

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 неуточнённая. 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-

цитарная анемия с низким уровнем ретикулоцитов, отсутствием или резким снижением эритрокариоцитов в костном мозге.

Цель: демонстрация случая АДБ у ребёнка с посттрансфузионной перегрузкой железом и развитием множественных осложнений.

Описание клинического случая. Девочка 3 лет от 1-й беременности, 1-х преждевременных родов на 33-й неделе, раннее отхождение вод. Масса тела при рождении 1900 г, длина 45 см. К груди приложена не сразу, грудное вскармливание до 2 лет. Привита до 1 года, затем был медицинский отвод от вакцинаций. Ребёнок состоит на учёте у невропатолога с диагнозом: Резидуальное поражение ЦНС, синдром мышечной дистонии, судороги при лихорадке, задержка психомоторного развития; у хирурга: Гемангиома и лимфангиома лобной локализации; у гематолога: Апластическая анемия; у эндокринолога: Гипотиреоз, у окулиста: Фоновая ретинопатия. Наследственность не отягощена. Ребёнок находился на стационарном лечении в гематологическом отделении. Со слов мамы, впервые анемия выявлена в марте 2019 г., когда уровень гемоглобина в крови составлял 46 г/л. Спустя неделю, на фоне лечения препаратами железа, гемоглобин снизился до 40 г/л, дважды проводилась гемотрансфузия. При выписке гемоглобин 120 г/л, наблюдались у гематолога по месту жительства. Неоднократно поступала в клинику для лечения. Для верификации диагноза была госпитализирована в отделение онкологии Национального научного центра материнства и детства (Нур-Султан), где был верифицирован диагноз: Анемия Даймонда–Блекфена. Общее состояние ребёнка тяжёлое за счёт кожно-геморрагического, анемического, гепатолиенального синдромов. Сознание ясное. Телосложение правильное, отсутствуют стигмы дизэмбриогенеза. Кожные покровы смуглые, на стопах, нижней трети голени отмечается геморрагическая сыпь. Костно-суставная система без деформации. Сердечные тоны громкие, ритмичные, короткий систолический шум на верхушке и в V точке, умеренная тахикардия. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень выступает из-под рёберной дуги на 2 см, селезёнка — на 3–4 см. Пациентке были назначены стандартные клинические исследования: общий анализ крови (ОАК), биохимический анализ крови, общий анализ мочи, ИФА на HBsAg, ИФА гормонов щитовидной железы, инструментальные исследования (ЭКГ, Эхо-КГ, ЭЭГ, комплексное УЗИ). ОАК от 06.01.2020: гемоглобин — 91 г/л, лейкоциты — $5,35 \times 10^9/\text{л}$, тромбоциты — $226 \times 10^9/\text{л}$, ретикулоциты — 4,70%. ИФА HBsAg от 13.01.2020: ИФА HBsAg — присутствует. ОАК от 10.03.2020: в пределах нормы. Эхо-картина умеренной гепатомегалии с реактивными изменениями паренхимы, спленомегалия. Учитывая основной диагноз, девочка получала антиагрегантную терапию (гепарин, 1000 МЕ/мл, 0,2 МЕ подкожно 4 раза в день № 20; курантил, 8,3 мг перорально 3 раза в день № 63), метаболическую терапию (фолиевая кислота по 0,001 мг 3 раза в день № 15), гепатопротекторную терапию (урсолим по 100 мг 1 раз в день № 14), гормональную терапию (преднизолон 17,5 мг № 13, 45 мг № 15, 40 мг № 3, 35 мг № 3, 30 мг № 5, 20 мг № 1). АДБ чаще встречается у детей на 1-м году жизни, у данного ребёнка заболевание диагностировано позже — в 2 года. После подтверждения диагноза по клиническим показаниям (уровень гемоглобина — 46 г/л) были произведены множественные гемотрансфузии, которые дали как положительный эффект (повышение уровня гемоглобина), так и осложнения в виде ослабления иммунитета (частые воспалительные заболевания верхних дыхательных путей), печёночной недостаточности, снижения функции сердца. У данной девочки мы наблюдали отставание в физическом, психическом развитии (возможно, за счёт недоношенности при рождении), иммунную недостаточность, эпилепсию, врождённые пороки развития не отмечались.

