

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИЯ 1-ГО ТИПА У НОВОРОЖДЁННОГО

Гурина Л.Н.¹, Васько Т.П.², Денисик Н.И.²,
Воронцова О.М.²

¹Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь

²Гродненская областная детская клиническая больница, Гродно, Беларусь

Актуальность. Наследственная гиперлипопротеинемия 1-го типа (ГЛП1; синонимы: хиломикронемия, семейная жиросредованная липемия, семейная гиперглициридемия, идиопатическая семейная гиперлипемия, Бюрнера–Грютца синдром) представляет собой редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное наследственным дефицитом ферментов, участвующих в расщеплении триглицеридов, что приводит к неполному расщеплению хиломикронов и их накоплению в кровотоке. Эффективных методов лечения ГЛП1 не разработано. Имеются противоречивые данные относительно эффективности и безопасности лечения детей низкими дозами статинов и препаратами фиброевой кислоты.

Описание клинического случая. Мальчик от 1-й беременности (экстракорпоральное оплодотворение), 1-х родов, срок гестации 40 нед. Беременность протекала на фоне мочекаменной болезни, малых аномалий сердца. Роды путем кесарева сечения. Ребёнок родился с массой тела 3750 г, длиной 53 см, с оценкой по Апгар 8/9 баллов. Находился на лечении в родильном доме 7 сут с диагнозом «Врождённая инфекция неуточненная. Неонатальная желтуха. Анемия лёгкой степени». Состояние ребёнка при выписке удовлетворительное. В возрасте 2 нед жизни, со слов матери, на лице и туловище ребенка стали появляться белесовато-желтоватые бляшки и папулы размером 2–4 мм без признаков воспаления. При обследовании в возрасте 1 мес венозная кровь ребёнка напоминала «молочную карамель с рисунком из единичных красноватых прожилок». Биохимические исследования из-за выраженного хилёза крови не проводились. Ребёнок находился на смешанном вскармливании с недельного возраста, в качестве докорма получал смесь «Беллакт Оптимум 1». Для дальнейшего обследования ребёнок был госпитализирован. При осмотре производит впечатление активного мальчика, физический и неврологический статус соответствовал возрасту. В возрасте 1 мес масса тела ребенка была 5260 г (+1510 г с рождения). Кожа субиктеричная с оливковым оттенком на бледно-розовом фоне. На коже в области волосистой части головы и лица, туловища обнаружены множественные бляшки 2–4 мм желтовато-белесоватого цвета и везикуло-папулезные элементы сыпи без признаков воспаления. При осмотре офтальмологом выявлены нарушения кровообращения в сосудах сетчатки, жировая эмболия сосудов обоих глаз. При лабораторном анализе крови отмечен выраженный её хилёз крови, цвет сыворотки в виде топленого молока, уменьшение числа эритроцитов до $2,61 \times 10^{12}/л$, гемоглобин не определялся, СОЭ 11 мм/ч, тромбоциты $460 \times 10^9/л$, лейкоциты $9,45 \times 10^9/л$, моноциты 10%, лимфоциты 60%, сегментоядерные нейтрофилы 22%, палочкоядерные нейтрофилы 1%, эозинофилы 7%, гематокрит 23,7. Повторные анализы крови не проводились из-за выраженного хилёза. При консультации в Республиканском научно-практическом центре диагноз был уточнён: наследственная ГЛП1 и сформулирован на основании повышенного содержания триглицеридов в сыворотке крови, наличия хиломикронов, снижения активности липопротеидлипазы более чем на 90% от возрастной нормы в сочетании с клиническими проявлениями: множественные ксантомы на коже головы, туловища, увеличение печени, селезёнки. Концентрация холестерина в пределах нормы или незначительно повышена.

Выводы. Несмотря на редко встречающийся синдром наследственной ГЛП1, его своевременная диагностика и коррекция у новорождённых необходимы для профилактики осложнений.

МИКРОБИОЛОГИЧЕСКИЙ ПЕЙЗАЖ И АНТИБИОТИКОГРАММА ПРИ ПИОДЕРМИЯХ У НОВОРОЖДЁННЫХ

Денисик Н.И.¹, Гурина Л.Н.², Солодкая Е.В.²

¹Гродненская областная детская клиническая больница, Гродно, Беларусь

²Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь

Актуальность. Пиодермии — это различные формы гнойно-воспалительных заболеваний кожи и её придатков. Пиодермии особенно опасны в период новорождённости из-за повышенной чувствительности кожи к различным микроорганизмам и склонности к генерализации процесса. На фоне широкого использования антибактериальных средств возникают антибиотикорезистентные штаммы бактерий. Изучение этиологии пиодермий у новорождённых и контроль над чувствительностью микроорганизмов к антимикробным препаратам является актуальной проблемой перинатологии.

Цель. Оценить микробиологический пейзаж и показатели антибиотикограмм при пиодермиях у новорождённых.

Материалы и методы. Проведён анализ 5 медицинских карт стационарного пациента. В исследование включили новорождённых с положительными микробиологическими результатами посевов из гнойных очагов поражённой кожи.

Результаты. У 4 детей пиодермии проявились пузырьчаткой новорождённых, у 1 ребёнка диагностирован синдром стафилококковой ожоженной кожи. С поражённых участков кожи взяты мазки для проведения микробиологических посевов. Выявлено, что в 80% случаев причиной пиодермии был *Staphylococcus aureus*, в 20% — *St. epidermidis*. Максимальная чувствительность *St. aureus* определена к клиндамицину, ципрофлоксацину, левофлоксацину, устойчивость — к бензилпенициллинам, цефалоспорином. *St. epidermidis* чувствителен к азитромицину, линезолиду, амикацину, ванкомицину, устойчив к бензилпенициллинам, цефепиму, цефтриаксону.

Выводы. Возбудителями пиодермий у новорождённых детей часто являлись *St. aureus* и *St. epidermidis*, штаммы которых устойчивы к биосинтетическим пенициллинам, цефалоспорином — препаратам первой линии для лечения пиодермий у новорождённых. Данное исследование показывает важность постоянного динамического мониторинга микробиологических посевов пиодермий у новорождённых для эффективного лечения.

АНЕМИЯ ДАЙМОНДА–БЛЕКФЕНА У РЕБЁНКА 3 ЛЕТ

Дәрмен А.Б., Изтлеуова Г.Т.

Медицинский университет Караганды, Караганда, Казахстан

Актуальность. Анемия Даймонда–Блекфена (АДБ) — редкая форма костномозговой недостаточности, которая развивается в результате апоптоза эритроидных предшественников в костном мозге вследствие дефекта биосинтеза рибосом. Чаще всего заболевание возникает на фоне мутации гена *RPS19*, расположенного в 19-й хромосоме, который кодирует важный рибосомальный белок S19 и входит в состав малой (40S) субъединицы рибосомы человека. Начало клинических проявлений АДБ приходится на 2 мес жизни, диагноз устанавливается к 3–4 мес жизни ребёнка. Манифестация болезни приходится к 1-му году жизни (90%), очень редко — в 1-е сутки жизни. Диагностическая картина АДБ: тяжёлая нормохромная, микроцитарная, реже макро-