

ПОВНОЕКЗОМНЕ СЕКВЕНУВАННЯ В ДІАГНОСТИЦІ ЕПІЛЕПТИЧНИХ ЕНЦЕФАЛОПАТІЙ У ДІТЕЙ (КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ ЧЖУ-ТОКІТА-ТАКЕНУЧІ-КІМ)

Кирилова Л.Г., Юзва О.О., Мірошников О.О.

ДУ "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології імені академіка О.М. Лук'янової НАМН України", м. Київ

Актуальність. Проблема ранньої діагностики орфанних (рідкісних) захворювань є актуальною для більшості країн світу. В основному ці захворювання є надзвичайно рідкісними в популяції і від часу появи перших симптомів до встановлення діагнозу проходить декілька років. Майже 80% орфанних захворювань перебігають з ураженням нервової системи. Відділення психоневрології ДУ "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології ім. акад. О.М. Лук'янової НАМН України" займається проблемою орфанних захворювань з 2012 року і має значний досвід їх діагностики та лікування у дітей.

Мета роботи. Метою дослідження було навести приклад складності клінічної діагностики та інтерпретації отриманих даних медико-генетичного дослідження методом екзомного секвенування (WES) у дитини з епілептичною енцефалопатією, затримкою розвитку, дизморфосиндромом та структурними змінами на МРТ.

Матеріали та методи. Збір анамнезу, загальноклінічний та неврологічний огляд, відео-ЕЕГ моніторинг під час нічного сну, магнітно-резонансна томографія головного мозку (3,0Т), електронейроміографія, повноекзомне секвенування (WES).

Результати. Хлопчик Д. 3 роки поступив зі скаргами мами на затримку у дитини стато-кінетичного та психо-мовного розвитку, епілептичні припадки. Перинатальний анамнез не обтяжений. Стато-кінетичний та психомовний розвиток з затримкою. Був прооперований з приводу двобічного крипторхізму. В соматичному статусі - ознаки білково-енергетичної недостатності (вага 12 кг). Ознаки дизморфосиндрому у вигляді макроцефалії (>2SD), глибоко посажені очні яблука, нависання верхньої повіки, страбізм, відкриті ніздрі, піднятий ніс. В неврологічному статусі - дитина в свідомості, виконує окремі інструкції, повторює слова. Збіжна косина більше справа. Тонус м'язів знижений D=S, більше в нижніх кінцівках. Сухожильні рефлекси з верхніх кінцівок викликаються, D=S живі. Колінні рефлекси не викликаються, D=S. Хода атактична. Симптом Бабінського негативний D=S.

Результати. При проведенні ЕЕГ-моніторингу нічного сну було виявлено епілептиформну активність, реєструється уві сні в центрально-тім'яній області. Комплекси гостра-повільна хвиля, що морфологічно подібні до доброякісних епілептиформних патернів дитинства. За даними ЕНМГ - патологічних змін не виявлено. При МРТ дослідженні головного мозку субependимально бічним шлуночкам ознаки гетеротопії сірої речовини головного мозку.

При генетичному дослідженні методом (WES) було виявлено мутацію гену SON c.5887C>T(p.Arg1963Cys), що може бути асоційовано з аутосомно-домінантним синдромом Чжу-Токіта-Такенучі-Кім і віднесено лабораторією до варіанту невизначеного значення (VUS - variant of uncertain significance).

Висновки. Генетичні дослідження доступні і відкривають нові можливості діагностики орфанних захворювань, але потребують грамотної інтерпретації клінічного фахівця. Після отримання результатів важливо співставити отриманий результат і клінічні ознаки описаного синдрому. Тільки при відповідності клінічних проявів та результатів генетичного дослідження (наприклад VUS) ми можемо говорити, що дана мутація є етіологічним фактором захворювання. В нашому випадку клінічні ознаки співпадали з описаними в 2015 році першовідкривачами синдрому Чжу-Токіта-Такенучі-Кім, і тому генетичне дослідження допомогло встановити остаточний діагноз.

