



МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ

ХАРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

ЗБІРНИК ТЕЗ

міжвузівської конференції молодих вчених

та студентів

МЕДИЦИНА ТРЕТЬОГО ТИСЯЧОЛІТТЯ

(Харків - 20 січня 2016 р.)

Харків - 2016



УДК 61.061.3 (043.2)

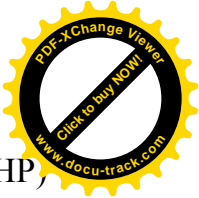
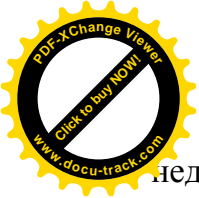
ББК 61 (063)

*Медицина третього тисячоліття: Збірник тез міжвузівської конференції молодих вчених та студентів (Харків - 19 січня 2016 р.)
Харків, 2016. – 518 с.*

За редакцією професора В.М. ЛІСОВОГО

Відповідальний за випуск проф. В.В. М'ясоєдов

Затверджено вченою радою ХНМУ
Протокол № 12 від 17 грудня 2015 р.



недостаточности выраженной степени, осложненное общее недоразвитие речи (ОНР), I уровня, дизартрия тяжелой степени F 07.9|80.0. Установлена инвалидность. Из анамнеза жизни: ребенок от IV беременности, протекающей на фоне угрозы прерывания. Роды патологические. Фенотип без особенностей. Результаты исследований: в биохимическом анализе крови - ↑ лактатдегидрогеназа, уринолизис: положительная проба на пролин, аминокислотный состав – фенилаланин, тирозин, триптофан – 8-9 мг%, повышены уровни валина, глицина, пролина, аспарагиновой кислоты. Цитогенетическое исследование: 46, XY, 9qh+, 22ps+, 1% хромосомной нестабильности. Ген MTHFR C677T в гомозиготном состоянии. Гомоцистеин – 13,5 мкмоль/л, органические кислоты: метаболиты обмена серы, недостаточность B12, метаболиты приема полифенолов и флавоноидов с пищей. Заключительный диагноз: Гомоцистеинурия II типа. ЗППР. Эпигенетическая болезнь. Хромосомный полиморфизм, генный полиморфизм. Пациенту назначено ограничение в питании животного белка, исключение творога, сметаны, майонеза, гречки, говядины, бульона, красной рыбы, консервантов. Рекомендовано употреблять больше овощных рагу, включить в рацион молочную овсянку, фруктовые соки-фреши, из рыбы – камбалу, скумбрию, минтай, мясо индейки, гуся 1-2 раза в неделю. Продолжать наблюдение у психолога, логопеда, врача-генетика.

Выводы. Своевременная диагностика и раннее назначение соответствующей терапии может способствовать уменьшению тяжести заболевания, снижению инвалидности детей и адекватной интеграции их в общество.

Колесник В.А., Брачкова Д.С, Омельченко-Селюкова А.В.,Коваль В.А.
СЛУЧАЙ СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ ВЕРДНИГА-ГОФФМАНА

Кафедра педиатрии №1 и неонатологии

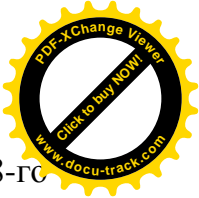
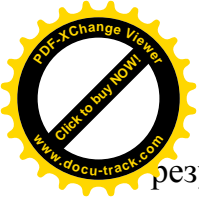
**Харьковский национальный медицинский университет, г. Харьков,
Украина**

Научный руководитель: к. мед.н., доц. Омельченко Е.В

Спинальная мышечная амиотрофия Вердника-Гоффмана - заболевание, характеризующееся дегенерацией клеток передних рогов спинного мозга вследствие мутации гена SMN 1 (survivalmotorneuron-1). В зависимости от времени проявления первых клинических симптомов, течения миодистрофического процесса, локализации мышечных атрофий выделяют следующие формы заболевания: врожденную, детскую раннюю и позднюю. Диагностика спинальных мышечных амиотрофий (СМА) вызывает значительные трудности, из-за выраженного полиморфизма клинических проявлений.

Приводим собственное наблюдение больного с врожденной СМА.

