

**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

Крецу Н.М.

РОЛЬ ОКРЕМИХ ФАКТОРІВ РИЗИКУ НЕОНАТАЛЬНОГО СЕПСИСУ

Кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб

Буковинський державний медичний університет

Вступ. Незважаючи на численні наукові роботи та досягнення у неонатальній практиці, сепсис й надалі залишається найактуальнішою, небезпечною для життя та невирішеною проблемою неонатології.

Мета дослідження. Аналіз особливостей перебігу вагітності, пологів, соматичної та акушерсько-гінекологічної патології в матерів новонароджених, включених у дослідження з метою вивчення ймовірного впливу антенатальних факторів ризику сепсису та формування наслідків.

Матеріали і методи дослідження. Для реалізації поставленої мети під нашим спостереженням на базі відділення інтенсивної терапії новонароджених (ВІТН), відділення патології новонароджених та відділення виходжування передчасно народжених дітей ОКНП «Чернівецька обласна дитяча клінічна лікарня» м.Чернівці знаходились 87 новонароджених (основна група) із проявами генералізованого інфекційно-запального процесу. До групи контролю за поінформованої згоди батьків увійшли 30 новонароджених неонатальних відділень ОДКЛ, які мали аналогічний вік та в яких інфекційно-запальні захворювання були спростовані. Статистичну обробку фактичних даних проводили за допомогою програми StatSoft Statistica v 6.0., при відомому числі спостережень (n). Критичний рівень значущості «P» при перевірці статистичних гіпотез у даному дослідженні вважали при $p < 0,05$.

Результати дослідження. Середній термін гестації новонароджених основної групи- $35,3 \pm 0,39$ тижнів, у групі контролю відповідно - $36,5 \pm 0,48$ тижнів ($P > 0,05$). За статтю обстежені групи розподілились наступним чином: у основній групі частка хлопчиків склала 60,9%, дівчаток- 39,1%, у контрольній групі: 60% хлопчиків та 40% дівчат відповідно ($P > 0,05$). Середні показники маси тіла при народженні становили $2561,2 \pm 102,37$ г у представників основної групи та $2879,3 \pm 134,52$ г у новонароджених контрольної групи ($P > 0,05$). Слід відмітити, що у 57,5% у групі з НС пологи відбулися природнім шляхом, а у контрольній групі- у 73,3% відповідно ($P > 0,05$). На ранній неонатальний сепсис страждали 25(28,7%) новонароджених, відповідно у решти пацієнтів 62(71,3%) мав місце пізній неонатальний сепсис. 70,1 % жінок основної групи спостереження проживали в сільській місцевості, порівняно до 43,3% матерів групи контролю ($P < 0,05$). Серед обстежених жінок частота першовагітних в основній групі склала 28 (32,2%) випадків, повторнородящих- 59 (67,8%) спостережень. Відповідно в групі контролю - 15 (50,0%) першовагітних та 15 (50,0%) повторнородящих ($P > 0,05$). Частка жінок віком більше 30 років в 1,6 разів відмічалась частіше в основній групі спостереження з відповідними показниками клініко-епідеміологічного ризику: ВШ- 2,03, ВР - 1,39, АР - 0,17. У матерів основної групи у 2,2 рази частіше мали місце передчасний розрив плодових оболонок та інфекції сечо-статевої системи під час вагітності: ВШ- 2,5, ВР - 1,47, АР - 0,22 та ВШ- 2,48, ВР - 1,45, АР - 0,22 відповідно.

Висновки. Попри статистично вірогідні показники клініко-епідеміологічного ризику розвитку НС у дітей, які народжені від матерів, що мали зазначені фактори ризику розвитку генералізованого інфекційно-запального процесу, все ж маркери інформаційної цінності не дозволяють використати вказані показники самостійно в діагностичному процесі.

Ластівка І.В.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ ПРИ СИНДРОМІ ВІЛЬЯМСА-БОЙРЕНА

Кафедра педіатрії та медичної генетики

Буковинський державний медичний університет

Вступ. У зв'язку з широким впровадженням в практичну медицину генетичних методів обстеження з'явилася можливість верифікувати рідкісні синдроми у хворих із

уродженими вадами серця (УВС) та затримкою мовного розвитку, своєчасна діагностика яких допомагає батькам отримати інформацію щодо ризику для наступного дітонародження, прогнозу розвитку та життя дитини.

