

Выводы

Проведенный анализ риск-ассоциированных тромбозов у детей и молодых взрослых показал, что в 41,79% случаев развитие тромботических осложнений обусловлено полиморфизмом генов системы гемостаза. Наследственная тромбофилия высокого риска (дефицит АТ, гетерозиготные мутации Лейден и гена протромбина G20210A) диагностирована в 32,67% тромботических эпизодов. Самая частая из них – Лейденская мутация (11,3%). Таким образом, все дети с диагностированными случаями тромботических событий должны обследоваться на носительство основных маркеров наследственной тромбофилии.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Genetic Triggers of Thrombotic Episodes in Children / S. Khoduleva, A. Silin, A. Demidenko [et al.] // HemaSphere. – 2024. – № 8 (S1). – P.4333–4334.
2. Ходулева, С. А. Тромботические гемостазиопатии у детей / С. А. Ходулева, И. П. Ромашевская // IV объединенный Конгресс РОДОГ «Актуальные проблемы и перспективы развития детской онкологии и гематологии в Российской Федерации – 2023». Российский журнал детской гематологии и онкологии (РЖДГиО). – 2023. – № 10 (4):80. – С.56.
3. Тромбозы у детей (клинические случаи) / Н. Ю. Отто, Г. Р. Сагитова, М. Я. Ледаев [и др.] // Вестник ВолГМУ. – 2020. – Т. 17, № 2. – С. 182–184.
4. Тромбофилии у детей с венозными тромбозами / Т. Ю. Яфощкина, Д. В. Федорова, А. В. Полетаев [и др.] // Российский журнал, детской гематологии и онкологии. – 2022. – Т. 3. – С. 75–82.

УДК 616.753.1-056.7-053.81

Т. А. Валущая¹, В. В. Брит¹, С. С. Суровяткин²

Научный руководитель: ассистент кафедры О. В. Апинон¹

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь¹

МЦ Новамед, Филиал № 2 ОДО «Семья и здоровье»

г. Гомель, Республика Беларусь²

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ У МОЛОДЫХ ПАЦИЕНТОВ

Введение

Для наследственных нарушений соединительной ткани (ННСТ) характерными являются системные проявления с изменениями структуры и функции многих органов [1]. Согласно современным Рекомендациям, разработанным в Беларуси, ННСТ представлены двумя группами: моногенные синдромы с известными диагностическими критериями (синдром Марфана, Элерса-Данло, несовершенный остеогенез и т.п.) и многофакторные фенотипы, напоминающие моногенные синдромы, но не отвечающие их диагностическим критериям. Оценка истинной распространенности ННСТ в популяции представляет собой сложную задачу, поскольку у значительной части пациентов фенотипические проявления могут быть минимальными, малозаметными при рутинном обследовании или маскироваться под симптоматику других заболеваний [2, 3].

Цель

Определить встречаемость наследственных нарушений соединительной ткани у молодых пациентов.

Материал и методы исследования

В исследование включено 30 пациентов с перенесенным острым нарушением мозгового кровообращения в возрасте до 44 лет (средний возраст 39 ± 5 лет), в том числе

женщин – 11 (37 %), мужчин – 19 (63 %). Все пациенты были разделены на две группы. Первую группу составили пациенты с системными проявления наследственных нарушений соединительной ткани и вторую – без наследственных нарушений соединительной ткани. Выполняли общий осмотр, оценку антропометрических и фенотипических признаков, проанализировали лабораторные и инструментальные методы исследования. Статистический анализ данных проводили с использованием программного обеспечения STATISTICA 10. Уровень значимости установили $p < 0,05$.

Результаты исследования и их обсуждение

Системные проявления ННСТ определили у 21 пациента (70 %) со средним возрастом 36 ± 7 лет, из них сформировали первую группу. Вторую группу составили пациенты с признаками дизэмбриогенеза, не соответствующими диагностическим критериям фенотипов ННСТ: 9 пациентов (30 %), средний возраст 39 ± 5 лет, из них 4 мужчины и 5 женщин. Сопоставили по количеству случаев первую группу с ННСТ и вторую – без ННСТ ($p < 0,001$).

Распределение фенотипов и группы ННСТ- (без признаков дисплазии соединительной ткани)

