

значення (82-96); В-клітини пам'яті (CD45+CD19+ CD5- CD27+)- 12,25% референтні значення (22-40); NK-клітини (CD3-CD16\56+) – 4.5% референтні значення (6-20).

При імунологічному обстеженні через 3 місяць на проточному цитофлуориметрі зміни у В-клітинній ланці імунітет зберігалися, а також було виявлено зниження секреторного імуноглобуліну А – 13,6мкг/мл. референтні значення (40 - 170).

Дитині встановлено діагноз: інші уточнені імунодефіциті порушення. (Д84.8).

У зв'язку з чим було проведено молекулярно генетичне дослідження на 452 гена в м. Сан-Франциско (США). При генетичному обстеженні у дитини виявлено гомозиготний варіант у гені PNH1D3. Даний ген кодує Х - зчеплену первинну циліарну дискінезію. Генетичний аналіз не виявив будь - яких патогенних варіантів, але включав, один результат, який в даний час повністю не вивчений. Для уточнення остаточного діагнозу, було рекомендовано батькам дитини провести молекулярно - генетичне дослідження. м. Сан-Франциско (США).

На теперішній час дитина знаходиться під наглядом дитячого імунологу.

Після отримання молекулярно - генетичного обстеження батьків, дитині буде виставлено остаточний діагноз.

## **СИНДРОМ АЛЬПОРТА У ДІТЕЙ (КЛІНІЧНЕ СПОСТЕРЕЖЕННЯ)**

*Піскарьова В. Р.*

Науковий керівник: проф. Сенаторова Г.С., Колибаєва Т.Ф

Харківський національний медичний університет

м. Харків, Україна

**Актуальність проблеми.** Синдром Альпорта (АС) представляє собою спадкову нефропатію, основа якої полягає в порушенні синтезу ланцюгів колагену, що призводить до пошкодження базальної мембрани клубочків та зниження функції нирок. Частота синдрому Альпорта у популяції становить 1:5000, синдром описаний у представників усіх рас на всіх континентах. АС є причиною хронічної ниркової недостатності в 1% в Європі. До 85% усіх випадків синдрому Альпорта – форма, зчеплена зі статтю, що призводить до складнощів клінічної діагностики. Хвороба з розгорнутою клінічною симптоматикою розвивається у чоловіків, а жінки частіше є безсимптомними носіями гену або захворювання має легкий перебіг лише з виявленим лабораторно сечовим синдром чи мінімальними функціональними змінами. Клінічні симптоми включають в себе : нефротичний синдром (у 30-40% хворих), ниркова недостатність (у всіх чоловіків при прогресуванні захворювання і 15% жінок), нейросенсорна туговухість (у 80% чоловіків), очні симптоми (70% чоловіків). Таке різноманіття клінічних проявів в залежності від статі

зумовлює необхідність ранньої діагностики задля як профілактики розвитку ниркової недостатності так і для успішного планування родини.

**Мета роботи.** Встановити особливості діагностування та лікування синдрому Альпорта на основі аналізі клінічного спостереження.

**Матеріали та методи.** Дитина В., 13 років, яка була госпіталізована до КНП ХОР ОДКЛ у відділення нефрології з клінічними ознаками сечового синдрому, виявленими лабораторно.

**Результати дослідження.** З анамнезу життя та захворювання відомо : дитина від 1 вагітності, пологи 1, народилася в 37 тижнів гестації в результаті природніх пологів. Оцінка за шкалою Апгар - 7 балів. Вагітність протікала без особливостей. Мати дитини хворіє на синдром Альпорта без туговухості та порушень зору зі стійким сечовим (гематуричним) синдромом, батько – здоровий. При надходженні скарги на зміни в аналізі сечі, загальний стан не порушений, набряків немає, в легенях – везикулярне дихання, печінка та селезінка не збільшені, симптом Пастернацького – негативний. Лабораторно виявлено: підвищення кількості еритроцитів у сечі (в загальному аналізі сечі – 20-30 в полі зору, в аналізі по Нечипоренко – 265000 еритроцитів в 1 мл), швидкість клубочкової фільтрації знижена до 63 мл\хв, що відповідає ХЗН 2. Отримувала лікування протягом 2 тижнів : еналаприл, дипіридамомл. На тлі лікування зменшилась еритроцитурія. Встановлено діагноз: Синдром Альпорта (ХЗН 2. Спадковий нефрит (Синдром Альпорта без туговухості, стійкий сечовий синдром), зі зниженням швидкості клубочкової фільтрації.

**Висновок.** Особливістю даного спостереження є те, що діагностика захворювання при відсутності даних медико-генетичних досліджень та при наявності лише стійкого сечового синдрому (особливо у дівчаток, за відсутності туговухості та інших симптомів) є утрудненою. Своєчасне встановлення діагнозу є важливим стосовно початку терапії, що дозволить уповільнити прогресування ниркової недостатності.

## **СТАН ТРАВНОЇ СИСТЕМИ ТА ОСОБЛИВОСТІ ЇЇ РЕАБІЛІТАЦІЇ У ДІТЕЙ З НЕДИФЕРЕНЦІЙОВАНОЮ ДИСПЛАЗІЄЮ СПОЛУЧНОЇ ТКАНИНИ**

*Т.В.Починок, М.М.Васюкова, Л.М.Казакова, В.В.Мельничук*

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, Київ

**Актуальність і мета роботи.** За літературними даними захворювання органів травлення посідають друге місце в структурі захворюваності дітей різного віку, та за статистичними даними продовжують зростати, як в Україні, так і в усьому світі. За нашими дослідженнями у 86% дітей міста Києва виявляються ознаки недиференційованої дисплазії сполучної тканини (НДСТ) різного ступеню важкості; з 40% у них спостерігаються важкі