Мета дослідження. Покращення виявлення орфанних генетичних хвороб на ранніх етапах життя.

Матеріал і методи дослідження. Портретна діагностика, синдромологічний метод, FISH-метод.

Результати дослідження. СВБ - генетичне захворювання, що характеризується дизморфією обличчя, серцево-судинною патологією, вадами опорно-рухового апарату, інтелектуальною недостатністю, характерним когнітивним профілем та ідіопатичною гіперкальціємією. Частота - 1:10000-1:20000 немовлят. Співвідношення хлопчики: дівчата - 1:1. Причиною СВБ є мікрделеція сегменту q11.2 хромосоми 7, в результаті чого стається гіперпродукція еластину, посилена проліферація гладком'язевих клітин в просвіт судин, що, призводить до їх стенозу. Синдром виникає спорадично; сімейні форми мають аутосомно-домінантне успадкування. Запідозрити наявність СВБ має лікар першого контакту, підтвердити – лікар генетик. Хоча деякі симптоми СВБ мають місце при народженні, повний спектр малих аномалій обличчя, що дозволяє запідозрити діагноз, формується на 4-му році життя. Colleen A. Morris та співавт. (1994) розробили бальну оцінку, яка використовується для синдромологічної діагностики. Проте, якщо використовувати лише клінічні критерії діагностики, частина випадків може залишитися поза увагою лікарів і бути недіагностованою.

В Чернівецькій області на кінець 2022 року медико-генетичне консультування пройшло 12 дітей (6 дівчаток та 6 хлопчиків) із підозрою на СВБ, з яких у 6 (50,0%) виявлено патологію серцево-судинної системи. Діагноз підтверджено FISH-методом та оформлено статус «Дитина з інвалідністю» лікарем генетиком 5-ти (41,7%) дітям. Генетична діагностика синдрому проводилася в три етапи: 1 етап - синдромологічно (за діагностичними критеріями); 2 етап – портретна діагностика (за допомогою програми Face2gene); 3 етап – молекулярно-генетично (FISH-аналіз). Усім родинам визначено прогноз та надані рекомендації щодо профілактики синдрому. СВБ зустрічається спорадично, однак, ризик передачі делеції хромосоми 7q11.23 становить 50%. При відсутності у батьків клінічних ознак СВБ, тестування FISH батьків не виправдане. Ризик для сибсів пробанда залежить від статусу батьків: якщо один з батьків – носій делеції, ризик становить 50%; якщо батьки клінічно здорові, ризик для сибсів пробанда низький. Ризик для нащадків пробанда - 50%. Можливе проведення передімплантаційної генетичної діагностики.

Висновки. СВБ – захворювання, яке важко діагностувати синдромологічно у зв'язку з клінічним поліморфізмом та низькою специфічністю основних проявів. За наявності стигм дизембриогенезу та затримки мовного розвитку, слід пам'ятати про наявність такої генетичної патології, як синдром Вільямса-Бойрена для своєчасного скерування на консультацію до лікаря генетика. Спостереження та реабілітація дітей із СВБ вимагає мультидисциплінарного підходу.

Лозюк І.Я.

КЛІНІЧНО-ЕНДОСКОПІЧНА ОЦІНКА ЗАПАЛЬНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ВЕРХНІХ ВІДДІЛІВ ШЛУНКОВО-КИШКОВОГО ТРАКТУ, АСОЦІЙОВАНИХ ІЗ ЦИТОТОКСИЧНИМИ ШТАМАМИ *H. PYLORI* У ДІТЕЙ

Кафедра педіатрії та медичної генетики

Буковинський державний медичний університет

Вступ. Незважаючи на досягнуті впродовж останніх років успіхи щодо діагностики та лікування запальних захворювань верхніх відділів шлунково-кишкового тракту (ЗВВШКТ) у дітей, вони все ще залишаються актуальною проблемою сучасної дитячої гастроентерології. ЗВВШКТ є мультифакторними захворюваннями, та провідне місце у формуванні ЗВВШКТ займає інфекція *H.pylori*, персистування якої порушує рівновагу між