isu-conference.com

ISU
INTERNATIONAL SCIENTIFIC UNITY

COLLECTION OF SCIENTIFIC PAPERS



7th International Scientific and Practical Conference

GLOBAL TRENDS IN SCIENCE, TECHNOLOGY AND ECONOMY

October 28-30, 2026
Graz, Austria



INTERNATIONAL SCIENTIFIC UNITY

5th International Scientific and Practical Conference

«Global Trends in Science, Technology and Economy»

Collection of Scientific Papers

October 28-30, 2026
Graz, Austria

Samigollieva A.
THE ROLE OF ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN MODERN INTERNAL MEDICINE: OPPORTUNITIES, CHALLENGES, AND FUTURE PERSPECTIVES..... 440

Фролова А.О., Молож М.В., Андрущенко В.В.
ДИФЕРЕНЦІАЛЬНА ДІАГНОСТИКА НУТРИТИВНОГО ТА СПАДКОВИХ ФОРМ РАХІТУ В ДІТЕЙ..... 445

Фролова А.О., Молож М.В., Леонтьєв П.О.
ЗАСТОСУВАННЯ 3D-РЕКОНСТРУКЦІЇ У СУДОВО-МЕДИЧНІЙ ЕКСПЕРТИЗІ..... 448

Новакова Л., Назарук В., Коба Н.
ІНДИВІДУАЛІЗАЦІЯ ПРОГРАМ ФІЗИЧНОЇ ТЕРАПІЇ ВІЙСЬКОВОСЛУЖБОВЦІВ ІЗ НАСЛІДКАМИ БОЙОВИХ ТРАВМ НА ОСНОВІ СУЧАСНИХ ФІТНЕС-ТЕХНОЛОГІЙ..... 451

Лемешов О.С., Шевчук В.О., Сульжик В.М.
ХРОНІЧНІ СУБДУРАЛЬНІ ГЕМАТОМИ У ПАЦІЄНТІВ ПОХИЛОГО ВІКУ: РЕЗУЛЬТАТИ ДРЕНУВАННЯ ТА ОСОБЛИВОСТІ ВЕДЕННЯ АНТИКОАГУЛЯНТНОЇ ТЕРАПІЇ..... 455

Zholdas A., Sissenbayeva A., Bekzhanova A., Tursynaliyeva A.
MODERN STRATEGIES FOR THE TREATMENT OF INFERTILITY IN WOMEN WITH POLYCYSTIC OVARY SYNDROME..... 457

Suyunbay D., Daurenov U., Yerseitova A., Toqseit A.
ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN HEMATOLOGY: APPLICATIONS IN THE DIAGNOSIS, PROGNOSIS, AND TREATMENT OF HEMATOLOGICAL MALIGNANCIES..... 462

Abuov S., Mussay N., Daurenov U., Bazarbay B.
DIABETIC RETINOPATHY: CURRENT APPROACHES TO SCREENING, DIAGNOSIS, AND PERSONALIZED MANAGEMENT.. 467

Добровольська І.М., Шаніна В.В., Ставицька О.Ф.
ПОРІВНЯЛЬНА ХАРАКТЕРИСТИКА ЕФЕКТИВНОСТІ ТА БЕЗПЕКИ ВНУТРІШНЬОВЕННИХ АНТИГІПЕРТЕНЗИВНИХ ПРЕПАРАТІВ ПЕРШОЇ ЛІНІЇ ПРИ ГОСТРІЙ ГІПЕРТЕНЗИВНІЙ ЕНЦЕФАЛОПАТІЇ..... 472

ДИФЕРЕНЦІАЛЬНА ДІАГНОСТИКА НУТРИТИВНОГО ТА СПАДКОВИХ ФОРМ РАХІТУ В ДІТЕЙ

Фролова Анастасія Олегівна
здобувач вищої освіти
Молож Микита Володимирович
здобувач вищої освіти
І медичний факультет
Науковий керівник:
Андрущенко Віра Віталіївна
PhD, асистент
Кафедра педіатрії №2
Харківський національний медичний університет
м. Харків, Україна

