

«Редкий диагноз – орфанные заболевания»
(Аннотированный тематический список журнальных статей)



Аксенова, М.Е. IgA-нефропатия у детей с **синдромом Альпорта** / М.Е. Аксенова, Е.С. Столяревич, П.Е. Павилайтите // Нефрология. - 2022. - Т.26, №4. - С. 74-79.

Аннотация: Внедрение генетических методов исследования в клиническую практику показало, что патогенные варианты в генах COL4A3/COL4A4/COL4A5, ассоциированные с синдромом Альпорта (СА), выявляются в 10 и 20% спорадических и семейных случаев IgA-нефропатии соответственно, что позволило предположить взаимосвязь между двумя заболеваниями. **ЦЕЛЬ:** определить частоту и особенности течения IgA-нефропатии у детей с СА.

Антеградная эндобилиарная щипцовая биопсия улучшает диагностику **опухоли Клацкина** по сравнению с браш-биопсией / А.В. Козлов, П.Г. Таразов, А.А. Поликарпов [и др.] // Российский журнал гастроэнтерологии, гепатологии, колопроктологии. - 2022. - Т.32, №2. - С. 45-54.

Аннотация: Цель. Сравнить безопасность и морфологическую информативность щипцовой и браш-биопсии у пациентов с опухолью Клацкина.

Аутосомно-доминантный буллезный эпидермолиз дистрофического типа у новорожденного / Н.И. Захарова [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2019. - Т.64, №3. - С. 78-81.

Аннотация: Представлено клиническое наблюдение врожденного буллезного эпидермолиза у новорожденного ребенка. Особенность данного случая состоит в течении указанного заболевания у новорожденного с задержкой внутриутробного развития. В настоящее время этиопатогенетическое лечение больных врожденным буллезным эпидермолизом отсутствует, все существующие методы лечения больных являются паллиативными. В данном наблюдении отмечено значительное клиническое улучшение состояния ребенка.

Богорад, А.Е. Первичная цилиарная дискинезия: современные подходы к диагностике и терапии / А.Е. Богорад, С.Э. Дьякова, Ю.Л. Мизерницкий // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2019. - Т. 64, №5. - С. 123-133.

Аннотация: Первичная цилиарная дискинезия - редкое заболевание из группы цилиопатий, в основе которого лежит наследственно обусловленный дефект структуры двигательных ресничек эпителия респираторной системы и

аналогичных им структур. Патология относится к группе аутосомно-рецессивных фенотипов с выраженной генетической гетерогенностью. Клинически характеризуется прогрессирующим воспалительным поражением всех отделов дыхательного тракта у детей, снижением фертильной функции у больных старшего возраста; нередко наблюдаются дефекты латерализации и пороки развития органов. Несмотря на яркую клиническую картину, заболевание не всегда своевременно диагностируется, что приводит к быстрому снижению легочной функции, нередко - к неоправданным хирургическим вмешательствам. Цель настоящей статьи - ознакомить широкий круг педиатров и пульмонологов с современными методами диагностики и терапии первичной цилиарной дискинезии.

Бокова, Т.А. Синдром **Уивера** у ребенка 16 лет (описание клинического случая) / Т.А. Бокова, Д.А. Карташова, Ю.Ю. Коталевская // Лечащий Врач. - 2019. - №1. - С. 12-13.

Аннотация: В практической деятельности педиатр нередко наблюдает больных со значительными отклонениями в физическом развитии. В большинстве обращений эти изменения касаются низкорослости и довольно часто обусловлены наследственными факторами. Но особого внимания заслуживают дети с высокими антропометрическими параметрами. В статье представляется случай собственного наблюдения очень редкого сочетания высокорослости и врожденных пороков развития - синдрома Уивера у подростка 16 лет.

Воинова, В.Ю. Возможности новых технологий геномного редактирования в лечении **X-сцепленной адренолейкодистрофии** / В.Ю. Воинова, М.А. Школьникова, Е.А. Николаева // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т.65, №2. - С. 104-107.