РОЗПОВСЮДЖЕНІСТЬ ПАЛІННЯ РІЗНИХ ЗАСОБІВ ДОСТАВКИ ТЮТЮНУ У СІМ'ЯХ ІЗ ДІТЬМИ В ОДЕСЬКОМУ РЕГІОНІ

Коваленко Д.А.

Одеський національний медичний університет

Вступ. ВООЗ вважає епідемію вживання тютюнових продуктів однією з наймасштабніших загроз громадському здоров'ю. Поширеність активного куріння в Україні сягає 42% серед чоловіків та 14% серед жінок. В Україні неінфекційні захворювання, пов'язані з курінням тютюнових продуктів, щорічно призводять до загибелі 122,9 тис. осіб. Близько 10% цих смертей є результатом впливу вторинного тютюнового диму. Негативні наслідки впливу пасивного куріння найбільш виражені серед немовлят і дітей молодшого віку.

Метою дослідження було оцінити існуючу поширеність прихильності до паління серед сімей із дітьми перших 5 років життя, включаючи використання сучасних приладів доставки нікотину.

Матеріали та методи. Нами було проведено опитування, в якому взяли участь 500 респондентів. Критерієм включення у дослідження був вік дитини в сім'ї менше 5 років, критеріями виключення - народження дитини передчасно (глибока недоношеність) та наявність у дитини природжених вад розвитку та спадкових захворювань. Було проаналізовано 414 анкет, що відповідали критеріям включення.

Результати. Частка матерів, які палили до вагітності, складала 22,46 (n=93, 95% ДІ 18,71 - 26,73) %, під час вагітності - 10,87 (n = 45; 95% ДІ 8,22 - 14,24) %. У I триместрі палило 53,33 (n = 24; 95% ДІ 39,08 - 67,06) %, у III триместрі - 13,33% (n = 6, 95% ДІ 6,26 -

26,18%) жінок. Протягом усієї вагітності палило 20 (n = 9; 95% ДІ 10,90 - 33,82)% респонденток. Переважна більшість жінок, що палили, була у віці 25-30 років, при цьому 69,2% з них мали вищу освіту. Розповсюдженість тютюнопаління серед жінок після народження дитини сягала 23,91 (n=99, 95% ДІ 20,06 - 28,25) %. Жінки, які палили до вагітності та під час неї з більшою ймовірністю продовжували вживати тютюнові продукти після появи дитини в сім'ї (ВШ 190,40 [95% ДІ 80,50 - 450,37] та 33,48 [13,57 - 82,57] відповідно). Поширеність куріння серед родичів, які мешкають під одним дахом з дитиною, склала 42,75 (n=177, 95% ДІ 38,08 - 47,56)%. Куріння інших членів сім'ї негативно впливало на прихильність палити серед матерів, які з більшою ймовірністю палили до вагітності (ВШ 22,88 з 95% ДІ 11,04 - 47,41), під час вагітності (ВШ 10,88 з 95% ДІ 4,50 - 26,36) та після останньої (ВШ 92,44 з 95% ДІ 28,50 - 299,83). Після вагітності жінки з однаковою частотою використовували займисті (51,52 [95% ДІ 41,80 - 61,23] %) та не займисті (48,48 [95% ДІ 38,88 - 58,20] %) тютюнові вироби. Інші члени родини частіше споживали тютюн для куріння (86,44 [95% ДІ 80,62-90,72]%), ніж електронні сигарети. Більш ніж 5% родичів були споживачами комбінації класичних тютюнових та електронних сигарет. Усі курці, які споживали електронні пристрої доставки нікотину, з більшою вірогідністю палили вдома, ніж поза межами приміщення (ВШ 5,33 [95% ДІ 0,53 - 54,04] та 36,36 % [95% ДІ 22,19 - 53,38] проти 9,8 % [95% ДІ 6,03 - 15,55]).

Висновки. Поширеність паління у сім'ях з дітьми є значною. Діти зазнають впливу вторинного тютюнового диму вже на етапі антенатального розвитку, продовжуючи отримувати негативний ефект пасивного паління після народження у випадках куріння матері або інших членів родини.

