

5. Цыгин А.Н. Нефротический синдром: клинические рекомендации по педиатрии / Цыгин А.Н., Комарова О.В., Сергеева Т.В. и др.//Под ред. Баранова А.А. Москва: ГЕОТАР-Медиа, 2009 - с. 239-261

6. Нефротический синдром у детей/Клинические рекомендации. – Союз педиатров России, 2016г.

7. Li Z, Duan C, He J et al. Mycophenolate mofetil therapy for children with steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol* 2010; 25: 883–888.

8. de Mello VR, Rodrigues MT, Mastrocinque TH et al. Mycophenolate mofetil in children with steroid/cyclophosphamide-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol* 2010; 25: 453–460.

9. Hodson EM, Craig JC. Therapies for steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol* 2008; 23: 1391–1394.

10. Plank C, Kalb V, Hinkes B et al. Cyclosporin A is superior to cyclophosphamide in children with steroid-resistant nephrotic syndrome-a randomized controlled multicentre trial by the Arbeitsgemeinschaft fur Padiatrische Nephrologie. *Pediatr Nephrol* 2008; 23: 1483–1493.

УДК 616-056.71:575.1(470.342)

**Коледаева Е.В., Харина Д.В., Потехина С.В.**  
**АНАЛИЗ КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ОСОБЕННОСТЕЙ И**  
**РАСПРОСТРАНЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В**  
**КИРОВЕ И КИРОВСКОЙ ОБЛАСТИ**

Кафедра биологии  
Кировский государственный медицинский университет  
Киров, Российская Федерация

**Koledayeva E.V., Kharinova D.V., Potekhina S.V.**  
**ANALYSIS OF CLINICO-GENETIC PECULIARITIES AND PREVALENCE**  
**OF HEREDITARY DISEASES IN KIROV AND KIROV REGION**

Department of biology  
Kirov state medical university  
Kirov, Russian Federation

E-mail: d\_valerevna@list.ru

**Аннотация.** В статье рассмотрены клинико-генетические особенности фенилкетонурии, галактоземии и муковисцидоза. Показана распространенность данных заболеваний в Кировской области на 2017 год. Проведен анализ медицинских карт больных по некоторым признакам (соблюдение диеты при метаболических болезнях или назначенного лечения, наличие отклонений в показателях здоровья детей). По результатам молекулярно-генетического анализа представлены данные о генотипах больных.

**Annotation.** The article deals with the clinical and genetic features of phenylketonuria, galactosemia and cystic fibrosis. The prevalence of these diseases in the Kirov region for 2017 is shown. The analysis of medical records of patients on certain grounds (compliance with diet, metabolic diseases, or prescribed treatment, the presence of deviations in the health indicators of children) was conducted. Based on the results of the medical genetic analysis, data on the genotypes of patients are presented.

**Ключевые слова.** Наследственные заболевания, фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, генотип, мутации, диета, умственная отсталость.

**Keywords.** Hereditary diseases, phenylketonuria, galactosemia, cystic fibrosis, genotype, mutations, diet, mental retardation.

### **Введение**

Ежегодно в Кировской области впервые диагностируются 86–94 случая наследственной патологии, из них 70% — генные наследственные заболевания и синдромы, 30% — хромосомная патология [3,5]. Поэтому особенно остро встает вопрос о диагностике наследственных заболеваний, методах диагностики и эффективности различных методов. Неонатальный скрининг на наследственные болезни является основой профилактики наследственных болезней в популяциях, поскольку, позволяет выявлять заболевания на доклинической стадии, своевременно начинать лечение, формировать контингенты, требующие систематического медико-генетического консультирования, а также способствует обнаружению гетерозиготного носительства мутантного гена и проведению пренатальной диагностики [1,4].

**Цель исследования** - анализ клинико–генетических особенностей ФКУ, муковисцидоза, галактоземии в Кировской области за период с 1997 по 2017 год.

### **Материалы и методы исследования**

Проанализированы 90 медицинских карт больных заболеваниями, включенных в программу неонатального скрининга по ФКУ, муковисцидозу и галактоземии в г. Кирове и Кировской области выявленных за период с 1997 по 2017 год на базе МГК КОГБУЗ «Кировский областной клинический перинатальный центр».

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

В Кировской области неонатальный скрининг на муковисцидоз введен с 06.2006 г. Проведено 140 956 скрининговых исследований, охват составил 99%. Всем детям с положительными показателями иммунореактивного трипсина (ИРТ) был проведен ре-тест. Всего проведено 1306 ре-тестов, что составило 0,9% от обследованных. При подтвержденном повторном результате проведена потовая проба. Частота муковисцидоза в Кировской области составила 1:5400. На 01.01.2015 г. в регистре всего 37 больных, из них 29 детей. Ген муковисцидоза локализован в 7q31-32 и включает 27 экзонов. В гене обнаружено около 900 мутаций, из них около 200-300 дают патологический эффект [2]. Определение генетических мутаций проводилось на базе

лаборатории пренатальной диагностики Медико-генетического научного центра РАМН (Москва). Для 20 (70%) детей было проведено ДНК-обследование, в результате выявлены следующие мутации: delF 508 в гомозиготном и гетерозиготном состояниях, delT 214 и L 138 в гетерозиготном, 1677delTA в гомозиготном состоянии. Смешанная клиническая форма заболевания наблюдается у 89% пациентов. Тяжелая степень течения заболевания выявлена у 33 пациентов (89%), среднетяжелая - у 3 пациентов (8%), легкая - у 1 пациента (2,7%).

