

приблизним графіком: 00–03–05/06 година. Додалися епізоди денного блювання, не були пов'язані з вживанням їжі.

Одночасно хлопчика оглянуто офтальмологом, яким зафіксовано набряк диску зорового нерва, у зв'язку з чим пацієнта скеровано на магнітно-резонансну томографію (МРТ) з підозрою на новоутворення головного мозку [3]. Обстеження не виконано одразу через припинення симптоматики та відмову батьків. Попередній діагноз «Синдром циклічного блювання» [2]. МРТ виконано за 6 місяців після поновлення нічних епізодів, виявлено МР-ознаки арахноїдальної кісти середньої черепної ямки ліворуч, одиничні ділянки периваскулярного астрогліозу. Після відеофіксації епізоду нічного «блювання» пацієнта скеровано на ЕЕГ і консультацію невролога. На відео виявлено ознаки ковтальних рухів, гіперсальвації, блювотних позивів, а також горизонтального ністагму. На денній ЕЕГ (30-хвилин) епілептиформну активність не зафіксовано.

Генетичні дослідження не проведено, однак генетичний анамнез є обтяженим: брат матері мав епілепсію в дитячому віці.

Пацієнта скеровано на нічну ЕЕГ з відеофіксацією. Виявлено епілептиформну активність, після консультації дитячого невролога встановлено остаточний діагноз «Самообмежена фокальна епілепсія дитячого віку» і призначено леветирацетам.

Особливостями цього випадку слід вважати відсутність зв'язку нападів зі структурними змінами головного мозку, характеру МР-картини з клінічними проявами, виникнення нападів переважно під час сну пацієнта. Дефіцит експресивного мовлення був також наслідком або супутнім станом, але не специфічним критерієм для цього діагнозу.

Висновок

Багатократне блювання в дітей потребує широкого диференційного пошуку, який має включати патологію шлунково-кишкового тракту, структурні зміни або новоутворення головного мозку, синдром циклічного блювання, а також самообмежені епілепсії дитячого віку. Для підтвердження останнього діагнозу слід провести нічну ЕЕГ з відеофіксацією нападів.

REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. ILAE. (2017). ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset in Childhood. URL: <https://www.ilae.org/files/dmfile/CHILDApril6withfigs.pdf>.
2. Li B UK. (2024). Cyclic vomiting syndrome. URL: <https://www.uptodate.com/contents/cyclic-vomiting-syndrome>.
3. McCafferty B, McClelland CM, Lee MS. (2017, Jan-Mar). The diagnostic challenge of evaluating papilledema in the pediatric patient. Taiwan J Ophthalmol. 7(1): 15-21. doi: 10.4103/tjo.tjo_17_17. PMID: 29018749; PMCID: PMC5525598.

УДК 616.24-002-053.31

В.Л. Горова, С.В. Захаров

Рідкісний випадок неонатального пневмоніту при *de novo* мутації білка сурфактанта (SFTPC)

Медична мережа «Добробут», м. Київ, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 5(149): 157-159; doi 10.15574/SP.2025.5(149).157159

For citation: Horova VL, Zaharov SV. (2025). A rare case of neonatal pneumonitis with *de novo* mutation of surfactant protein (SFTPC). Modern Pediatrics. Ukraine. 5(149): 157-159. doi: 10.15574/SP.2025.5(149).157159.

Інтерстиційні захворювання дихальної системи в дітей перших двох років життя залишаються важливою медичною і соціальною проблемою у зв'язку з багатогранністю клінічних форм, складністю ранньої діагностики, тяжким перебігом.

Мета – надати інформацію щодо шляхів вчасної діагностики неонатального пневмоніту.