Аннотация: X-сцепленная адренолейкодистрофия - тяжелое прогрессирующее неврологическое заболевание, которое преимущественно встречается у пациентов мужского пола и вызывается мутациями X-сцепленного гена ABCD1, кодирующего пероксисомный транспортный белок. Заболевание клинически характеризуется двумя основными фенотипами: детская церебральная форма (наиболее тяжелая) и адреномиелоневропатия. В лечении болезни применяются аллогенная трансплантация гемопоэтических клеток от здорового донора, что позволяет остановить прогрессирование, и генотерапия с использованием самоактивирующегося лентивирусного вектора, несущего функциональный ген ABCD1. Каждый из перечисленных методов имеет свои ограничения. Мы предлагаем и теоретически обосновываем альтернативный подход к лечению адренолейкодистрофии, при котором предлагается провести модификацию аутологичных клеток CD34+, полученных от самого пациента, с помощью геномного редактирования, что позволит заменить мутантную последовательность ДНК гена ABCD1 на последовательность дикого типа, при этом мутантный белок в отредактированных клетках будет заменен. Способами введения отредактированных аутологичных клеток CD34+ могут быть их трансплантация в костный мозг или серия повторных внутривенных инфузий. Данный способ терапии позволит избежать как поиска донора, так и реакции «трансплантат против хозяина».

Впервые диагностированный **муковисцидоз** у беременной женщины / А.С. Герасимова [и др.] // Туберкулез и болезни легких. - 2019. - Том 97, №4. - С. 47-51.

Аннотация: Представлен сложный клинический случай выявления муковисцидоза у взрослой беременной пациентки, которая с детства наблюдалась по поводу частых бронхитов, в последующем длительное время лечилась по поводу неподтвержденного туберкулеза легких.

Гангренозная пиодермия как клинический дебют **болезни Крона** (клинический случай) / О.В. Фатенков, Ю.Ю. Пирогова, П.Е. Коннов [и др.] // Лечащий Врач. - 2023. - №9. - С. 82-88.

Аннотация: Введение. Болезнь Крона — хроническое рецидивирующее заболевание желудочно-кишечного тракта неясной этиологии, характеризующееся трансмуральным, сегментарным, гранулематозным воспалением с развитием местных и системных осложнений. В настоящее время ранняя диагностика болезни Крона остается сложной задачей. В ряде случаев от момента появления первых симптомов до установления диагноза проходит несколько лет. Затрудняет распознавание нозологии многообразие клинических проявлений, обусловленное вовлечением в патологический процесс одновременно нескольких участков желудочно-кишечного тракта, а также присоединение внекишечных проявлений, которые могут рассматриваться как самостоятельные нозологические формы. Одним из самых тяжелых кожных поражений при болезни Крона является гангренозная пиодермия — прогрессирующий некроз кожи, возникающий на фоне системной патологии и характеризующийся образованием глубоких язв с гнойно-некротическим отделяемым, часто ассоциирующийся с заболеваниями внутренних органов. Цель работы. Провести анализ диагностически сложного клинического случая из реальной врачебной практики, когда болезнь Крона была выявлена после дебюта гангренозной пиодермии.

Гасенко, К.А. Болезнь Гентингтона в психиатрической практике / К.А. Гасенко, А.В. Арсланова // Журнал неврологии и психиатрии имени С. С. Корсакова. - 2021. - Т.121, №6. - С. 81-86.

Аннотация: Болезнь, или хорья, Гентингтона относится к орфанным заболеваниям. Однако хорья не единственное и во многих случаях не самое тяжелое проявление этого заболевания. Наряду с моторными симптомами значительный вклад в инвалидизацию и десоциализацию пациента вносит психиатрическая симптоматика. У многих пациентов психические и когнитивные проявления могут значительно предварять развитие двигательных расстройств. Настоящая статья посвящена наиболее распространенным психическим расстройствам при данной нозологии. Их характеристика и особенности течения представлены по данным литературы и на основе собственного клинического наблюдения.

Гембицкая, Т. Современные технологии в лечении поражений легких при **муковисцидозе** / Т. Гембицкая, А. Черменский.- // Врач. - 2011. №3. - С.8-10.

Аннотация: В статье приведены данные о современных перспективных направлениях в терапии легких при муковисцидозе (дорназа альфа, ингаляционные антибиотики, активаторы хлорных каналов).

Гипераммониемия в практике неонатолога / А.В. Дегтярева, Е.В. Соколова, Е.Ю. Захарова [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т.65, №6. - С. 98-107.

Аннотация: Неонатальная гипераммониемия - патологическое состояние, возникающее в периоде новорожденности, характеризующееся повышенным содержанием свободных ионов аммония в крови и приводящее к тяжелым неврологическим расстройствам. Гипераммониемия у новорожденных служит одним из проявлений широкого круга как первичных (наследственно обусловленных), так и вторичных нарушений обмена веществ. В зависимости от конкретной причины гипераммониемия в периоде новорожденности может иметь стойкий или транзиторный характер. Клинические признаки данного состояния, как правило, неспецифичны. Отмечаются неврологические нарушения различной степени выраженности: синдром возбуждения или угнетения ЦНС, эпизоды апноэ, диффузная мышечная гипотония, судорожный синдром и кома. Гипераммониемия может сопровождаться респираторными расстройствами и приводить к развитию полиорганной недостаточности, что напоминает клинический симптомокомплекс сепсиса. Тяжесть поражения головного мозга коррелирует со степенью повышения концентрации аммиака и продолжительностью гипераммониемии. Ранняя диагностика гипераммониемии позволяет сохранить жизнь ребенка, предупредить тяжелые неврологические последствия и снизить риск инвалидизации. Кроме того, выявление наследственных болезней обмена, сопровождающихся гипераммониемией, определяет необходимость проведения медико-генетического консультирования семьи, а также пренатальной и преимплантационной диагностики.