Вступ. Рахіт - системне захворювання організму, що росте і розвивається, за якого порушується мінералізація новоутвореної органічної матриці кістки (остеоїду) саме в зонах росту, залишається актуальною проблемою педіатрії навіть у XXI столітті [1]. Попри доступність профілактики, нутритивний (вітамін-D-дефіцитний) рахіт продовжує реєструватися в усіх регіонах світу, а його поширеність у групах ризику залишається значною [2, 3]. Водночас зі схожою клінічною картиною — деформаціями кінцівок, затримкою росту, м'язовою гіпотонією — можуть перебігати спадкової форми рахіту: Х-зчеплена гіпофосфатемія (XLH), що є найпоширенішим генетичним рахітом (захворюваність 3,9–5 на 100 000), вітамін-D-залежний рахіт I та II типу, а також автосомно-домінантні та автосомно-рецесивні гіпофосфатемічні форми рахіту [4, 5]. Помилкова діагностика нутритивного рахіту у дитини зі спадковою формою призводить до неефективного лікування вітаміном D, прогресування деформацій і втрати часу для патогенетичної терапії; і навпаки, гіпердіагностика сприяє необґрунтованим призначенням дорогих препаратів. Відтак своєчасна верифікація генетичного дефекту є критичною для попередження незворотної інвалідизації та призначення таргетної терапії до формування кісткових вад.

Мета. Проаналізувати сучасні наукові дані щодо диференціальної діагностики нутритивного та спадкових форм рахіту в дітей, окреслити клініко-лабораторні та інструментальні критерії розмежування.

Матеріали і методи. Застосовано описовий метод дослідження: проаналізовано та узагальнено результати міжнародних клінічних досліджень, систематичних оглядів, консенсусних рекомендацій та вітчизняних публікацій, які індексуються в наукометричних базах PubMed, Google Scholar та Scopus, а також у провідних українських фахових журналах. Окремо розглянуто Глобальні консенсусні рекомендації з профілактики та лікування нутритивного рахіту (2016) та дані щодо таргетної терапії спадкових гіпофосфатемій.

Результати та обговорення. Патогенетично рахіт являє собою гетерогенну групу захворювань зі спільним кінцевим механізмом — дефіцитом кальцію

та/або фосфору для мінералізації кісткового матриксу [1]. Нутритивний рахіт зумовлений недостатнім надходженням або синтезом вітаміну D (недостатня інсоляція, виключно грудне вигодовування без профілактичного прийому препаратів вітаміну D, темний колір шкіри, мальабсорбція) та/або дефіцитом кальцію в раціоні [2, 6]. Спадкові форми мають принципово іншу основу: при XLH інактивуючі мутації гена PHEX призводять до надлишкової продукції фактора росту фібробластів 23 (FGF23), який пригнічує реабсорбцію фосфатів у нирках та синтез 1,25-дигідроксивітаміну D [5]; при вітамін-D-залежному рахіті I типу порушено синтез кальцитріолу (ген CYP27B1), а при II типі — резистентність до його дії (ген VDR) [4]. Відповідно, хоча клінічні прояви («груди шевця», «рахітичні чотки», варусні деформації) можуть бути схожими, метаболічні профілі принципово відрізняються.

Ключем до диференціальної діагностики є лабораторна оцінка фосфорно-кальцієвого обміну. При нутритивному рахіті характерні зниження 25-гідроксивітаміну D (<20 нг/мл), нормальний або знижений кальцій сироватки, знижений фосфор, підвищені лужна фосфатаза та паратгормон (вторинний гіперпаратиреоз) [2, 6]. Натомість при XLH та інших FGF23-опосередкованих гіпофосфатеміях визначається стійка гіпофосфатемія за нормальних рівнів кальцію, 25(OH)D та паратгормону, із невідповідно низькою тубулярною реабсорбцією фосфату (TmP/GFR) [4, 7]. При вітамін-D-залежному рахіті I типу виявляють низький кальцитріол за нормального кальцидіолу, а при II типі — різко підвищений кальцитріол [4]. Рентгенологічно нутритивний рахіт демонструє розширення та нечіткість метафізів, келихоподібною деформацією; при спадкових формах зміни можуть бути менш вираженими або асиметричними, особливо на ранніх стадіях [8].

