у пациентов с болезнью Гоше. Наиболее часто встречающиеся мутации: N370S, L444P, IVS2+1, 84GG [3].

Выделяют три типа болезни Гоше: тип I – ненейропатический, характеризуется отсутствием признаков поражения нервной системы. Это наиболее частый клинический вариант болезни Гоше (92% всех случаев). Симптоматика крайне разнообразная – от бессимптомных форм до тяжелого поражения органов и костей. Наиболее часто заболевание появляется в возрасте 30-40 лет. Чем раньше развиваются клинические проявления, тем тяжелее протекает болезнь [3].

Тип II – острый нейропатический, встречается у детей раннего возраста и отличается тяжелым поражением головного мозга (1% всех случаев). Пациенты редко доживают до 2 лет. Наряду с органомегалией и поражением

скелета, у детей имеют место эпилептические приступы, косоглазие, гипертонус мышц, отставание в психическом и физическом развитии [4].

Тип III – подострый нейронопатический (7% всех случаев). Клиническая картина данного типа заболевания широко варьируется. Как правило, впервые заболевание развивается в раннем детском или подростковом возрасте. Кроме органомегалии и костной патологии, у детей имеются горизонтальный нистагм, глазодвигательные нарушения, может развиваться эпилепсия, нарушение способности к обучению др.

Основными клиническими проявлениями болезни Гоше у детей являются спленомегалия (95%), гепатомегалия (87%), тромбоцитопения (50%), анемия (40%), задержка роста (34%), поражение костей (27%) [1].

Цель. Описание случая болезни Гоше семьи Р. жителей города Гродно.

Методы исследования. Нами изучены формы 112 у ребенка Д. (2015 г. р.), и ребенка М. (2017 г.р) – пациентов с основным диагнозом болезнь Гоше I типа (V375L/L444P), медицинские карты наблюдаемых стационарных пациентов за 2016-2021 гг, заключения Республиканских врачебных консилиумов.

Результаты и их обсуждение. Ребенок Д. от 1-ой беременности, 1-ых срочных родов родилась с массой тела 3850 р., длиной тела – 56 см, с оценкой по шкале Апгар 8-9 баллов. Первые признаки заболевания у девочки появились в возрасте полутора лет, когда родители заметили бледность кожных покровов, увеличение в размере живота у ребенка, носовые кровотечения. При объективном обследовании выявлена гепатоспленомегалия: печень выступала из-под нижнего края правой реберной дуги на 5 см, селезенка пальпировалась в левом подреберье (+13 см). В общем анализе крови выявлена анемия средней степени тяжести (Hb-73г/л, Eг-3,48x10¹²/л), тромбоцитопения – Tr-90x10⁹/л, лейкопения-L-3,2x10⁹/л. Был заподозрен диагноз болезни Гоше. Ребенок был направлен для обследования в Республиканский центр детской онкологии, гематологии и иммунологии, где выставлен диагноз – болезнь Гоше I типа (02.02.2017).

Медико-генетическое заключение от 17.10.2016г: активность бета-глюкозидазы снижена – 3 нмоль/час/мг (норма 5.0-15.18 нмоль/час/мг); активность хитотриозидазы 4888 нмоль/час/мл (норма 4-32 нмоль/час/мл).

Молекулярно-генетическая диагностика: по результатам ДНК-анализа (от 17.10.2016) у ребенка Д. установлено гетерозиготное носительство мутации L444P гена бета-глюкозидазы (генотип L444P/ неизвестная мутация). Исключено носительство мутаций 84GG, IVS2+1, D409H, V394L, N370S гена бета-глюкозидазы. Выявлена вторая мутация – V375L. Выставлен диагноз болезнь Гоше, 1 тип (V375L/L444P). Проведенная рентгенография бедренных костей, выявила изменения костной структуры обеих бедренных костей подобные начальным проявлениям болезни Гоше, подтвержденные при проведении МРТ бедренных костей.

03.02.2017 г. ребенку начата ферментозаместительная терапия Имиглюцеразой (Церезим) в дозе 60 ЕД/кг (на долженствующий вес) внутривенно капельно. В течение первых 4,5 месяцев ферментозаместительной терапии отмечается уменьшение объема живота, прекратились носовые

кровотечения. При пальпации живота отмечается уменьшение печени – +3 см (-2 см), селезенка +8,5 см (-4,5 см). В общем анализе крови положительная динамика: нормализация уровня лейкоцитов, повышение уровня гемоглобина с 73 г/л до 98 г/л, тромбоцитов до 100×10^9 /л. Девочка подросла на 2 см и набрала 1,1 кг массы тела.

Второму в семье ребенку М. диагноз болезни Гоше, 1 тип был установлен пренатально во время 2-ой беременности у матери.

22.03.2017 г. родился мальчик с массой тела 3600 г. и длиной тела 54 см. При объективном обследовании клинических признаков болезни Гоше не было выявлено.