Дамулин, И.В. Болезнь (синдром) **Маркиафавы - Биньями** / И.В. Дамулин, А.А. Струценко // Российский медицинский журнал. - 2016. - №6. - С. 332-336.

Зозуля, Н.И. Нерешенные вопросы лечения взрослых пациентов с **гемофилией А** / Н.И. Зозуля, О.С. Димитриева. // Терапевтический архив. - 2022. - Т.94, №1. - С. 77-82.

Аннотация: Обоснование. Достаточная обеспеченность препаратами факторов свертывания крови позволила существенно повысить качество и увеличить продолжительность жизни пациентов с гемофилией. Однако сохраняются определенные трудности в лечении заболевания. Цель. Проанализировать текущие терапевтические подходы и выявить основные нерешенные вопросы терапии пациентов с гемофилией А.

Изменения в легких у ребенка с **болезнью Гоше:** дифференциальная диагностика с диссеминированным туберкулезом / М.Э. Лозовская, Ю.А. Яровая, Е.Б. Васильева [и др.] // Туберкулез и болезни легких. - 2020. - Том 98, №10. - С. 47-51.

Аннотация: Представлено клиническое наблюдение редкого случая сочетания наследственной патологии - болезни Гоше и латентной туберкулезной инфекции у ребенка 8 лет. Поводом обследования на туберкулез было обнаружение на компьютерной томографии органов грудной клетки мелкоочаговой диссеминации и кальцинатов в легочной ткани. Особенностью латентной туберкулезной инфекции в данном случае были положительные тесты IGRA (T-SPOT TB и QuantiFERON) при отрицательной реакции на внутрикожную пробу с аллергеном туберкулезным рекомбинантным. На основании обследования диагноз диссеминированного туберкулеза был отвергнут, диффузное поражение легких расценено как проявление болезни Гоше, что является, по данным литературы, редким при данной патологии.

Каграманова, А.В. Болезнь **Крона**: до и после 1932 года / А.В. Каграманова, О.В. Князев, А.И. Парфенов // Терапевтический архив. - 2023. - Т.95, №2. - С. 193-197.

Аннотация: В статье описаны исторические вехи познания болезни Крона со времен ее первоначального описания в XVII в., революции в медицинском сообществе после знаменательной статьи 1932 г. и до наших дней. История болезни Крона свидетельствует об открытиях прошлых лет, которые предоставляют нам преимущества научного подхода к диагностике и лечению этого заболевания.

Казанцева, А.А. Современные методы диагностики предрасположенности к **злокачественной гипертермии** / А.А. Казанцева, К.М. Лебединский // Анестезиология и реаниматология. - 2014. - №4. - С. 64-68.

Аннотация: Злокачественная гипертермия - редкое заболевание, угрожающее жизни, проявляющееся у генетически предрасположенных пациентов развитием острого массивного рабдомиолиза при воздействии веществ-триггеров. Предрасположенность к злокачественной гипертермии (ПЗГ) наследуется по аутосомно-доминантному типу с различной пенетрантностью. «Золотым стандартом» диагностики ПЗГ является галотан-кофеиновый контрактурный тест (ГККТ), который представляет моделирование *in vitro* с помощью биопсийного материала реакции поперечно-исчерченной мышечной ткани на препараты-триггеры и характеризуется 99% чувствительностью и 93,6 % специфичностью. Генетический анализ менее инвазивен, но чувствительность его существенно ниже. Описаны оба метода, освоение которых необходимо для создания в России возможностей современной диагностики ПЗГ, и обсуждаются сегодняшние представления о роли каждого из них.

Клинико-диагностическое значение дисфункции эндотелия и уровня серотонина в крови при **гемолитико-уремическом синдроме** у детей / Т.П. Макарова, Р.Р. Нигматуллина, Л.А. Давлиева, Ю.С. Мельникова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2021. - Т.66, №5. - С. 157-162.