Ребенок Н., 1 год 4 месяца, поступил в отделение анестезиологии и интенсивной терапии с жалобами на отсутствие двигательной активности в верхних и нижних конечностях, судороги, отказ от еды, снижение массы тела, одышку. Мальчик родился от второй нормально протекавшей беременности, в сроке 40 недель гестации. Роды физиологические. У старшего ребенка трисомия по 21 хромосоме. После выписки из роддома мать отмечала снижение общей двигательной активности, слабый крик, желтушность кожных покровов. В возрасте двух недель наблюдалось снижение тонуса мышц верхних и нижних конечностей, отсутствие фиксации взгляда. Спустя 2-е недели появилась общая мышечная гипотония, перестал двигать ножками, выражена одышка с участием вспомогательной мускулатуры. В связи с выше перечисленным, был обследован неврологом, генетиком. На основании



результата молекулярно-генетического исследования выявлена делеция 7-го и 8-го экзонов теломерного гена SMN1 в гомозиготном состоянии (спинальная мышечная атрофия). Результат электромиографии: признаки поражения двигательных нейронов спинного мозга.

В возрасте 4-х месяцев, отмечается прогрессирующее ухудшение состояния: нарастает бульбарный синдром, мышечный тонус резко снижен, активные движения ограничены. Сухожильные рефлексы с верхних и нижних конечностей отсутствуют. На момент поступления: состояние тяжелое, выраженная дыхательная недостаточность II–III степени; ребенок вялый, адинамичный, отмечается гипотрофия III-й степени, воронкообразная деформация грудной клетки. При осмотре активные движения отсутствуют, арефлексия, сухожильные рефлексы не вызываются. Дыхание поверхностное, аритмичное с участием крыльев носа и вспомогательной мускулатуры. Перкуторно притупление легочного звука в нижних отделах правого легкого; аускультативно — над всей поверхностью легких дыхание ослаблено. Тоны сердца ритмичные, приглушены, тахикардия. На рентгенограмме ОГК: правосторонняя очагово-сливная пневмония. Ребенок переведен на ИВЛ, в связи с резким падением сатурации кислорода. В отделении находился 365 койко-дней, наложена трахеостома, т.к. попытки перевода на спонтанное дыхание не эффективны, кормление производилось через зонд. За время пребывания в клинике пневмония носила волнообразный характер; ребенок получал симптоматическую, патогенетическую терапию и препараты, улучшающие трофику нервной ткани. Несмотря на проводимый комплекс лечебных мероприятий, состояние ребенка прогрессивно ухудшалось и была констатирована смерть от церебральной, кардиореспираторной, почечной недостаточности.

Таким образом, при выявлении симптомов слабости и диффузной гипотонии у детей, врачи должны иметь в виду высокую вероятность диагноза СМА.

Колесник А.Н.

ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ, ТЕЧЕНИЯ И ЛЕЧЕНИЯ ГЕМАТИКО-УРЕМИЧЕСКОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ

Кафедра педиатрии №2

**Харьковский национальный медицинский университет,
г. Харьков, Украина**

Научный руководитель - Одинец Ю.В.

На основе клинического наблюдения за развитием, течением гематико-уремического синдрома (ГУС) у девочки в возрасте 2 лет 4 мес. Представлены клиничко-лабораторно-инструментальные его особенности на фоне современных методов терапии.

Больная София Г. 2 лет 4 мес., поступила в отделение интенсивной терапии и реанимации Харьковской городской клинической больницы №16 5.10.2015 на 4 день от начала заболевания с клиникой правосторонне очагово-сливной пневмонии, внегоспитальной, осложненной правосторонним фибринозно-гнойным плевритом и общетоксическим синдромом с признаками снижения темпов диуреза. Диагноз пневмонии подтвержден рентгенологически. Проводилась дифференциальная диагностика с синдромом Гудпасчера, который был исключен. На 2 день наблюдения зарегистрирована анурия. Которая продолжалась до 22 дня наблюдения. С учетом анурии и развившейся тяжелой анемии (Hb – 59г/л), лейкоцитозом ($13,3 \cdot 10^9$ /л).тромбоцитопенией ($25 \cdot 10^9$ /л), ретикулоцитозом (20%), повышением