

Результаты: на момент начала лечения отмечалось резкое отставание в росте (функциональное развитие ниже среднего), дефицит массы тела (индекс Кетле I менее 20), дисгармоничное развитие, диспропорциональная длина конечностей по отношению к туловищу (индекс стениии 0,8). При оценке психомоторного развития отмечалась плохая координация движения рук и ног при ходьбе, поднятие по лестнице с трудом на 2 ступени, движения в плечевых, тазобедренных и коленных суставах были ограничены, ребенок проходил менее 50 м во время теста с 3-х минутной ходьбы. Отмечалась задержка речевого развития. Оценка основных показателей развития когнитивных функций отставала от возрастной нормы. На фоне проводимой терапии увеличился объема активных и пассивных движений. Без ограничений самостоятельно поднимается по лестнице, проходит более 150 м во время теста 3-х минутной ходьбы. Отмечается прибавка в росте, психомоторное развитие соответствует возрастному периоду

Выводы: таким образом, на фоне проводимой заместительной терапии препаратом «Вимизим» удалось достичь улучшения физического и психомоторного развития.

Литература

1. Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз IV типа у детей.
2. Болезнь моркио [Экология XXI века (слов.терминов): Справ.-энц. В.И. Глазко. М.: Курс, НИЦ ИНФРА-М, 2016–992 с.(о)].

УВЕИТ КАК ФАКТОР РИСКА ТЯЖЕЛЫХ ОБОСТРЕНИЙ У ДЕТЕЙ С ЮВЕНИЛЬНЫМ ИДИОПАТИЧЕСКИМ АРТРИТОМ

Рунн Р.А.

Научный руководитель: Гайдар Е.В., д.м.н., доцент Костик М.М.

Кафедра госпитальной педиатрии

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность исследования: лечение умеренно-тяжелой формы ювенильного идиопатического артрита (ЮИА) требует применения генно-инженерных биологических препаратов (ГИБП) в случаях неэффективности или непереносимости метотрексата [1, 2]. Наличие внесуставных особенностей, особенно увеита, часто требует более интенсивного лечения [3].

Цели исследования: определить, влияет ли сопутствующий увеит на риски значимого суставного обострения у пациентов, получавших первый ГИБП.

Материалы и методы: критерии включения: 1) пациенты с ЮИА, у которых впервые был назначен ГИБП; 2) пациенты, получающие метотрексат либо пациенты у которых терапия метотрексатом могла быть отменена по причине ремиссии, непереносимости или побочных явлений после назначения ГИБП.

Результаты: исходя из критериев включения и исключения были отобраны 175 пациентов, разделенные на 2 группы 1) пациенты с увеитом (n = 32) и 2) пациенты без увеита. Мы оценивали клинически значимое обострение с вовлечением суставов, время до обострения. Для статистического анализа мы используем регрессионные модели Кокса, критерий Log-Rank, критерий χ^2 и критерий Манна-Уитни. не было значимых различий в распределении по полу и достижении ремиссии. Пациенты, с увеитом, в основном получали терапию адалимумабом (71,9%), имели более высокий риск суставного обострения, по сравнению с пациентами, без увеита, получавшими в большинстве терапию этанерцептом (64,3%).

Наличие у пациента увеита повышало вероятность развития первого значимого обострения ОШ=3,82 (95% ДИ:1,68; 8,73). При введении поправки на применение метотрексата выявлено примерно полуторакратное снижение относительного риска, что указывает на протективную роль метотрексата.

Выводы: увеит является независимым предиктором обострения ЮИА. Требуются дальнейшие испытания. Доказана способность метотрексата эффективно снижать риски развития увеита de-novo у пациентов с ЮИА.

Литература

1. Базарова Т.М. Ингибиторы фактора некроза опухоли альфа в лечении ювенильного идиопатического артрита: дисс. докт. мед. наук: 14.01.08 / Т.М. Базарова Татьяна Маратовна. М., 2015. С. 467.
2. Баранов А.А. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с ювенильным артритом / А.А. Баранов. М., 2013. С. 33.
3. Calandra S., Gallo M.C., Consolaro A., Pistorio A., Lattanzi B., Bovis F. et al. (2014). Female sex and oligoarthritis category are not risk factors for uveitis in Italian children with juvenile idiopathic arthritis. J Rheumatol 417;1416–1425.

АЛГОРИТМЫ ДИАГНОСТИКИ И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТОВ У ДЕТЕЙ

Рыкачевская А.Г., Атанова Е.А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Кузнецова А.А.

Кафедра факультетской педиатрии

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность исследования: первичные иммунодефициты (ПИД) представляют собой группу тяжёлых генетически детерминированных состояний, вызванных необратимым нарушением различных компонентов иммунной системы. Распространённость ПИД в мире — 1:10 000 населения. Известно более 300 генов, мутации в которых приводят к развитию ПИД [1].

Цели исследования: оценить клинико-лабораторную структуру ПИД. Проанализировать клинические проявления дебюта ПИД в данной группе пациентов. Представить алгоритм диагностики на примере различных клинических случаев.

Материалы и методы: в исследование включена группа из 21 пациента с установленным диагнозом ПИД в возрасте от 10 месяцев до 17 лет, находившаяся на обследовании и лечении в педиатрическом отделении № 2 клиники СПбГПМУ за период 2014–2019 гг.

Результаты: проведено обследование и анализ историй болезни 21 пациента с ПИД, среди них: болезнь Брутона — 6 пациентов, гипер-IgM синдром — 3, хроническая гранулематозная болезнь — 3, общая вариабельная иммунная недостаточность — 3, синдром Нетертона — 2, синдром активированной фосфоинозитид-3-киназы дельта — 1, синдром Луи-Барр — 1, недифференцированные ПИД — 2. В структуре заболеваемости преобладают мальчики — 90% (19 человек). Средний возраст проявления первых симптомов составил 1 год 2 месяца, возраст постановки диагноза ПИД — 6 лет 1 месяц. Диагностический поиск составил в среднем 5 лет 1 месяц (минимум — 2 месяца, максимум — 12 лет 6 месяцев). Анализ родословной показал, что ранняя смерть детей от инфекционных причин в семейном анамнезе наблюдалась у 33% пациентов. Дебютом ПИД в 100% выступал инфекционный синдром, часто требующий нескольких курсов антибактериальной терапии. Сопутствующая аллергопатология наблюдалась у 29% детей.

Выводы: группа ПИД имеет широкий спектр клинических проявлений, является сложной для диагностики, поэтому необходима высокая настороженность педиатров и врачей других специальностей для своевременной диагностики данного типа заболеваний.

Литература

1. Mahlaoui N., Warnatz K., Jones A., Workman S., Cant A. Advances in the Care of Primary Immunodeficiencies (PIDs): from Birth to Adulthood. J Clin Immunol 2017;37(5):452–60.