

Остеопенические изменения поясничного отдела позвоночника были выявлены у 16 (40%) пациентов, шейки бедра у 7 (17,5%), обеих исследуемых областей у 17 (42,5%). Средние показатели Т-критерия представлены в таблице 2.

Таблица 2 – Средние показатели Т-критерия каждой исследуемой области, SD

Локализация	Т-критерий
L1	-1,1 SD±1,2
L2	-1,0 SD±1,5
L3	-0,4 SD±1,4
L4	-0,6 SD±1,5
ПШБК	-1,0 SD±1,3
ЛШБК	-1,1 SD±1,1

### **Выводы**

1. Остеопенический синдром выявлен у 100% пациентов с СД, из них 77,5% на стадии остеопении, 7,5% – остеопороза, 15% – остеопении в сочетании с остеопорозом.

2. Остеопенические изменения поясничного отдела позвоночника были выявлены у 16 (40%) пациентов, шейки бедра у 7 (17,5%), обеих исследуемых областей у 17 (42,5%).

### **СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ**

1. *Шепелькевич, А. П.* Эндокринные заболевания репродуктивной системы: современные методы диагностики и лечения остеопороза: учебно-методическое пособие / А. П. Шепелькевич, Ю. В. Дыдышко, Ю. В. Мохорт. – Минск, БГМУ, 2022. – 44 с.
2. *Байко, С. В.* Профилактика и лечение остеопороза и остеопении у детей / С. В. Байко, А. В. Сукало // Научно-практический журнал для фармацевтов и врачей «Рецепт»: спецвыпуск. – 2009. – № 1. – С. 11–17.
3. Краткое изложение клинических рекомендаций по диагностике и лечению остеопороза Российской ассоциации эндокринологов / Г. А. Мельниченко [и др.] // Остеопороз и Остеопатии. – 2016. – № 3. – С. 28–36.
4. Understanding and managing secondary osteoporosis / L. Colangelo [et al.] // Expert Rev Endocrinol Metab. – 2019. – № 14. – P. 11–22.

**УДК 616.155.194.7-053.2-071/-078**

**У. Д. Щурова**

*Научный руководитель: к.м.н., доцент С. А. Ходулева*

*Учреждение образования*

*«Гомельский государственный медицинский университет»*

*г. Гомель, Республика Беларусь*

## **КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЙ ПРОФИЛЬ У ДЕТЕЙ С АПЛАСТИЧЕСКОЙ АНЕМИЕЙ**

### **Введение**

Апластическая анемия (АА) является редким заболеванием крови, которое развивается в результате прекращения пролиферации и гибели стволовых кроветворных клеток. Заболевание характеризуется практически полным прекращением кроветворения и морфологически проявляется замещением красного костного мозга (ККМ) инертной жировой тканью и панцитопенией (уменьшением количества клеток всех ростков кроветворения) периферической крови [1].

Заболеваемость АА составляет от 0,6 до 6,1 случаев на миллион населения. Этот показатель во многом основан на данных ретроспективных обзоров регистров смерти. Соотношение мужского и женского пола ориентировочно 1:1. Заболевание встречается

во всех возрастных группах, небольшой пик заболеваемости наблюдается в детском возрасте, второй пик приходится на возрастную группу от 20 до 25 лет [2, 3].

Развитие АА связано с многофакторными патофизиологическими механизмами. Первичным расстройством является внутренний дефект полипотентных гемопоэтических стволовых клеток, который, в свою очередь, проявляется или усиливается при воздействии различных этиологических факторов: физических (ионизирующее излучение, токи высокой частоты, вибрации), химических (лекарственные препараты, производные бензола, соли тяжелых металлов, пестициды), инфекционных (вирусы цитомегалии, герпеса, гепатита, Эпштейна – Барр, парвовирус В19, корь, эпидемический паротит; бактерии; грибы) [1].

АА могут быть как приобретенные, так и врожденные. В 80% случаев АА является приобретенным заболеванием, где выделяют идиопатическую и вторичную форму, и лишь в 20% случаев АА развивается вследствие наследственных генетических нарушений. К наследственным вариантам заболевания относятся: анемия Даймонда – Блекфена, анемия Фанкони, анемия Эстрена – Дамешека, ретикулярный дисгенез, врожденный дискератоз. Клиническая картина АА обусловлена геморрагическим, анемическим синдромами и инфекционными осложнениями. Окончательная диагностика АА основана на гистологической картине костного мозга. В лечении выделяют следующие направления: аллогенная трансплантация гемопоэтической клетки (ТГСК), иммуносупрессивная и сопроводительная терапия. Важным для первичной диагностики АА является понимание инициальных клинических и лабораторных проявлений [1, 4].

### ***Цель***

Дать оценку клинико-лабораторного профиля у детей с апластической анемией.

