

Міністерство охорони здоров'я України  
Дніпровський державний медичний університет  
Рада молодих вчених  
Студентське наукове товариство

**МАТЕРІАЛИ XXII НАУКОВОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ  
СТУДЕНТІВ ТА МОЛОДИХ УЧЕНИХ**

# **«НОВИНИ І ПЕРСПЕКТИВИ МЕДИЧНОЇ НАУКИ»**

**ЗБІРНИК НАУКОВИХ РОБІТ**

**м. Дніпро, Україна  
2022**

Підготовлено до друку оргкомітетом конференції  
Науковий редактор: професор Твердохліб І.В.  
Відповідальний редактор: Бондаренко Н.С.

Голова конференції:  
член-кореспондент НАМН України, професор Перцева Т.О.

Програмний комітет:  
професор Шпонька І.С.  
професор Гудар'ян О.О.  
професор Науменко Л.Ю.  
професор Твердохліб І.В

Голова Ради молодих учених:  
Бондаренко Н.С.

Матеріали конференції представлені на офіційному сайті  
студентського наукового товариства  
<http://rmv.dmu.edu.ua>  
E-mail: [konf.dp@gmail.com](mailto:konf.dp@gmail.com)

---

Новини і перспективи медичної науки : зб. мат. XXII конф. студ. та мол. учених : [під ред. Твердохліба І.В., Бондаренко Н.С.]. – Дніпро, 2022. – 81 с.

До збірника увійшли тези та статті наукових робіт, надані авторами та авторськими колективами вищих медичних навчальних закладів та науково-дослідних установ України. Наукові роботи висвітлюють сучасні проблеми, новітні технології, напрямки та перспективи розвитку у різних галузях медицини. Рекомендується для студентів, аспірантів, наукових працівників, викладачів вищих медичних навчальних закладів, лікарів.

©МОЗ України, 2022

нерву, сенсоневральна туговухість, аномалія розвитку нирок, наявність психіатричних та гастроінтестинальних розладів; результати лабораторних досліджень (високий рівень HbA1C, зниження рівня С-пептиду, лабораторні ознаки нецукрового діабету та порушення клубкової фільтрації) у сукупності з результатами генетичного тестування: виявлена мутація гена WFS1 у батька та дитини, наявність великих та малих діагностичних критеріїв, результати динамічного спостереження та молекулярно – генетичного дослідження дитині було встановлено клінічний діагноз: синдром Вольфрама.

**Висновки.** Діагностика синдрому Вольфрама потребує часу та опізнаності критеріїв діагностики цього захворювання. Знання даного синдрому і своєчасна діагностика є важливим для покращення діагнозу та забезпечення вчасного генетичного консультування для членів сім'ї.

Л.І.Вакулєнко, О.С.Бабінська, Ю.Д.Михайлова  
**АНАЛІЗ СІМЕЙНОГО ВИПАДКУ СИНДРОМУ ГУРЛера,  
 ТЯЖКОГО ПРОЯВУ МУКОПОЛІСАХАРИДОЗУ І ТИПУ У  
 ДІТЕЙ**

Дніпровський державний медичний університет,  
 кафедра педіатрії 2

Мукополісахаридози (МПС) є групою рідкісних лізосомних хвороб накопичення, викликаних генетичними дефектами. Через непомітний початок та обмеження чутливих лабораторних показників пізня діагностика МПС є досить поширеною.

**Мета:** проаналізувати сімейний випадок синдрому Гурлєра, тяжкого прояву МПС І типу у дітей.

**Матеріали та методи:** досліджено два випадки МПС І типу: у дівчинки 4-х років та хлопчика 2-х років з однієї родини, які знаходились під спостереженням у відділенні високоспеціалізованої допомоги КП «Дніпропетровська обласна дитяча клінічної лікарня» ДОР» (ДОДКЛ) протягом одного року.

**Результати.** З анамнезу відомо, що діти народились від спорідненого шлюбу (батько та мати-двоюрідні брат та сестра). Пологи пройшли в строк, фізичний розвиток обох дітей при народженні відповідав гестаційному віку. З перших місяців життя у дітей спостерігалась затримка психо-моторного розвитку, часті бронхіти, пневмонії, пупкова кіла, з приводу чого діти постійно лікувались за місцем проживання, але діагноз встановлено не було. До ДОДКЛ батьки вперше звернулись у віці дівчинки 2 роки, хлопчика-10 місяців зі скаргами на ускладнене носове дихання, постійний нежить, кашель, та епізоди нічних апное, затримку фізичного та психо-моторного розвитку.