В период с 2006 по 2017 год в ходе неонатального скрининга было выявлено 30 случаев заболевания фенилкетонурией. Классическая ФКУ возникает в результате мутации гена PAH (12q24), кодирующего фермент фенилаланин-4-гидроксилазу. Основной тип мутаций в гене – это однонуклеотидные замены в 7, 9 и 12 экзонах. Семьям с больными ФКУ детьми предлагается проведение для ребенка бесплатного МГА в г. Москва, большинство из семей дало согласие на данную процедуру, однако некоторые из них отказались. Существует несколько видов мутаций в гене ПАГ (рис. 1). Наиболее часто у обследованных больных встречалась мутация R408W – 54,8%.

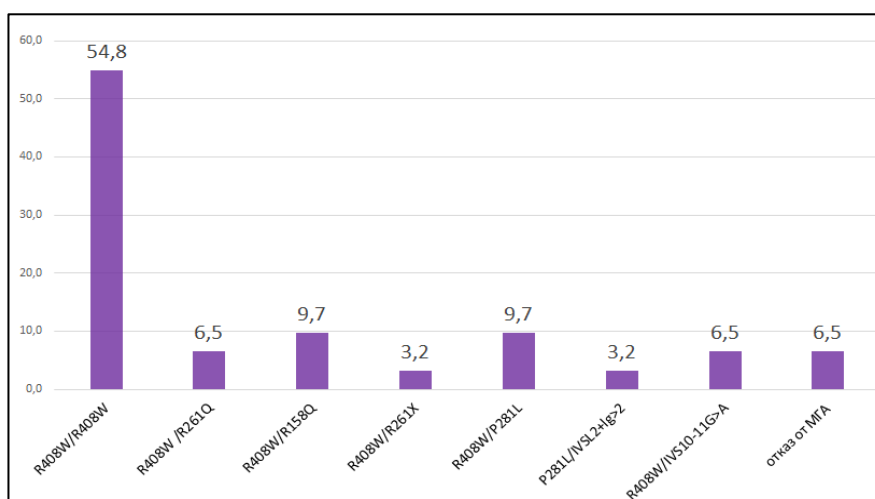


Рис. 1. Генотипические варианты у больных фенилкетонурией.

В процессе жизнедеятельности 74% больных строго соблюдают диетическое питание. 26% больных не соблюдают диету по различным причинам (пренебрежительное отношение матери к диетическому питанию, нахождение ребенка с людьми неосведомленными о необходимости лечебного питания и др.). У 71% больных ФКУ отсутствует умственная отсталость, такие больные, как правило, строго соблюдают диету и получают диетическое питание с рождения. Нервно-психическое развитие у таких детей соответствует возрастным нормам. 29% больных страдают умственной отсталостью различной степени. Нами была установлена корреляционная зависимость между соблюдением диеты и отсутствием УО у ребенка.

В период с 2006 по 2015 год в ходе неонатального скрининга в Кировской области было выявлено 12 случаев галактоземии. Ген заболевания картирован на хромосоме 9p13. Основной тип мутаций представлен однонуклеотидными

заменами. Частота галактоземии в Кировской области с 2005 по 2017 гг. показана на Рис. 1. Пик встречаемости болезни Дуарте приходился на промежуток между 2011 и 2012 годом. Наибольшая частота рождения детей, больных галактоземией I типа, была выявлена в 2010-2011 гг. (рис.2)