### ***Материал и методы исследования***

Исходя из поставленной цели исследования объектом изучения являлись пациенты с установленным диагнозом АА. Всего обследовано 17 пациентов в возрасте от 1 до 15 лет. Средний возраст составил 6 лет. Всего за период с 2014 по 2023 год АА была выявлена у 17 пациентов. Исследование проводилось на базе ГУ «Республиканский научно-практический центр» г. Гомель.

Материалом изучения заболеваний детей с АА приобретенного и наследственного характера послужили амбулаторные карты и истории болезни, где анализировались клинические данные, показатели периферической крови с учетом эритроцитарных индексов (МСV-средний объем эритроцита, МСН-среднее содержание гемоглобина в эритроците, МСНС-средняя концентрация гемоглобина в эритроците) и костного мозга. Диагноз АА верифицирован на основании панцитопении, исследовании пунктата костного мозга и трепанобиопсии КМ. Определялось также содержание CD34+ клеток (маркер стволовой клетки) в КМ.

Исследование было выполнено с информированного согласия медицинских работников, с соблюдением этических стандартов и конфиденциальностью информации. Статистическая обработка материала проводилась методом частотных характеристик, а также непараметрическим методом с расчетом медианы (Me), верхнего и нижнего квартиля с помощью программы Statistika 6.

### ***Результаты исследования и их обсуждение***

Среди обследуемых пациентов с АА (n=17) превалировала приобретенная форма – 82,4% (n=14), в то время как на врожденную АА пришлось 17,6% (n=3) случаев. Среди детей с АА превалировал мужской пол – 76,5% (n=13) в соотношении 3,3:1. Девочки в группе наблюдения составили 23,5% (n=4). Анализ инициальных клинических прояв-

лений АА у детей показал, что превалировал геморрагический синдром – 58,8 % (n=10). Анемический синдром наблюдался у 52,9% (n=9) пациентов. У 4 детей (23,5%) заболевание дебютировало с различных инфекционных осложнений.

Анализ лабораторных показателей периферической крови показал, что уровень гемоглобина (HGB) колебался в промежутке 52–118 г/л при медиане – 88,35 [79,1; 103] г/л, что соответствует анемии средней степени тяжести. Показатель эритроцитов (RBC) был в диапазоне  $1,94\text{--}3,98 \times 10^{12}/\text{л}$  с показателем Me – 2,75 [2,5; 3,6]  $\times 10^{12}/\text{л}$ . Показатели эритроцитарных индексов характеризовались следующим образом: MCH – в пределах 21–34 pg при медиане – 32 [30,6; 34] pg; MCV – с промежутком от 66,5 до 104 fl и медианой – 92,5 [87,7; 95,1] fl; MCHC в диапазоне 312–380 г/л и показателем Me – 342 [329; 365] г/л. Таким образом, анемия имела нормохромный и нормоцитарный характер. Как известно, уровень ретикулоцитов при АА соответствует регенераторному типу анемии. Однако, в ходе проведенного нами исследования показатели ретикулоцитов находились в диапазоне 0,7–4,7‰ с медианой – 1,57 [1,4; 3]‰, что соответствует регенераторному характеру анемии.

У всех пациентов наблюдалась тромбоцитопения различной степени тяжести. Уровень тромбоцитов (PLT) был в диапазоне  $1\text{--}130 \times 10^9/\text{л}$  при медиане – 48,1 [17; 69,8]  $\times 10^9/\text{л}$ . Оценивая количество лейкоцитов (WBC) с установленным их промежутком от  $1,5$  до  $12 \times 10^9/\text{л}$  и медианой – 3,5 [3,3; 4,7]  $\times 10^9/\text{л}$ . Стоит выделить лейкопению, где лимфоциты (LYM) в пределах  $0,74\text{--}4,56 \times 10^9/\text{л}$  при Me – 2,57 [1,7; 2,8]  $\times 10^9/\text{л}$ , а нейтрофилы (NEU) сегментоядерные в промежутке с 0,2 до  $1,7 \times 10^9/\text{л}$  с показателем Me – 0,6 [0,5; 1,2]  $\times 10^9$  указывают на агранулоцитоз.

С целью оценки иммунного статуса определялись показатели IgM и IgG. Данные показатели находились в соответствующих диапазонах – 0,1–3,8 г/л; 3,39–13,3 г/л при Me 0,95 [0,6; 1,4] г/л ; 8,9 [7,42; 12] г/л – в пределах нормальных значений.

При исследовании миелограммы у всех пациентов выявлена нейтропения (медиана NEU – 24,7 [10; 44]%), лимфоцитоз (медиана LYM – 61,75 [28; 72,2]%) и практически полное отсутствие мегакариоцитов. Определялся уровень гемопоэтических стволовых клеток по маркеру CD 34 в костном мозге обследуемых, который находился в промежутке от 0,1 до 2,85% при значении Me – 0,5 [0,11; 0,9] %.