Клінічний випадок. Наведено історію хвороби *хлопчика І.* віком 3 місяці з клінікою тяжкої дихальної недостатності. Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження. З народження відзначено м'язову гіпотонію, слабе смоктання, недостатній приріст маси тіла. На рентгенографії органів грудної клітки змін не виявлено. На комп'ютерній томографії органів грудної клітки виявлено ознаки двобічної пневмонії за типом «матового скла». Отримано позитивний результат полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР) на метаневмовірус. Неонатальний скринінг, ЗВ-EXOME (секвенування екзому, ПЛР на респіраторні збудники, розгорнутий імунологічний профіль, бактеріологічні дослідження крові й сечі, бронхоскопія, електрокардіографія, ехокардіографія, комп'ютерна томографія головного мозку, ультразвукове дослідження внутрішніх органів – без патології. Під час проведення WES (whole-exome sequencing) виявлено гетерозиготну *de novo* мутацію c.185A>C p.(Gln62Pro) у гені SFTPC – патогенну варіацію, яка уражує BRICHOS-домен сурфактантного білка С. Діагноз підтверджено у віці 11 місяців. Виконано трахеостомію, призначено CPAP (Continuous Positive Airway Pressure)-терапію, ентеральне годування

через гастростому. Призначено підтримувальну терапію: гідроксихлорохін, азитроміцин, амлодипін, інгаляції. За 6 місяців – стабільний стан, без потреби в СРАР, з подачею кисню 1 л/хв. Хлопчика вакциновано за розширеним календарем (PCV-20, MEN-B, RSV, MEN-ACWY, грип).

Висновок. Завдяки можливості швидко встановити етіологію захворювання методи генетичного аналізу, зокрема, WES або WGS, сприяють зменшенню кількості непотрібних обстежень, скороченню тривалості перебування в стаціонарі та забезпеченню своєчасного початку специфічного лікування.

Ключові слова: діти, неонатальний пневмоніт, мутації білка сурфактанта, діагностика, секвенування екзому.

A rare case of neonatal pneumonitis with de novo mutation of surfactant protein (SFTPC)

V.L. Horova, S.V. Zaharov

Dobrobut Medical Network, Kyiv, Ukraine

Interstitial diseases of the respiratory system in children of the first two years of life remain an important medical and social problem due to the multifaceted clinical forms, the complexity of early diagnosis, and the severe course.

Aim – to provide information on the ways of timely diagnosis of neonatal pneumonitis.

Clinical case. The history of the disease of a boy *I.* aged 3 months with a clinic of severe respiratory failure is presented. The dynamics of clinical manifestations and the results of additional examination are analyzed. Since birth, muscle hypotension, poor sucking, and insufficient weight gain have been noted. X-ray of the chest organs did not reveal any changes. Computed tomography (CT) of the chest organs revealed signs of bilateral pneumonia of the «ground glass» type. A positive PCR result for metapneumovirus was obtained. Neonatal screening, 3B-EXOME (exome sequencing, PCR for respiratory pathogens, comprehensive immunological profile, bacteriological studies of blood and urine, bronchoscopy, ECG, EchoCG, CT scan of the brain, ultrasound of internal organs – no pathology. WES (whole-exome sequencing) revealed a heterozygous *de novo* mutation c.185A>C p. (Gln62Pro) in the SFTPC gene – a pathogenic variation that affects the BRICHOS domain of surfactant protein C. The diagnosis was confirmed at the age of 11 months. Tracheostomy was performed, CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) therapy was prescribed, enteral feeding through a gastrostomy. Maintenance therapy was prescribed: hydroxychloroquine, azithromycin, amlodipine, inhalations. After 6 months – stable condition, without the need for CPAP, with oxygen supply 1 L/min. Vaccinated according to the extended schedule (PCV-20, MEN-B, RSV, MEN-ACWY, influenza).

Conclusion. Due to the ability to quickly establish the etiology of the disease, genetic analysis methods, namely WES or WGS, contribute to reducing the number of unnecessary examinations, shortening the length of hospital stay and ensuring the timely initiation of specific treatment.

Keywords: children, neonatal pneumonitis, surfactant protein mutations, diagnostics, exome sequencing.