Важливим диференціально-діагностичним критерієм є вік маніфестації та відповідь на терапію: нутритивний рахіт зазвичай розвивається у віці 3–18 місяців і швидко регресує на тлі стандартних доз вітаміну D (1000–2000 МО/добу), тоді як спадкові форми маніфестують пізніше (часто після року), мають прогресуючий перебіг та не відповідають на звичайні дози вітаміну D [1, 4]. Українські дослідники (Гук Ю.М. та співавт., 2014) підкреслюють, що значна частина дітей зі спадковими формами рахіту спочатку отримує помилковий діагноз вітамін-D-дефіцитного рахіту, що призводить до затримки призначення адекватної терапії [9]. Сучасним проривом у лікуванні XLH стало застосування бурозумабу — моноклонального антитіла проти FGF23, яке продемонструвало значно кращі результати за конвенційну терапію фосфатами та активними метаболітами вітаміну D у рандомізованих дослідженнях [7, 10]. Це ще раз підкреслює необхідність точної етіологічної верифікації діагнозу перед початком лікування.

Висновки. Узагальнення клінічного досвіду свідчить, що диференціальна діагностика нутритивного та спадкових форм рахіту має базуватися не лише на клінічній картині, а на комплексній оцінці: анамнезу (спадковість, харчування, інсоляція), лабораторних показників (кальцій, фосфор, лужна фосфатаза, паратгормон, 25(OH)D, кальцитріол, тубулярна реабсорбція фосфату),

рентгенологічних змін та відповіді на терапевтичний тест. При підозрі на спадкову форму показано молекулярно-генетичне обстеження. Рання верифікація діагнозу дозволяє своєчасно розпочати патогенетичну терапію, запобігти прогресуванню деформацій та поліпшити прогноз для дитини.

Список використаних джерел

1. Creo A. L., Thacher T. D., Pettifor J. M., Strand M. A., Fischer P. R. Nutritional rickets around the world: an update. Paediatrics and International Child Health. 2017;37(2):84–98.
2. Munns C. F., Shaw N., Kiely M., et al. Global Consensus Recommendations on Prevention and Management of Nutritional Rickets. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 2016;101(2):394–415.
3. Carpenter T. O., Shaw N. J., Portale A. A., Ward L. M., Abrams S. A., Pettifor J. M. Rickets. Nature Reviews Disease Primers. 2022;8:23.
4. Beck-Nielsen S. S., Brock-Jacobsen B., Gram J., et al. X-linked hypophosphatemic rickets: biochemical and clinical features in a large cohort of children. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 2009;94(10):3921–3927.
5. Ruppe M. D. X-Linked Hypophosphatemia. In: GeneReviews®. Seattle: University of Washington; 2012 (updated 2024).
6. Misra M., Pacaud D., Petryk A., et al. Vitamin D deficiency in children and its management: review of current knowledge and recommendations. Pediatrics. 2008;122(2):398–417.
7. Carpenter T. O., Whyte M. P., Imel E. A., et al. Burosumab Therapy in Children with X-Linked Hypophosphatemia. The New England Journal of Medicine. 2018;378(21):1987–1998.
8. Thacher T. D., Fischer P. R., Pettifor J. M., et al. A comparison of calcium, vitamin D, or both for nutritional rickets in Nigerian children. The New England Journal of Medicine. 1999;341(8):563–568.
9. Гук Ю. М., Марциняк С. М., Кінча-Поліщук Т. А., Науменко Н. О. Діагностика та консервативне лікування хворих на вітамін-D-залежний рахіт. Травма. 2014;15(3):54–59.
10. Ward L. M., Glorieux F. H., Whyte M. P., et al. Burosumab versus conventional therapy in children with X-linked hypophosphataemia: a randomised, active-controlled, open-label, phase 3 trial. The Lancet. 2019;393(10189):2341–2351.