

*Александрюк Ю.В., Тимчишина І.М., Колюбакіна Л.В., Богуцька Н.К.
(Чернівці, Україна)*

КЛІНІКО-ПАРАКЛІНІЧНІ ОСОБЛИВОСТІ ПЕРЕБІГУ ДУЖЕ РІДКІСНОЇ МІТОХОНДРІАЛЬНОЇ ПАТОЛОГІЇ (ВЛАСНЕ КЛІНІЧНЕ СПОСТЕРЕЖЕННЯ)

Окремі спадкові захворювання обміну речовин із порушенням метаболізму амінокислот, вуглеводів, органічних і жирних кислот тощо, можуть бути пов'язані з мітохондріальною патологією із розладами клітинного енергетичного балансу. Для мітохондріальних захворювань притаманні поліморфізм клінічної симптоматики, прогресивний перебіг та можливі несприятливі наслідки. Маніфестація клінічної картини можлива в будь-якому віці, але найчастіше трапляється в дітей. Дебют цієї патології в неонатальному періоді може мати катастрофічний прогресуючий перебіг внаслідок епізодів декомпенсації та метаболічної кризи. Ідентифікація дітей зі спадковими порушеннями обміну речовин є доволі складною проблемою, що обумовлено недоступністю розширеного неонатального скринінгу, відсутністю чіткої клінічної симптоматики, складністю діагностичного процесу.

До спадкових захворювань із порушенням обміну вуглеводів відноситься галактоземія. При галактоземії ушкоджений метаболізм галактози в глюкозу внаслідок генетичного дефекту фермента галактозо-1-фосфат уридилілтрансферази (GALT), що призводить до накопичення в організмі токсичних продуктів. Частота галактоземії в країнах, де проводиться неонатальний скринінг, коливається від 1:18000 до 1:180000. Співвідношення статей становить 1:1; тип успадкування аутосомно-рецесивний. Для галактоземії притаманна генетична гетерогенність, клінічні прояви характеризуються виразним клінічним поліморфізмом. Так, класична галактоземія може перебігати за трьома клінічними варіантами у вигляді неонатального грамнегативного сепсису, диспептичних порушень, ушкодження печінки та затримки психомоторного розвитку. Існує варіант перебігу класичної галактоземії із частковим дефіцитом фермента - варіант Дюарте. Діагностика захворювання базується на визначенні активності фермента в сироватці крові та проведенні молекулярно-генетичного дослідження. Медикаментозна терапія полягає в симптоматичному лікуванні критичних

станів, які притаманні для даного захворювання. В основі специфічного лікування – пожиттєве дотримання безлактозної дієти.

Зважаючи на вищевикладене, вважали за доцільне представити клінічний випадок особливостей перебігу спадкової патології обміну речовин у дівчинки М., яка народилася від другої вагітності та других пологів на 38-у тижні вагітності з масою тіла 2500 г. В першу годину життя зафіксована короткочасна зупинка серця. Виписана на третю добу. Вигодовувалась високоадаптованою сумішшю. У зв'язку з відсутністю набуття ваги тіла вперше була госпіталізована з діагнозом білково-енергетична недостатність. Невдовзі у віці 3,5 місяців в дитини була діагностована кардіоміопатія. В подальшому майже щомісяця дитина знаходилася на стаціонарному лікуванні, адже на фоні інтеркурентних респіраторних захворювань наростала полісистемність уражень з негативною динамікою клінічної симптоматики. Враховуючи нетиповий перебіг захворювання, у віці 9 місяців була консультована в центрі орфанних захворювань: виявлено підвищення вмісту ацетилкарнітину C8 за результатами тандемної мас-спектрометрії плазми крові, а також підвищення амонію та лактату в крові. Подальша клінічна симптоматика в дитини супроводжувалась мультисистемним ушкодженням (з переважним залученням серця, печінки та ЦНС) з розвитком полісерозитів, що потребувало виключення системного захворювання сполучної тканини. Після першого року життя відмічали деяку затримку статокінетичного розвитку. Проведення молекулярно-генетичного дослідження дозволило виявити дві патогенних мутації у гені GALT (гомозигота), що асоціювало з діагнозом галактоземії Дюарте. Крім того, виявлено один патогенний варіант у гені GLDC, що асоціює з аутомно-рецесивною гліциновою енцефалопатією. Також повне екзомне секвенування виявило дві мутації гену TRMT5 в гетерозиготному стані, що дозволило верифікувати діагноз: спадкове порушення обміну речовин із групи дефектів мітохондріального дихального ланцюга: комбінований дефіцит окисного фосфорилування 26 типу; аутомно-рецесивний тип успадкування. Вторинна кардіоміопатія. Затримка статомоторного та психомовленнєвого розвитку. Симптоматична епілепсія. Гепатит. Синдром гепатомегалії.

Таким чином, представлений клінічний випадок демонструє часті інтеркурентні респіраторні епізоди як тригер метаболічної декомпенсації перебігу спадкової патології, труднощі проведення диференційної діагностики

та постановки остаточного діагнозу у дитини з комбінацією орфанних спадкових захворювань обміну речовин.

Андрушко С.Д., Левицька С.А., Понич О.М., Палій М.А. (Чернівці, Україна)

СИНДРОМ НІМОГО СИНУСУ У ДІТЕЙ

Синдром німого синусу або SSS (Silence Sinus Syndrome) – рідке захворювання, в основі котрого лежить набутий ателектаз верхньощелепного синусу. Вперше синдром описаний в 1964 році, свою назву отримав через 30 років у зв'язку із повільним перебігом.

Метою дослідження було проведення аналізу механізмів розвитку, перебігу синдрому німого синусу, в тому числі у дітей, обговорення власного клінічного досвіду.

Матеріали і методи. Проведений аналіз наукових публікацій по наукометричним базам даних PubMed, Cochrane Library, and Scopus, PubMed, PMC з використанням ключових слів «Silence Sinus Syndrome», а також аналіз власного досвіду лікування десяти пацієнтів із SSS, в тому числі одного – у дитини.

Припускають, що в основі синдрому лежить стійке закриття переднього отвору і створення негативного тиску в синусі із поступовим ателектазом. Основними діагностичними критеріями SSS є спонтанний однобічний енофтальм і гіпоглобус, тому в переважній більшості пацієнти спершу звертаються до офтальмологів або пластичних хірургів через асиметрію обличчя. Проте, в першій стадії SSS фаціальні і офтальмологічні симптоми відсутні і пацієнти потрапляють до отоларингологів у зв'язку із хронічним запальним враженням верхньощелепної пазухи. На рутинних рентгенограмах пазух у таких пацієнтів має місце стійке зниження пневматизації однієї гайморової пазухи, яке не змінюється в процесі консервативного лікування, що змушує отоларингологів вдаватися до проведення діагностичних пункцій. При пункції вражених верхньощелепних пазух визначають зменшення об'єму синусу і відсутність гнійного вмісту. Зазвичай таким пацієнтам діагностують