При проведении медико-генетического обследования ребенка установлено: активность глюкоцереброзидазы – 1,65 нмоль/час/мг белка (норма 5-15.8 нмоль/час/мг); активность хитотриозидазы – 60 нмоль/час/мл (норма 4-32 нмоль/час/мл).

Заключение молекулярно-генетической диагностики: по результатам ДНК-анализа установлено гетерозиготное носительство мутации L444P и L375P.

Первые признаки болезни Гоше появились у ребенка М. в возрасте пяти месяцев. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости отмечается незначительное увеличение печени (+1 см) и селезенки (+0.5 см). В общем анализе крови снижается уровень гемоглобина до 109 г/л. При повторном обследовании показателей ферментов определяется увеличение уровня хитотриозидазы – 2219 нмоль/час/мл (область нормальных значений: 4-32 нмоль/час/мл).

В возрасте 9 месяцев ребенку назначена ферментозаместительная терапия препаратом Имиглюцераза (Церезим) в дозе 40 ЕД/кг (на должнствующий вес) внутривенно капельно в течение двух часов каждые 2 недели.

Оба ребенка до настоящего времени получают заместительную терапию. У ребенка Д. на фоне проведения заместительной терапии лекарственным средством Имиглюцераза (Церезим) в дозе 60 ЕД/кг на протяжении 2017-2021 гг. цели лечения болезни Гоше достигнуты частично: у ребенка сохраняется спленоmegалия – +6 см, анемия легкой степени, тромбоцитопения – 114×10^9 /л. Повышен уровень хитотриозидазы – 2520 нмоль/час/мл – снижение от момента начатой заместительной терапии на 55%.

У ребенка М. на фоне проведения заместительной терапии лекарственным средством Имиглюцераза (Церезим) в дозе 40 ЕД/кг в 2017-2018 гг.; в дозе 30 ЕД/кг (2018-2021 гг.) цели лечения достигнуты: печень и селезенка не пальпируются, общий анализ крови в норме, отмечается снижение уровня хитотриозидазы до 480 нмоль/час/мл.

Оба ребенка до настоящего времени продолжают получать заместительную терапию лекарственным препаратом Имиглюцераза (Церезим).

В 2021 г. в семье родился третий ребенок. Девочка здорова, но при обследовании установлено, что она является гетерозиготным носителем мутации гена глюкоцереброзидазы.

Выводы. На современном этапе ранняя диагностика болезни Гоше у детей и своевременно начатая ферментная заместительная терапия позволяет

купировать основные клинические проявления заболевания и улучшить качество жизни пациентов.

ЛИТЕРАТУРА

1. Базарбаева, А. А. Клинический случай пациента с болезнью Гоше / А. А. Базарбаева, Т. В. Малкова, З. Л. Фатулаева // КазНМУ. – 2017. – № 1. – С. 180-184.
2. Болезнь Гоше у детей: что изменилось в XXI веке / М. Б. Белогурова [и др.] // Российский журнал детской гематологии и онкологии. – 2019. – Т. 6, № 4. – С. 19-24.
3. Обратимые и необратимые изменения костно-суставной системы при болезни Гоше 1 типа / А. А. Соловьева [и др.] // Гематология и трансфузиология. – 2019. – № 1. – С.49-59.
4. Пономарев, Р. В. Болезнь Гоше: достижения и перспективы / Р. В. Пономарев, Е. А. Лукина // Терапевтический архив. – 2021. – Т. 93, № 7. – С. 830-836.

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ С ПЕРВОЙ ПО ЧЕТВЁРТУЮ ВОЛНУ ПАНДЕМИИ COVID-19

Скибицкая Д. Д.

Гродненский государственный медицинский университет

Научный руководитель: асс. Старченко П. В.

Актуальность. Коронавирусная инфекция COVID-19 представляет собой высококонтагиозное инфекционное заболевание, вызываемое новым типом коронавируса, который характеризуется тяжелым острым респираторным синдромом SARS-CoV-2. Хорошо задокументировано, что первые случаи инфекции, связанной с COVID-19, были зарегистрированы в городе Ухань, провинция Хубэй, Китай, в декабре 2019 года и были связаны с рынком морепродуктов Хуанань [1]. С тех пор инфекция распространилась на более чем 216 стран и территорий. Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) объявила, что COVID-19 достиг статуса пандемии 30 января 2020 г. [2], а затем объявила глобальную пандемию в марте 2020 г. В Республике Беларусь первый случай официально зарегистрирован 28 февраля 2020 года. Освещению клинических проявлений COVID-19 в каждую волну посвящено много публикаций, в которых представлены общеклинические данные (симптомы, течение, осложнения и результаты лечения) [3] В первую волну пандемии Covid-19 преобладали альфа (α) и бета (β) штаммы коронавирусной инфекции, во вторую волну преобладал гамма (γ) штамм, в третью волну пандемии – дельта (δ) штамм, в четвертую волну пандемии преобладает штамм Омикрон.

Цель. Целью исследования является представить сравнительные клинические характеристики и результаты лабораторных исследований