

**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ»**



МАТЕРІАЛИ

**104-ї підсумкової науково-практичної конференції
з міжнародною участю
професорсько-викладацького персоналу
БУКОВИНСЬКОГО ДЕРЖАВНОГО МЕДИЧНОГО УНІВЕРСИТЕТУ
06, 08, 13 лютого 2023 року**

Конференція внесена до Реєстру заходів безперервного професійного розвитку,
які проводитимуться у 2023 році №5500074

Чернівці – 2023

Висновки. Рецидивуючий бактеріальний менінгіт є рідкісним явищем і, як правило, становить значну діагностичну проблему для клініциста. Структурований підхід та рання діагностика будь-якої основної патології мають вирішальне значення для запобігання повторних епізодів та покращення загального результату для хворого. Наведений клінічний випадок демонструє необхідність ретельного збору анамнезу у пацієнта з рецидивуючим менінгітом, потребу в комплексному обстеженні за участю отоларинголога та нейрохірурга, знання діагностичного алгоритму за наявності ліквореї.

Колюбакіна Л.В.

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК НЕЗАВЕРШЕНОГО ОСТЕОГЕНЕЗУ

Кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб

Буковинський державний медичний університет

Вступ. Незавершений остеогенез (НО) відноситься до груп рідкісних фенотипово та генетично гетерогенних спадкових дисплазій сполучної та кісткової тканини, яке характеризується частими переломами та деформацією скелету. На сьогоднішній час відомо, що генетичною основою захворювання є мутації в двадцяти генах, причому в 85-90% випадків НО обумовлені аутосомно-домінантними мутаціями, хоча можливі спонтанні мутації, які виникають в генах COL1A1 та COL1A2, що призводить до кількісних та якісних змін синтезу колагену I типу, який складає приблизно третину від загального білка в організмі та входить до складу кісток, сухожилля, зв'язок, шкіри. За даними різних авторів зустрічається з частотою від 1 до 6-7 випадків на 100 000 новонароджених та реєструється однаково незалежно від статі та расової належності.

Внаслідок впровадження нових генетичних методів дослідження виявлено більше 1500 мутацій, які занесені в базу даних варіабельності НО. Діагностика захворювання базується переважно на клінічних та рентгенологічних даних. Молекулярно-генетичне обстеження дозволяє верифікувати діагноз й провести диференційну діагностику з іншими захворюваннями опорно-рухового апарату.

Мета дослідження. Зважаючи на вищенаведене, вважали за доцільне представити клінічний випадок особливостей перебігу НО у дівчинки М.

Результати дослідження. Дівчинка М. народилася від IV вагітності, яка перебігала без ускладнень, III пологів на 38-у тижні вагітності з масою тіла 2300 г, довжиною 47 см. Оцінка за шкалою Апгар 6/7 балів. У зв'язку з розвитком ознак дихальних розладів після народження отримувала кисневу підтримку, антибактеріальну терапію, пейону. На третю добу життя переведена у ВІТН ЧОДКЛ. При огляді звертали на себе увагу особливості фенотипу: диспропорційна тілобудова, вкорочені та деформовані кінцівки, брахіцефалія, трикутна форма лицевого скелету, вузька та мала грудна клітка. Активні рухи обмежені, пасивні – болючі. Діагностовані вроджені вади розвитку опорно-рухового апарату та сполучної тканини: перелом лівої ключиці, переломи обох плечевих кісток, кісток передпліччя, обох стегнових кісток та лівої гомілкової кістки, що зрослися. Пневмонія новонароджених, ДН I-II ступеня. Гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС II ст., гострий період, симптом пригнічення, лікворо-динамічних порушень. Маловаговий до терміну гестації. Під час знаходження у відділенні отримувала антибактеріальну та підтримуючу терапію: п-СРАР, інфузійну терапію з проведенням часткового парентерального харчування, імобілізація гіпсовими пов'язками. Дитина консультована неодноразово вузькими спеціалістами. При проведенні молекулярно-генетичного обстеження виявлена мутація гена COL1A1, аутосомно-домінантний шлях успадкування. Проведена консультація в інституті патології хребта та суглобів ім. проф. М.І. Ситенка (м. Харків), заключення: недосконалий остеогенез II типу, важкий перебіг. Введення біфосфонатів на даний час не показано.

Висновки. Таким чином, представлений клінічний випадок має практичне значення внаслідок рідкисності даної патології, широкого поліморфізму клінічної картини, утрудненні при проведенні диференційної діагностики, недостатньої обізнаності практичних лікарів.