Выводы. Распространённым осложнением АДБ является перегрузка железом. Это результат переливания крови, необходи-

мого для лечения. Лечение может включать хелатирование железа препаратами, которые удаляют железо из крови для предотвращения осложнений. Стероиды могут иметь значительные побочные эффекты, такие как остеопороз, увеличение массы тела, высокое кровяное давление и сахарный диабет, все из которых должны контролироваться независимо от возраста пациента. Более молодые пациенты подвергаются особому риску замедления физического роста. Возможно, потребуется изменить план лечения, чтобы обеспечить адекватный рост в течение 1-го года жизни. По статистике дети с диагнозом АДБ доживают до 40 лет при постоянной поддерживающей терапии.

* * *

ПЛАНОВАЯ ВАКЦИНОПРОФИЛАКТИКА ПРИ ПАНДЕМИИ COVID-19

Дмитриев А.В., Федина Н.В., Гудков Р.А., Петрова В.И.

Рязанский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова Минздрава России, Рязань

Актуальность. В Рязанском регионе плановая вакцинация была приостановлена в апреле 2020 г. на фоне пандемии COVID-19.

Цель: провести сравнительный анализ выполнения плана иммунизации в рамках Национального календаря профилактических прививок у детей от рождения до 18 лет между соответствующими месяцами 2019 и 2020 гг.

Материалы и методы. Использованы данные ежемесячных и годовых форм № 5 в Рязанской области. Рассчитывали доли выполненных вакцинаций от плановых, относительный риск (ОР), доверительный интервал (ДИ). Различия считали статистически значимыми при $p < 0,05$.

Результаты. Охват прививками против коклюша в апреле 2019 и 2020 гг. составил 111 и 9,9% от плана соответственно (ОР 0,089; 95% ДИ 0,082–0,096; $p < 0,0001$); против дифтерии и столбняка — 108 и 9,8% (ОР 0,086; 95% ДИ 0,080–0,093; $p < 0,0001$); полиомиелита — 129 и 9,8% (ОР 0,076; 95% ДИ 0,071–0,082; $p < 0,0001$); кори и паротита — 119 и 6,8% (ОР 0,057; 95% ДИ 0,052–0,063; $p < 0,0001$); краснухи — 123 и 6,7% (ОР 0,054; 95% ДИ 0,049–0,060; $p < 0,0001$); пневмококковой инфекции — 103 и 8,3% (ОР 0,080; 95% ДИ 0,073–0,089; $p < 0,0001$); туберкулеза (БЦЖ новорождённых) — 97 и 47% (ОР 0,482; 95% ДИ 0,457–0,509; $p < 0,01$); гепатита В — 111 и 9,4% (ОР 0,085; 95% ДИ 0,078–0,092; $p < 0,0001$). В апреле 2019 г. было выполнено 7130 прививок, в апреле 2020 г. — в 9,4 раза меньше ($p < 0,0001$). Охват БЦЖ в апреле 2020 г. составил 47% от месячного плана. Прирост вакцинации от дифтерии, коклюша и столбняка по сравнению с апрелем, в мае и июне 2020 г. составил +35 и 108% соответственно; от полиомиелита — +31 и 107%; от кори, эпидемического паротита и краснухи — +26 и 179%; БЦЖ — +19,5 и 31%; против гепатита В — +34 и 105%; против пневмококковой инфекции — +25,6% в мае и +77,7% в июне.

Выводы. Ограничительные мероприятия в апреле–мае 2020 г. вызвали снижение вакцинальной активности в регионе, к концу года охват прививками выполнен в полном объёме. БЦЖ-вакцинация новорождённых была в этот период выше.

* * *