

РЕДКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ У ДЕТЕЙ ГРОДНЕНСКОЙ ОБЛАСТИ

Сафонова П. Р.

Гродненский государственный медицинский университет

Научный руководитель: Лашковская Т. А.

Актуальность. Наследственными болезнями обмена (НБО) является большая группа заболеваний, чаще орфанных, характеризующаяся выраженным многообразием клинических проявлений [1]. К ним относятся: НБО углеводов, липидов, аминокислот, стероидных гормонов и другие [2]. Высокая клиническая гетерогенность обусловлена, в частности, многообразием вызывающих эти болезни генетических мутаций.

Цель. Изучить структуру, тип наследования и получаемую терапию НБО у детей Гродненской области в 2020-2024 гг.

Методы исследования. Проанализированы генетические карты детей с редкими НБО, состоящих под медицинским наблюдением в отделении медико-генетического консультирования поликлиники УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр». Диагноз НБО установлен на основании клинических данных, биохимических и молекулярно-генетических исследований. Обработка полученных данных проводилась с использованием пакета прикладных статистических программ «STATISTICA 10».

Результаты и их обсуждение. Под медицинским наблюдением у врачей-генетиков с 2020 по 2025гг. находится 29 детей с редкими НБО. Медиана возраста детей с редкими НБО на момент наблюдения составила 8,5 лет, интерквартильный размах (Q_{25} - Q_{75}) – 0,3-17,5 лет; среди них 17 (58,6%) мальчиков и 12 (41,4%) девочек ($p > 0,05$). Средний возраст установления диагноза НБО составил 1,3 года. Медиана возраста на момент установления диагноза составила 1,5 лет, интерквартильный размах (Q_{25} - Q_{75}) – 0,3-5,2 лет. Внутривутробно диагноз НБО (болезнь Гоше) установлен в 1 случае.

В Гродненской области наблюдается 9 (31,0%) детей с врожденной гиперплазией коры надпочечников (ВГКН); 4 (13,8%) ребенка с различными типами мукополисахаридозов (МПС): 2 ребенка – с II типом, по одному – с III и VI типом; с глутаровой ацидурией – 4 (13,8%), гликогенозами – 3 ребенка (10,3%). Нарушения обмена жирных кислот диагностированы у 2 детей, болезнь Гоше – у 2. Выявлен 1 случай болезни Жакена и 4 (13,8%) случая редких нарушений обмена аминокислот.

27 (93,1%) случаев НБО имеют аутосомно-рецессивный тип наследования, 2 (6,9%) – Х-сцепленное рецессивное наследование ($p < 0,01$).

После подтверждения диагноза начата терапия редких наследственных болезней обмена. Трем детям с МПС (двум с МПС II типа и одному с МПС VI типа) проводится заместительная ферментотерапия. Дети с II типом МПС получают внутривенные инфузии Элапазы в дозе 0,5 мг/кг массы тела; ребенок с VI типом МПС – инфузии Галсульфазы (Наглазима) в дозе 20 мг 1 раз в две недели.

Два ребенка с болезнью Гоше получают ферментозаместительную терапию Имиглюцеразой (Церезимом) в дозе 40-60 ЕД/кг каждые 2 недели.

Ребенку с дефицитом лизосомной кислой липазы проводится заместительная терапия рекомбинантной кислой липазой (Себелипаза альфа) 1 раз в 2 недели из расчета 1 мг/кг.

Гормонозаместительную терапию получают 9 (31,0%) детей с ВГКН. Диетотерапия и симптоматическая терапия проводится 15 детям (51,7%).

Выводы. Регулярная ферментозаместительная терапия, проводимая детям с мукополисахаридозами, сфинголипидозами, дефицитом кислой липазы, обеспечивает устойчивое улучшение состояния пациентов с наследственными болезнями обмена.

ЛИТЕРАТУРА

1. Мартынович, Н. Н. Клинико-лабораторные маркеры наследственных болезней обмена веществ у детей первого полугодия жизни/ Н. Н. Мартынович, Н. Э. Глобенко, С. Н. Кузнецова// Acta biomedica scientifica. – 2020. – №4. – С. 73-78.
2. Раннее выявление российских пациентов с наследственными болезнями обмена, имеющими патогенетическую терапию./ А. А. Русакова [и др.]// Российский педиатрический журнал. – 2023. – №4. – С. 63-64.

КЛИПОВОЕ МЫШЛЕНИЕ И ЕГО ВЛИЯНИЕ НА ФОРМИРОВАНИЕ ЛИЧНОСТИ

Сафонова П. Р.

Гродненский государственный медицинский университет

Научный руководитель: Севенко Ю. С.

Актуальность. Развитие технологий и активное внедрение их в современную жизнь каждого человека накладывает отпечаток не только на повседневность, но и на образ мышления современных людей. Огромные потоки информации, с