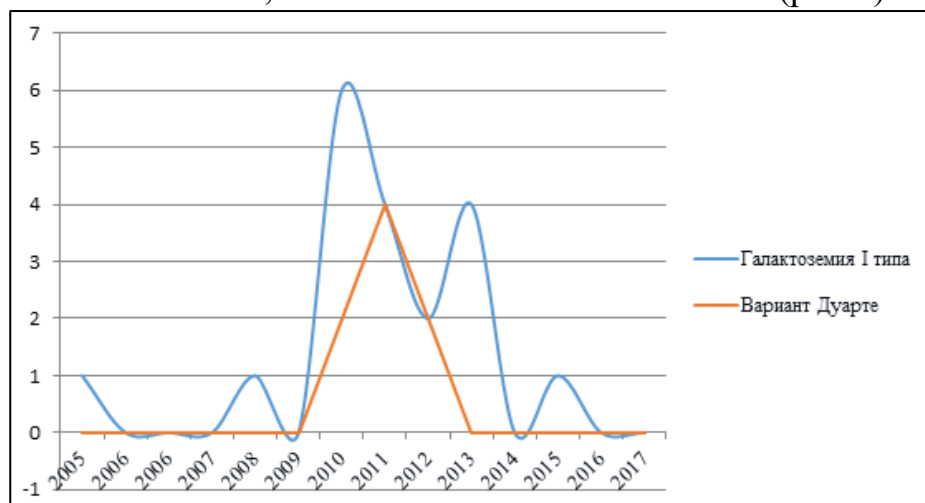


Рис. 2. Частота встречаемости галактоземии в Кировской области с 2005 по 2017 год.

Генотипически галактоземия проявляется в виде классической формы, или галактоземии I типа, Ген локализуется на коротком плече 9 хромосомы. Молекулярно-генетическое исследование показало, что частота мутаций при галактоземии I типа составляет 27,2% для мутации p. Q118R и 72,8% для мутации p. K285N. Другим вариантом наследования галактоземии является болезнь Дуарте, когда один аллель несет мутацию, характерную для галактоземии I типа, а другой - аллель Дуарте-D, при генотипе (D/G), активность ГАЛТ составляет 5 – 25% от нормы. У больных, имеющих два аллеля Дуарте (D/D), активность фермента равна приблизительно 25%. У таких детей в периоде новорожденности обычно не наблюдается тяжелых жизнеугрожающих клинических проявлений. При болезни Дуарте (D/G) в 25% встречается мутация p. Q118R в 15% - мутация p. K285N и в 60% - мутация p. N314D.

#### **Выводы:**

1. Частота встречаемости заболеваний, включенных в программу неонатального скрининга по г. Кирову и Кировской области: муковисцидоз 1:5400, ФКУ 1:7400, галактоземия 1:39600.

2. В Кировской области выявлено 37 больных муковисцидозом, 30 больных ФКУ, 3 случая галактоземии,

3. Среди больных муковисцидозом 29 (78,4%) больных – дети. 33 больных имеют тяжелую клиническую форму муковисцидоза.

4. Фенилкетонурией страдают 30 человек. Выявлено, что в гомозиготном состоянии у больных ФКУ преобладает мутация R408W. Установлена зависимость между соблюдением диеты больным ФКУ и отсутствием у него умственной отсталости.

5. Выявлено 12 случаев галактоземии в Кировской области за период с 2005 по 2017 год.

### **Список литературы:**

1. Жученко Л.А. Медико-генетическое консультирование и профилактика врожденной наследственной патологии в Российской Федерации / Л.А. Жученко, Н.А. Касимовская // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. – 2015. – Т.2. – №5. – С. 61-64.
2. Красовский С.А. Муковисцидоз: диагностика, клиника, основные принципы терапии / С.А. Красовский, В.А. Самойленко, Е.Л. Амелина // Практическая пульмонология. -2014. – Т.1. - №2. – С. 25-28.
3. Плясунова М.П. Факторы риска при неразвивающейся беременности: медико-социальный аспект/ М.П. Плясунова, С.В. Хлыбова // Вятский медицинский вестник. -2013. - №4. – С. 23-26.
4. Ощепкова О. М. Современные аспекты медико-генетического консультирования / О. М. Ощепкова, И. Ж. Семинский // Сибирский медицинский журнал. - 2009. - № 4. – С. 59-63.
5. Соловьева Г.В., Серебrenникова Т.В. Актуальные направления работы медико-генетической службы Кировской области // Медицина и здравоохранение. -2015. - №3. – С. 48-52.

УДК 616.24-002-053.2

**Костенко Д.Е., Онищенко О.А.**

### **ХАРАКТЕРИСТИКА МИКОПЛАЗМЕННОЙ ПНЕВМОНИИ У ДЕТЕЙ**

Кафедра поликлинической педиатрии и педиатрии ФПК и ПП

Уральский государственный медицинский университет

Екатеринбург, Российская Федерация

**Kostenko D.E., Onishchenko O.A.**

### **CHARACTERISTICS OF MYCOPLASMIC PNEUMONIA IN CHILDREN**

Department of polyclinic pediatrics and pediatrics postgraduate training

Ural state medical university

Yekaterinburg. Russian Federation

E-mail: kostenko.daria@mail.ru

**Аннотация.** В настоящей статье представлен сравнительный анализ клинических, рентгенологических и лабораторных признаков микоплазменной пневмонии (МП) у детей и внебольничной пневмонии (ВП) другой этиологии.

**Annotation.** This article presents a comparative analysis of the clinical, radiologic and laboratory signs of mycoplasma pneumonia (MP) in children and community-acquired pneumonia of a different etiology.

**Ключевые слова:** пневмония, дети, микоплазменная инфекция.

**Key words:** pneumonia, children, mycoplasma infection.

### **Введение**