

установлено ($p>0,05$), однако, у мужчин не выявлено оптимального уровня 25(OH)D в плазме крови в отличие от женщин.

Результаты опроса выявили низкую приверженность к загару (83,4%), не посещение солярия (100%) и недостаточное потребление препаратов, содержащих витамин D (60%) и кальция с витамином D (76,7%) у обоих полов, ($p>0,05$). Важно отметить, что мужчины реже, чем женщины принимают препараты витамина D (10,5% против 53,7%), ($p=0,002$).

Выявлена отрицательная корреляционная связь между уровнем 25(OH)D в плазме крови и ЛПНП ($R=-0,82$, $p=0,03$) у женщин с оптимальным статусом витамина D.

Выводы. Статус витамина D соответствует дефициту/недостаточности уровня 25(OH)D в плазме крови у 92% пациентов с сердечно-сосудистой патологией (АГ, ИБС). Низкий уровень инсоляции (83,4%) и недостаточное применение препаратов витамина D (60%) могут быть рассмотрены как факторы, способствующие развитию гиповитаминоза D в плазме крови.

ЛИТЕРАТУРА

1. Prevalence of cardiovascular risk factors and the serum levels of 25-hydroxyvitamin D in the United States: data from the Third National Health and Nutrition Examination Survey / D. Martins [et al.] // Arch. Intern. Med. – 2007. – Vol.167, №11. – P.1159-1165.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ АКРОЦЕФАЛОСИНДАКТИЛИИ I ТИПА (СИНДРОМ АПЕРА)

Смольянникова А. Б.

Российский национальный исследовательский медицинский университет
им. Н.И. Пирогова

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Саркисян Е. А.

Актуальность. Синдром Аперта (СА, акроцефалосиндактилия типа I, МКБ-10 Q 87.0) является одной из форм акроцефалосиндактилии, клинической картиной мало отличающиеся от других синдромальных краниосиностозов. Частота от 9,9 до 15,5 случаев на 1000000. СА имеет широкую клиническую вариабельность, и его ранняя диагностика имеет важное значение. Заболевание вызывается миссенс – мутацией гена FGFR2.

Цель. Изучить часто встречающиеся клинические проявления и фенотипические особенности детей с синдромом Апера для своевременной постановки диагноза и улучшения отдаленных исходов.

Методы исследования. Проведен ретроспективный анализ 6 пациентов с СА, получавших лечение в «НПЦ специализированной медицинской помощи детям имени В. Ф. Войно-Ясенецкого» с 2018 по 2023 г.

Результаты и их обсуждение. Средние показатели: гестационный возраст $39,2 \pm 0,75$, возраст матерей $31 \pm 4,3$. Масса $3676,4 \pm 387,2$, длина $54,5 \pm 1,8$, окружность головы $35 \pm 0,7$, Апгар $35 \pm 0,7$, превалировали девочки 5/6. Пороки развития кистей и стоп пренатально выявлены у 4/6. У всех 6/6 пациентов выявлена полидактилия кистей и стоп, синдактилия в разных проявлениях, акроцефалия (башнеобразный череп), синостозирование коронарного и лямбдовидного швов. Изменения черепа: поликраниосиностоз – 6/6, укорочение орбитальной части лобной кости – 4/6, уплощение затылка – 2/6. Сtigмы: гипоплазия средней части лица – 5/6, гипертеллоризм, экзорбитизм, гипоплазией верхней челюсти, выступающие ушные раковины – 4/6. Расщелина язычка или мягкого нёба – 6/6. У 4/6 пороки развития головного мозга (гипоплазия мозолистого тела, мальформация Арнольда-Киари, дилатация боковых желудочков). У 3/6 врожденные пороки сердца, функционировали фетальные коммуникации. Ранее поставленный диагноз подтвердился: у всех выявлены мутации в гене *FGFR2*.

Выводы. Дети СА рождаются в срок, в основном женского пола. Диагностическими маркерами в антенатальной и в постнатальной жизни, помимо краниосиностоза и специфических стигм, являются пороки развития пальцев, деформации кистей и стоп. Около 2/3 детей выявляются врожденные пороки развития. Осложнения в неонатальном периоде связаны с основным заболеванием, степенью тяжести синостоза и сопутствующих пороков.

ЛИТЕРАТУРА

1. Yapijakis C, Pachis N, Sotiriadou T, Vaila C, Michopoulou V, Vassiliou S. Molecular Mechanisms Involved in Craniosynostosis. In Vivo. 2023 Jan-Feb;37(1):36-46. doi: 10.21873/invivo.13052. PMID: 36593018; PMCID: PMC9843758.
2. Kakutani H, Sato Y, Tsukamoto-Takakusagi Y, Saito F, Oyama A, Iida J. Evaluation of the maxillofacial morphological characteristics of Apert syndrome infants. Congenit Anom (Kyoto). 2017 Jan; 57(1):15-23. doi: 10.1111/cga.12180. PMID: 27534905.
3. Conrady CD, Patel BC, Sharma S. Apert Syndrome. 2023 Jun 1. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan–. PMID: 30085535.