Читайте нас на сайті: https://med-expert.com.ua

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 потому – стабільний стан, без потреби в CPAP, з подачею кисню 1 л/хв. Хлопчика вакцинованої 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 консервативній 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, Griese 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. Киселева[1], Г.К. Копійка[2]

Клінічний випадок ранньої діагностики хвороби Гірке

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

[2]Одеський національний медичний університет, Україна

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

For citation: Kyseleva VE, Kopiyka 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 скаргою 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 (К=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 злагоджені дії в момент розвитку метаболічних кризів та організація режиму вигодовування дитини можуть сприяти ранній їх діагностиці та збереженню життя пацієнтам.

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

Читайте нас на сайті: https://med-expert.com.ua

і генної терапії Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» із приводу підозри на СХОР, встановлено попередній діагноз хвороби Гірке, невдовзі підтверджений генетичним дослідженням.

Ретроспективно, епізод гіпоглікемії на першу добу життя можна розцінити як перші прояви хвороби Гірке, але швидке налагодження грудного вигодовування в режимі «на вимогу», коли можливою була саморегуляція дитини щодо частого отримання їжі, дало можливості нормального росту та розвитку дитини до першої провокації у вигляді гострої інфекції з функціональними розладами шлунково-кишкового тракту, які призвели до розвитку метаболічного кризу. Грудне вигодовування в цьому випадку стало природним механізмом захисту організму та певний час профілактувало розвиток метаболічного кризу.

Висновок

Обізнаність щодо можливих клінічних проявів СХОР, швидкі злагоджені дії в момент розвитку метаболічних кризів та організація режиму вигодовування дитини можуть сприяти їхній ранній діагностиці та зберегти життя пацієнтам.

REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. Nana M, Anastasopoulou C, Parikh NS et al. (2025). Glycogen Storage Disease Type I. [Updated 2025 Apr 6]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. URL: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534196/.
2. Raza M, Arif F, Giyanwani P et al. (2017, Aug 8). Dietary Therapy for Von Gierke's Disease: A CaseReport. Cureus. 9(8): e1548. doi: 10.7759/cureus.154.

УДК 616.13/.14-053.2/.5

М. Кочедеря

Первинний антифосфоліпідний синдром у дитячому віці (індивідуальне спостереження)

КНТ «Регіональний медичний центр родинного здоров'я» Дніпропетровської обласної ради, м. Дніпро, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 5(149): 161-163; doi 10.15574/SP.2025.5(149).161163

For citation: Kochederia M. (2025). Primary antiphospholipid syndrome in childhood (individual observation). Modern Pediatrics. Ukraine. 5(149): 161-163. doi: 10.15574/SP.2025.5(149).161163.

Антифосфоліпідний синдром (АФС) у дітей є рідкісною, проте потенційно летальною патологією, що може дебютувати у формі катастрофічного перебігу (catastrophic antiphospholipid syndrome, CAPS), характеризується швидким прогресуванням множинних тромбозів і багатофункціональними органними ураженнями. Це захворювання може бути першим проявом АФС, а це ускладнює ранню діагностику.
Мета – надати інформацію про клінічні прояви і перебіг первинного АФС у дитячому віці.
Клінічний випадок. Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження дівчини віком 16 років, яку госпіталізовано в критичному стані з поліорганною дисфункцією: шкірний геморагічний синдром, ознаки дисфункції центральної нервової системи (афазія, ністагм), тромбоз глибоких вен, легеневі інфільтрати, олігурія. Перший епізод захворювання виник у 2018 р., коли після отриманої травми було запалення м`яких тканин стопи з подальшим некрозом дистальних фаланг пальців лівої стопи та ампутацією. У 2023 р. виявлено гостре порушення мозкового кровообігу за ішемічним типом, гіперменореєю та постгеморагічною анемією тяжкого ступеня, гострою формою тромбоцитопенії. Встановлено клінічний діагноз – D68.8 «Первинний антифосфоліпідний синдром, катастрофічний перебіг». Ускладнення: тромбоз глибоких вен стегна, тромбоз/емболія дрібних гілок легеневої артерії. Гостре ураження нирок, олігурічна стадія. Стан після ішемічного інсульту 29.05.2023. Супутні захворювання: надмірна менструація в період статевого дозрівання. Гіпоталамічний синдром пубертатного періоду. Гіпертонічна хвороба (посттромботичний гіпертензивний синдром). Проведено першу лінію терапії: надропарин кальцію + ацетилсаліцилова кислота, пульс-терапія метилпреднізолоном, внутрішньовенний імуноглобулін (ВВІГ). Через ретромбоз застосовано другу лінію: циклофосфамід + повторна інфузія ВВІГ [2]. Досягнуто клінічну стабілізацію, реканалізацію тромбів. Проте за 2 місяці після спроби замінити препарат антикоагулянтної терапії пацієнтка загинула від синдрому масивної тромбоемболії.
Висновок. CAPS потребує високого індексу підозри для диференційної діагностики та встановлення діагнозу, оскільки багато пацієнтів (до 50%) мають CAPS як перший прояв АФС. Негативні перспективи подальшого перебігу в 65–80% пацієнтів, часті рецидиви протягом 3–6 місяців і високий рівень летальності підкреслюють необхідність вивчення і дослідження подібних клінічних випадків.
Ключові слова: катастрофічний антифосфоліпідний синдром, діти.

Primary antiphospholipid syndrome in childhood (individual observation)

M. Kochederia

Municipal Non-Commercial Enterprise «Regional Medical Center for Family Health» of Dnipropetrovsk Regional Council, Dnipro, Ukraine

Antiphospholipid syndrome (APS) in children is a rare but potentially lethal condition that can debut in the form of a catastrophic course (catastrophic antiphospholipid syndrome, CAPS), characterized by rapid progression of multiple thromboses and multi-organ involvment. This disease can be the first manifestation of APS, which making early diagnosis difficult.