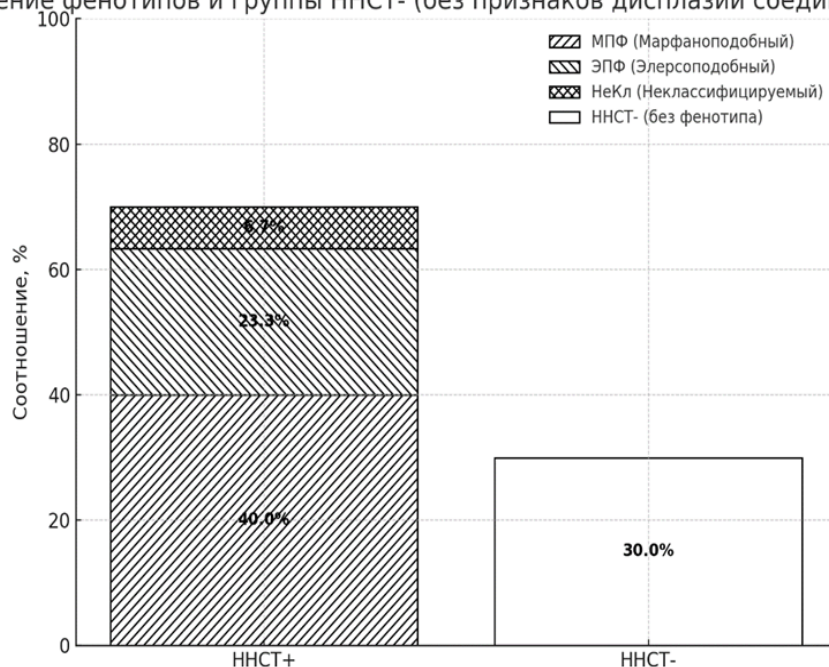


Рисунок 1 – Распределение фенотипов и группы без наследственных нарушений соединительной ткани

Фенотипы ННСТ определили у первой группы: марфаноподобный фенотип – 12 случаев (7 мужчин, 5 женщин) со средним возрастом 39 ± 4 лет; элерсopodobный фенотип – 7 случаев (3 мужчин, 4 женщины) со средним возрастом 36 ± 5 лет; неклассифицируемый фенотип – 2 женщины со средним возрастом 39 ± 2 лет.

При сравнительном анализе клинических показателей у пациентов обеих исследуемых групп статистически значимых различий не выявили. Так, медиана индекса массы тела составила $22,57 [21,2-27,5]$ кг/м² в группе с ННСТ и $22,48 [20,6-24,8]$ кг/м² в группе без ННСТ. Показатели систолического артериального давления варьировали в пределах 127 [121–131] мм рт. ст. у пациентов с признаками ННСТ и 123 [115–141] мм рт. ст. в группе без ННСТ. Диастолическое артериальное давление составило 75 [81–86] мм рт. ст. в первой группе и 73 [71–81] мм рт. ст. во второй группе. Частота сердечных сокращений также не имела достоверных различий между группами: 72 [65–73] уд/мин против 67 [64–71] уд/мин.

Выводы

1. Системные проявления ННСТ установлены у 70 % пациентов исследуемой выборки, при этом статистически значимое различие по количеству пациентов между первой и второй группой подтверждено ($p < 0,001$).

2. Среди фенотипов ННСТ преобладающим является марфаноподобный фенотип, выявленный у 57,1 % пациентов с ННСТ.

3. В ходе сравнительного анализа клинических показателей (индекс массы тела, артериальное давление, частота сердечных сокращений) статистически значимых различий между группами не обнаружено ($p > 0,05$), что указывает на отсутствие выраженных различий по данным параметрам в общей популяции исследуемых пациентов.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Апинон, О. В. Многофакторные нарушения соединительной ткани у молодых людей с патологической извитостью внутренних сонных артерий / О. В. Апинон, Е. Л. Трисветова // Кардиология в Беларуси. – 2022. – Т. 14, № 5. – С. 579–586. – РИНЦ, Scopus, рекомендовано ВАК.

2. Трисветова, Е. Л. Фенотипы наследственных нарушений соединительной ткани при патологической извитости внутренней сонной артерии / Е. Л. Трисветова, О. В. Апинон, О. А. Юдина // Материалы юбилейной (70-й) научно-практической конференции ГОУ «ТГМУ им. Абуали ибни Сино» «Современная медицина: традиции и инновации», 25 ноября 2022, Душанбе. – 2022. – Т. 3. – С. 491–492.

3. Трисветова, Е. Л. Дисплазия соединительной ткани как фактор риска развития нарушений мозгового кровообращения у лиц молодого возраста / Е. Л. Трисветова, О. А. Юдина, О. В. Апинон // Сборник материалов VIII Всероссийского форума «Современная педиатрия. Санкт-Петербург – Белые ночи – 2023», Санкт-Петербург, 23–24 июня 2023. – СПб., 2023. – С. 65–66.

УДК 616.751.3-052.81-056

Д. В. Вабищевич, К. В. Володько, Д. В. Богданец

Научный руководитель: ассистент кафедры О. В. Апинон

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА И РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ЖАЛОБ У МОЛОДЫХ ПАЦИЕНТОВ С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ НАРУШЕНИЯМИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Введение

В структуре нарушений соединительной ткани принято выделять две основные группы – наследственные и многофакторные формы. Несмотря на развитие современных биохимических и молекулярно-генетических методов диагностики, определение фенотипических признаков наследственных нарушений соединительной ткани (ННСТ) по-прежнему остается ведущим критерием в клинической практике и первичной верификации патологии [1, 2]. Особый интерес представляют многофакторные формы нарушений соединительной ткани, характеризующиеся полиморфизмом клинических проявлений, при которых совокупность фенотипических признаков не соответствует ни одному из четко очерченных и верифицированных синдромальных вариантов [3]. Учитывая высокую клиническую значимость и недостаточную изученность данной категории пациентов, исследование особенностей многофакторных нарушений соединительной ткани легло в основу настоящей работы.

Цель

Определить клинические характеристики и распространенность жалоб у молодых пациентов с наследственными нарушениями соединительной ткани.