ГОСТРИЙ ФЛЕГМОНОЗНИЙ АПЕНДИЦИТ У ДИТИНИ З МУЛЬТИСИСТЕМНИМ ЗАПАЛЬНИМ СИНДРОМОМ, АСОЦІЙОВАНИМ ІЗ КОРОНАВІРУСНОЮ ХВОРОБОЮ COVID-19 (MIS-C)

Ковальчук О.Л.

Національний медичний університет ім. О.О.Богомольця, кафедра педіатрії № 2, м.Київ

У переважної більшості дітей захворювання, що спричинено коронавірусом (SARS-CoV-2), має більш легкий перебіг, ніж у дорослих. Проте із продовженням пандемії у всьому світі, збільшуються повідомлення про виявлення синдрому надмірної запальної реакції (MIS-c - multisystem inflammatory syndrome in children). За оцінками MIS-C зустрічається у 1/100 000 населення у віці до 21 року. Серед пацієнтів із мультисистемним запальним синдромом описані випадки гострого апендициту. Ми також хочемо поділитися випадком, що мав місце в нашій клініці.

Хлопчик 11 років надійшов в клініку до дитячого хірургічного відділення із скаргами на підвищення температури тіла до високих фебрильних цифр, болями в животі. Вищезазначені скарги з'явилися за 2 дні до надходження у клініку. В приймальному відділенні оглянутий черговим хірургом, виставлений діагноз: гострий апендицит. Проведено апендектомію: гострий флегмонозний апендицит, гнійний перитоніт підтверджений патогістологічним дослідженням.

З анамнезу відомо, що за 3 тижні тому дитина переохворіла на Covid-19, легкий перебіг. В ранньому післяопераційному періоді дитина продовжувала лихоманити до високих фебрильних цифр (38-39,0C), зберігалися прояви інтоксикаційного синдрому, згодом з'явилися болі в суглобах, гіперемія та виражена сосочковість язика, збільшення та болючість шийної групи лімфатичних вузлів зліва. Враховуючи наявність в анамнезі інфекції Covid-19, дитина проконсультована дитячим інфекціоністом. Проведено дообстеження: ІФА IGM SARS-COV-2 - позитивні, ІФА IGG SARS-COV-2 - позитивні. В загальному аналізі крові спостерігався лейкоцитоз з нейтрофіліозом та абсолютна лімфоцитопенія, прискорене ШОЕ, тромбоцитоз. Було також виявлено значне збільшення процітокінових маркерів запалення: д-димеру, ферритину, ІЛ6, помітно підвищений рівень прокальцитоніну та мозкового натрійдіуретичного пептиду. ЕКГ на початку захворювання показала правильний синусовий ритм, дифузні метаболічні порушення в міокарді (негативний зубець Т в V1-V6), на наступних ЕКГ спостерігалася позитивна динаміка. Дитина проконсультована в науково-практичному центрі дитячої кардіології та кардіохірургії при МОЗ України: двостулковий аортальний клапан. На момент огляду коронарні артерії без особливостей. Призначена повторна консультація через місяць. На підставі вищезазначених симптомів дитині був виставлений діагноз: мультисистемний запальний синдром, асоційований з коронавірусною хворобою COVID-19 (MIS-c). Негайно була розпочата терапія внутрішньовенним імуноглобуліном G в дозі 1г на кг маси тіла. На 6 добу дитина була переведена до педіатричного відділення, де продовжила лікування. Відмічається стійка нормалізація температури тіла через 36 годин від введення другої дози внутрішньовенного імуноглобуліна G. Також хлопчик отримував емпіричну антибактеріальну терапію: цефалоспорино 3 покоління, аміноглікозиди 3 покоління, метронідазол, ацетилсаліцилову кислоту (АСК), метілпреднізолон, низькомолекулярні гепарини (еноксапарин). На амбулаторний етап лікування дитина виписана із рекомендаціями продовження поступового зниження системних глюкокортикостероїдів та продовження прийому АСК до нормалізації рівня тромбоцитів.

Отже, знання особливостей перебігу MIS-c у дітей (особливо якщо біль в животі є складовою частиною скарг хворого) важливо як для хірургів, так і для педіатрів - бо налаштовує на ретельне обстеження дітей на предмет хірургічних ускладнень, а саме апендициту або перфорації.