

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ СИНДРОМА ПФАЙФФЕРА И ЕГО ОСОБЕННОСТИ

Сайфутдинова А. Н.

Ташкентский педиатрический институт

Научный руководитель: д-р. мед. наук, доц. Сайфутдинова С. Р.

Актуальность. Синдром Пфайффера— это редкое наследственное заболевание, которое относится к группе краниосиностозов, которое характеризуется преждевременным сращением костей черепа, приводящее к аномалиям формы головы, различными пороками развития других органов. В целом это заболевание встречается с частотой около 1 случая на 100 000 новорожденных. Синдром Пфайффера вызван мутациями в генах FGFR1 и FGFR2 (рецепторы факторов роста фибробластов), которые отвечают за развитие и рост костей и тканей в организме. Мутации FGFR1 чаще приводят к более легким формам заболевания, тогда как мутации в гене FGFR2 могут быть связаны с более тяжёлыми формами.

Цель. Провести анализ и разбор синдрома Пфайффера и его методы диагностики на неонатальном этапе. Рассмотреть и сопоставить клинический случай 8 месячного пациента и его молекулярно-генетического анализа.

Методы исследования. Неонатальный скрининг представляет собой ряд диагностических тестов, проводимых на новорожденных для выявления редких наследственных заболеваний. Диагностика, проводимая при наличии различных вариантов под подозрение на синдром Пфайффера: Физикальное обследование: выявление характерных признаков заболевания, таких как деформации черепа и лица, аномалии конечностей. КТ и МРТ: позволяют детально изучить особенности сращения черепных швов и возможные пороки развития мозга. Рентгенография конечностей: выявляет аномалии формы пальцев и других костей. Лабораторные исследования: часто измеряют уровень щелочной фосфатазы, который повышен при активности остеобластов (клеток, образующих кости). Генетическое тестирование: с помощью молекулярно-генетических исследований, таких как прямое секвенирование экзона, можно выявить мутации в генах FGFR1 и FGFR2. Пациент 06-2024г рождения был отправлен под подозрением задержки невромоторного развития на основе генетического заболевания. Название теста: полное экзомное секвенирование. ДНК, полученная из образца пациента, была ферментативно фрагментирована, и целевые области, соответствующие кодирующим регионам примерно 22 000 генов, были обогащены с использованием захватных проб.

Результаты и их обсуждение. Проведенный анализ выявил вариант с.386A>C (p.Asp129Ala) в гене FGFR1 (NM_023110.3) и вариант с.1324G>A (p.Val442Met) в гене LMNA (NM_170707.4) в гетерозиготном состоянии. FGFR1 ген кодирует белок, называемый рецептором фактора роста фибробластов 1. Этот белок является одним из четырех рецепторов фактора роста фибробластов, участвующих в процессах, таких как деление клеток, регуляция роста и созревания клеток, образование кровеносных сосудов, заживление ран и эмбриональное развитие. Белок располагается на клеточной мембране, таким образом, один его конец находится внутри клетки, а другой выходит на наружную поверхность клетки. Это расположение позволяет FGFR1 взаимодействовать с другими белками, известными как факторы роста фибробластов, находящимися вне клетки, и получать сигналы, помогающие клетке реагировать на её окружение. Когда фактор роста связывается с белком на поверхности клетки, он запускает серию химических реакций внутри клетки, которые сообщают ей о необходимости пройти определенные изменения или освоить новые функции. Считается, что это сигнальное взаимодействие играет важную роль в развитии и росте различных частей тела, включая мозг, кости лица и черепа, а также длинные кости рук и ног.

Выводы. В действительности, разработка специализированного плана для выявления детей с краниосиностозами на этапе неонатального развития является крайне важной. Это позволит подготовить семью и сформировать индивидуальный план лечения и реабилитации, направленный на предотвращение ранней детской смертности.

ЛИТЕРАТУРА

1. Колтунов Д.Е. 2010. Синдром Пфайффера: клинические проявления и этиология. Вопросы диагностики в педиатрии. (3), 3:42-46.
2. Колтунов Д.Е., Бельченко В.А. 2012. Диагностика синдромальных форм краниосиностозов. Вопросы практической педиатрии. (6), 6: 57-62.

ПАРАТОНЗИЛЛЯРНЫЙ АБСЦЕСС КАК ПРИЧИНА НЕТРУДОСПОСОБНОСТИ ПАЦИЕНТОВ

Сак Н. В., Габец Д. С., Заневская А. А., Мазайло Д. А.

Гродненская университетская клиника

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Алещик И. Ч.

Актуальность. Паратонзиллярный абсцесс относится к частым заболеваниям в молодом и зрелом возрасте (от 15 до 30 лет). Частота встречаемости в Республики Беларусь составляет 30 случаев на 100 000 населения