Під час об'єктивного обстеження обох дітей перш за все звертали на себе увагу затримка фізичного та психо-моторного розвитку, ознаки гарголізму- грубі риси обличчя, жорстке, як пакля, волосся, нависаючий лоб, впаде перенісся, розгорнуті широкі ніздрі, потовщені губи, відкритий рот, великий язик, деформовані вушні раковини, брахідактилія. На фоні смаглявих шкірних покривів на спині виявлялись вроджені темні «монгольські» плями. Визначалась тугоухість суглобів верхніх та нижніх кінцівок. У дівчинки виявлявся парез м'якого піднебіння.

З підозрою на МПС дітей обстежили та скерували на консультацію до генетика до центру орфанних захворювань Національної Дитячої Спеціалізованої лікарні ОХМАТДИТ м.Києва. Була проведена ферментодіагностика - виявлене різке зниження активності  $\alpha$ -ідурунідази, на підставі чого обом дітям встановлено діагноз «Спадкове порушення обміну речовин з групи лізосомальних хвороб накопичення: мукополісахаридоз І типу, з найбільшою імовірністю, за клініко-фенотипічними даними, варіант Гурлєра». Були надані рекомендації пожиттєвої ферментозамісної терапії препаратом

Лоранідаза (Альдурозім) в дозі 100 Од/кг один раз на тиждень. Діти одразу ж почали отримувати лікування. Але згодом ферментозамісна терапія проводилась нерегулярно, іноді внаслідок відсутності препарату у лікарні, частіше- через брак можливості у батьків привозити дітей до лікарні щотижня.

З початком проведення терапії в обох дітей спостерігалась позитивна динаміка у психо-моторному та фізичному розвитку, але у хлопчика вона була більш значною через раніше встановлений діагноз та раніше розпочате лікування. Для хлопчика перспективним методом лікування є трансплантація кісткового мозку.

**Висновки.**

1. Першими ознаками, на які треба звернути увагу лікарю при підозрі на МПС І типу, є затримка фізичного розвитку, в поєднанні з частими респіраторними захворюваннями та ознаками гарголізму, які поступово формуються у дитини.

2. При першій підозрі на орфанне захворювання з порушенням обміну кислих глікозаміногліканів дитину необхідно негайно скерувати на консультацію до генетика.

3. Вчасність діагностики та початку ферментозамісного лікування, а також його регулярність, визначають прогноз захворювання. У випадку недотримання цих умов МПС І типу невпинно прогресує, призводячи до тяжких необоротних наслідків.

О.Ю.Оболонська<sup>1</sup>, І.А.Ліхачова<sup>2</sup>, О.В.Коврига<sup>1</sup>,  
 Д.О.Бойко<sup>1</sup>

**ДОДАТКОВІ РИЗИКИ РОЗВИТКУ РЕТИНОПАТІЇ У  
 НЕДОНОШЕНИХ ДІТЕЙ**

1 – Дніпровський державний медичний університет,  
 кафедра педіатрії 2

2 –КЗ «Дніпровська обласна дитяча клінічна лікарня» ДОР»

За даними ВООЗ 11,1% усіх пологів у світі є передчасними. В Україні ця цифра сягає 6-8%. Перехід на нові критерії реєстрації перинатального періоду зумовив збільшення питомої ваги недоношених дітей, які перебувають в умовах інтенсивної терапії та потребують агресивних методів лікування [1].

Одним з ускладнень лікування та проявів незрілості є ретинопатія недоношених[2].Ретинопатія недоношених (РПН) реєструється у 21-47 % недоношених народжених в терміні гестації від 27 до 28 тижнів, і у 80% новонароджених – до 28 тижня гестації на 3 тижні життя . Профілактика РПН є вкрай важливою з точки зору поліпшення результатів лікування [3]. Найбільш вивченими факторами розвитку РПН є сепсис і, внутрішлюночкові крововиливи, бронхолегенева дисплазія. Особливо впливає потреба в кисневій терапії (що є пов'язаними між собою факторами) [4,5]Але при всіх однакових умовах виходжування немає чіткої залежності, що говорить про наявність інших факторів, які впливають на розвиток РПН. Лікування РПН є вкрай важким та малоефективним, особливо на пізніх стадіях[6].

**Мета дослідження.** Вивчення факторів розвитку РПН на підставі аналізу анамнезу захворювання у недоношених новонароджених.

**Матеріали та методи.** Відкрите, одноцентрове, ретроспективне, стратифікаційне дослідження. Було вичено 50 історій дітей які проходили лікування в ВАІТН ОДКЛ у 2019-2021 році. Група І - 29 недоношених зі строком гестації 28- 34 тижні з ретинопатією (з них 20 з РПН 1-2 стадією, 9 з ретинопатією 3-4 стадії), II група 21 недоношена дитина зі строком гестації 28- 34 тижні без ознак ретинопатії. Досліджувались клініко-анамнестичні дані ( вага, діагноз, строк гестації, анамнез матері та ін). Статистичні методи ( рангові кореляції, метод квадратів). Критерієм виключення були сепсис новонародженого,