Інтерстиційні захворювання дихальної системи в дітей перших двох років життя залишаються важливою медичною і соціальною проблемою у зв'язку з багатогранністю клінічних форм, складністю ранньої діагностики, тяжким перебігом. У дитячому віці інтерстиційні захворювання легень частіше пов'язані з порушенням їхнього розвитку і генетично детерміновані. Клінічна маніфестація характеризується стереотипними змінами легеневого інтерстицію у вигляді запальної інфільтрації різного ступеня вираженості і продуктивного альвеоліту, що значно утруднює вчасну діагностику.

Мета – надати інформацію щодо шляхів вчасної діагностики неонатального пневмоніту.

Клінічний випадок

Наведено історію хвороби хлопчика *I.* віком 3 місяці з клінікою тяжкої дихальної недостатності. Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження.

За анамнестичними даними пацієнта: термінові пологи, фізіологічні, оцінка за шкалою Апгар – 8/8. Від народження – м'язова гіпотонія, слабке смоктання, недостатній приріст маси тіла. Дитину вакциновано згідно з віком, на грудному вигодовуванні.

Першим кроком за даними рентгенографії органів грудної клітини (ОГК) і визначення рутинних лабораторних показників змін не знайдено. Наступним кроком зроблено комп'ютерну томогра-

фію (КТ) ОГК, виявлено ознаки двобічної пневмонії за типом «матового скла». Отримано позитивний результат полімеразної ланцюгової реакції на метapневмовірус. Дитина потребувала постійну кисневу підтримку, для чого встановлено назогастральний зонд. Призначено антибактеріальну, інгаляційну терапію і системні кортикостероїди. Виявлено епізоди пароксизмальної суправентрикулярної тахікардії, куповані аміодароном.

Додатково проведено неонатальний скринінг, 3B-EXOME (секвенування екзому, яке дало змогу розшифрувати послідовність генів і виявити патогенні генетичні варіанти), ПЛР на респіраторні збудники, розгорнутий імунологічний профіль, бактеріологічні дослідження крові й сечі, бронхоскопію, електрокардіографію, ехокардіографію, КТ головного мозку, ультразвукове дослідження внутрішніх органів.

Незважаючи на лікування, стан хлопчика залишався стабільно тяжким, у разі спроби відімкнути кисень – неспокій, генералізований ціаноз, тахіпное, сатурація <80%. У віці 8 місяців дитину переведено до клініки в Німеччині з діагнозом «Інтерстиціальне захворювання легень, не уточнене». Ускладнення: дихальна недостатність, легенева гіпертензія, серцева недостатність ІА.

У клініці проведено повну діагностику, у т.ч. WES (whole-exome sequencing), і виявлено гетерозиготну *de novo* мутацію c.185A>C p.(Gln62Pro) у гені *SFTPC* – патогенну варіацію, яка уражує

BRICHOS-домен сурфактантного білка С. Діагноз підтверджено у віці 11 місяців. Виконано трахеостомію, призначено СРАР (Continuous Positive Airway Pressure)-терапію, ентеральне годування через гастростому. Призначено підтримувальну терапію: гідроксихлорохін, азитроміцин, амлодипін, інгаляції. За 6 місяців потому – стабільний стан, без потреби в СРАР, з подачею кисню 1 л/хв. Хлопчика вакциновано за розширеним календарем (PCV-20, MEN-B, RSV, MEN-ACWY, грип).

SFTPC-асоційовані захворювання з ранньою маніфестацією зазвичай мають тяжкий перебіг і високий рівень летальності. У цьому випадку мультидисциплінарний підхід і своєчасна молекулярно-генетична діагностика дають змогу стабілізувати стан. Генетичне тестування рекомендовано пацієнтам із раннім ураженням легень нез'ясованої етіології, що не піддається консерва-

тивній терапії. Наведений клінічний випадок підтверджує доцільність та економічну ефективність тестування WES або WGS (whole-genome sequencing) для швидкої діагностики захворювань у критично хворих дітей. Хоча швидке секвенування всього екзому та всього геному є дорожчим порівняно з таргетними панелями наступного покоління NGS (next generation sequencing), потенційно коротший термін отримання результату може зробити їх економічно доцільнішими.