Всем пациентам было проведено гистологическое исследование КМ, где выявлено жировое перерождение КМ с преобладанием жировой ткани (более 95%).

Как возможные этиологические факторы АА у детей выявлен гепатит неуточненной этиологии – 11,8% (n=2), АТ класса Ig G к цитомегаловирусу – 52,3% (n=9) и к вирусу Эпштейна – Барр – 35,3% (n= 6).

Особое внимание следует обратить на особенность клинических проявлений врожденных форм АА – 17,6 % (n=3). У детей с анемией Фанкони выявлены низкорослость, пороки развития (полидактилия, врожденный вывих бедра, аплазия почки, черепно-лицевой дисморфизм).

### **Выводы**

Результаты проведенного анализа заболеваемости АА у детей позволили сделать следующие выводы. Преобладали приобретенные АА (82,4%). Средний возраст детей с приобретенной формой АА – 12 лет, с врожденной – 10 лет. Преимущественно чаще болели мальчики в соотношении 3,3:1.

Клинико-лабораторный профиль АА у детей характеризовался: преимущественно геморрагическим (58,8%) и анемическим синдромами (52,9%); нормохромной, нормоцитарной и регенераторной анемией средней степени тяжести (Hb в диапазоне 52–118 г/л), агранулоцитозом (Ne с 0,2 до  $1,7 \times 10^9/\text{л}$ ) и тромбоцитопенией с медианой 48,1 [17; 69,8]  $\times 10^9/\text{л}$ .

Признаками аплазии по данным миелограммы явились: нейтропения, лимфоцитоз и снижение МКЦ. Уровень стволовых клеток в КМ явился важным маркером аплазии. Главным критерием диагностики было масштабное замещение ККМ жировой тканью.

Врожденную АА отличало наличие низкорослости, пороков развития (полидактилия, врожденный вывих бедра, аплазия почки, черепно-лицевой дисморфизм).

В плане лечения 1 пациенту удалось провести ТГСК- девочке с анемией Фанкони, у которой в течении 7 лет наблюдалось выздоровление.

#### СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Новикова, И. А. Клиническая и лабораторная диагностика : учебное пособие / И. А. Новикова, С. А. Ходулева. – Минск: Выш. шк., 2023. – 191 с.
2. Li, SS. Incidence and treatment outcome of aplastic anemia in Taiwan-real-world data from single-institute experience and a nationwide population-based database / SS Li // Ann Hematol. – 2019. – № 98. – P. 29–39.
3. Vaht, K. Incidence and outcome of acquired aplastic anemia: real-world data from patients diagnosed in Sweden from 2000–2011 / K. Vaht, M. Göransson, K. Carlson, C. Isaksson // Haematologica. – 2017. – № 102. – P. 1683–1690.
4. Baranova, K. Alkaline phosphatase activity in neutrophils from patients with severe congenital neutropenia (Kostmann's syndrome) / K. Baranova // International Journal of Hematology. – 1999. – Vol. 70, № 4. – P. 236–240.

**УДК 616.151.5-08:575**

**О. О. Якимович**

*Научный руководитель: к.м.н., доцент С. А. Ходулева*

*Учреждение образования*

*«Гомельский государственный медицинский университет»*

*г. Гомель, Республика Беларусь*

### **КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ЛЕЙДЕНСКОЙ МУТАЦИИ**

#### ***Введение***

Тромбофилия – это предрасположенность к тромбозу, и ее можно разделить на наследственные или приобретенные тромбофилии. Унаследованная тромбофилия относится к врожденным состояниям, в то время как приобретенная тромбофилия относится к состояниям, которые возникают позже в жизни. Преимущественно наследуемые тромбофилии включают фактор V Лейдена, мутации протромбина G20210A; дефицит белка C; белка S; антитромбина III [1, 2].

Фактор V играет важную роль в процессе свертывания крови. Наиболее распространенной причиной наследственной тромбофилии является мутация фактора V Лейдена (G1691A), при которой аргинин заменен глутамином в позиции 506 в факторе Va. Это приводит к устойчивости измененного фактора V к инактивации белком C. Наследование мутации фактора V Лейдена является аутосомно-доминантным. Относительный риск тромбоза увеличивается в 3–10 раз у гетерозигот и в 80 раз у гомозигот. Лейденский фактор V ответственен за 20–40% изолированных тромботических осложнений и 40–45% семейной тромбофилии. У представителей европейской популяции встречается у 8–15% [3, 2].

#### ***Цель***

Оценить клинические проявления и их риски при наследственной тромбофилии, обусловленной мутацией фактора V Лейдена.

#### ***Материал и методы исследования***

В процессе исследования был проведен ретроспективный анализ медицинских карт 53 пациентов с установленным диагнозом мутации Лейдена, находившихся на диспан-