Висновок

Завдяки можливості швидко встановити етіологію захворювання, методи генетичного аналізу, зокрема, WES або WGS, сприяють зменшенню кількості непотрібних обстежень, скороченню тривалості перебування в стаціонарі та забезпеченню своєчасного початку специфічного лікування.

REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. Brasch F, Griesse M, Tredano M et al. (2004). Interstitial lung disease in a baby with a de novo mutation in the SFTPC gene. Eur Respir J. 24: 30.
2. Guillot L, Epaud R, Thouvenin G et al. (2009). New surfactant protein C gene mutations associated with diffuse lung disease. J Med Genet. 46: 490.
3. https://www.uptodate.com/contents/genetic-disorders-of-surfactant-dysfunction?search=surfactant%20deficiency&source=search_result&selectedTitle=2~147&usage_type=default&display_rank=1
4. Nogee LM. (2002). Abnormal expression of surfactant protein C and lung disease. Am J Respir Cell Mol Biol. 26: 641.

УДК 616-056.7

В.Є. Киселева¹, Г.К. Копійка²

Клінічний випадок ранньої діагностики хвороби Гірке

¹КНП «Дитяча міська клінічна лікарня № 3» Одеської міської ради, Україна

²Одеський національний медичний університет, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 5(149): 159-161; doi 10.15574/SP.2025.5(149).159161

For citation: Kyseleva VE, Kopyika GK. (2025). Clinical case of early diagnosis of Hierke's disease. Modern Pediatrics. Ukraine. 5(149): 159-161. doi: 10.15574/SP.2025.5(149).159161.

Дефіцит глюкозо-6-фосфатази (хвороба накопичення глікогену I, хвороба фон Гірке) належить до спадкових хвороб обміну речовин (СХОР), які часто маніфестують у неонатальному періоді та мають швидкопрогресуючий перебіг, тому часто залишаються нерозпізнаними або підтверджуються вже після смерті дитини.

Мета – підвищити обізнаність лікарів щодо проявів і діагностики СХОР.

Клінічний випадок. Надано історію хвороби дитини віком 5 місяців зі скаргами на напад судом під час огляду педіатра в поліклінічному відділенні. Дитину госпіталізовано до педіатричного відділення, у якому діагностовано коронавірусну інфекцію за даними швидкого тесту, далі приєдналися розлади системи травлення у вигляді блювання, розрідженого випорожнення, зменшилася кількість прикладань дитини до грудей. З анамнезу життя відомо, що в першу добу життя був епізод гіпоглікемії. Об'єктивно стан дитини тяжкий: млява, апетит знижений, періодично блювання, зниження рівня глюкози в крові до 1,9 ммоль/л. Стрімкий розвиток метаболічного ацидозу (pH=7,0; концентрація HCO_3^- 5,7 ммоль/л), підвищення лактатдегідрогенази (ЛДГ=9,1 Од/л) і гострофазових показників (С-реактивний білок (СРБ=26,7 мг/л), швидкості осідання еритроцитів (ШОЕ=27 мм/год), прокальцитоніну (ПКТ=6,2 нг/мл), лейкоцитоз (Л=16,4 Г/л), зі зсувом формули ліворуч, гіпокаліємія (K=2,24 ммоль/л)). Проведено диференційне діагностування між інфекційним процесом, ускладненим розвитком сепсису та СХОР. На користь СХОР свідчила швидка позитивна динаміка на тлі корегування метаболічних розладів і такий же швидкий регрес після зупинки інфузії глюкози. Встановлено попередній діагноз хвороби Гірке, підтверджений генетичним дослідженням.

Висновок. Обізнаність щодо можливих клінічних проявів СХОР, швидкі злагожені дії в момент розвитку метаболічних кризів та організація режиму годування дитини можуть сприяти ранній їх діагностиці та збереженню життя пацієнтам.

Ключові слова: діти, гіпоглікемія, спадкові хвороби обміну речовин, хвороба Гірке.