Аннотация: Гемолитико-уремический синдром представляет собой серьезную проблему в педиатрии и детской нефрологии, являясь одной из ведущих причин острого повреждения почек с потенциальной трансформацией в терминальную хроническую болезнь почек. В настоящее время особую роль в

патогенезе гемолитико-уремического синдрома отводят связи дисфункции эндотелия с изменениями в серотонинергической системе. В литературе имеются единичные работы, в которых выявлено повышение концентрации серотонина в плазме крови у детей с гемолитико-уремическим синдромом, однако его роль в патогенезе хронической болезни почек недостаточно изучена. Ввиду прогрессирующего течения гемолитико-уремического синдрома, вплоть до терминальной стадии почечной недостаточности, необходим поиск маркеров повреждения почечной ткани как прогностически значимых факторов развития нефросклероза, что имеет особое значение в детском возрасте для оптимизации ведения таких пациентов.

Клинический случай полиорганного поражения при муковисцидозе / И.В. Садовникова, С.А. Абрамов, А.Д. Постникова, А.А. Голичникова. // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2022. - Т.67, №3. - С. 107-110.

Аннотация: В публикации представлен клинический случай муковисцидоза с полиорганными поражениями у ребенка 9 лет. Медико-социальная значимость муковисцидоза обусловлена значимым снижением качества жизни больных, необходимостью длительного лечения, его стоимостью, постоянном диспансерным наблюдением, ранней инвалидизацией пациентов и ограниченной продолжительностью их жизни. В представленном клиническом случае отмечается ранний возраст дебюта муковисцидоза, тяжелое течение с поражением бронхолегочной системы, кишечника, поджелудочной железы, печени и развитием выраженной панкреатической, белково-энергетической, дыхательной недостаточности, а также анемии. Несмотря на раннюю диагностику заболевания, у ребенка развилась полиорганная недостаточность, обусловленная наличием сопутствующих заболеваний, что определяет неблагоприятный прогноз.

Копишинская, С.В. Болезнь Гентингтона / С.В. Копишинская, В.А. Антонова, А.В. Густов // Журнал неврологии и психиатрии имени С. С. Корсакова. - 2014. - Т.114, №1. - С. 74-79.

Кузнецова, Н.Е. Сочетание рецидивирующего среднего отита и аденоидии в раннем детском возрасте как диагностический маркер мукополисахаридоза II типа (**синдрома Хантера**) / Н.Е. Кузнецова, Т.Б. Кузнецова // Вестник оториноларингологии. - 2022. – Т.87, №4. - С. 19-22.

Аннотация: Мукополисахаридозы — группа редких лизосомных болезней накопления, вызванных дефицитом лизосомального фермента и накоплением мукополисахаридов в различных органах и тканях. У детей с мукополисахаридозом II типа (синдромом Хантера) развивается мультисистемная дисфункция, включающая тяжелую обструкцию дыхательных путей. При этом 34% пациентов уже в раннем возрасте (2—3 года) переносят оперативные манипуляции, связанные с лор-органами (тонзиллэктомия, аденоидотомия). В статье приведено описание клинического случая диагностики мукополисахаридоза II типа детским оториноларингологом. Детально обсуждаются основные проявления заболевания, в том числе наличие показаний к аденоидотомии в возрасте до 2 лет, эпизоды отитов, послужившие диагностическими маркерами для подозрения на орфанное заболевание мукополисахаридоз II типа. Обоснована ведущая роль

детского оториноларинголога в ранней диагностике редкого заболевания мукополисахаридоза II типа.

Множественные мальформации сердца у пациента с **синдромом Холта - Орама** / И.А. Соинов, Д.А. Дульцева, А.В. Лейкехман, А.Н. Архипов // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т.65, №5. - С. 83-86.

Аннотация: Синдром Холта-Орама - редкое генетическое заболевание, характеризующееся аномалией верхней конечности, врожденными пороками сердца и/или нарушениями проводимости. Заболевание обусловлено мутациями гена *Tbox5* (локализация 12q24.21), которые наследуются по аутосомно-доминантному типу. Типичными врожденными аномалиями являются дефекты перегородки сердца и изолированная гипоплазия тенара. Представлен клинический случай девочки 7 мес. с семейным анамнезом синдрома Холта-Орама: отсутствие I пястной кости левой кисти и множественными пороками развития сердца (дефект межпредсердной перегородки, множественные дефекты межжелудочковой перегородки по типу швейцарского сыра, стенозом аортального клапана). Подробно рассмотрена клиническая диагностика синдрома Холта—Орама, представлен анализ родословной и результаты генетического тестирования ребенка и ближайших родственников.

Мукормикоз у онкогематологических больных в Санкт-Петербурге / С.Н. Хостелиди [и др.] // Антибиотики и химиотерапия. - 2013. - Т.58, №7/8. - С. 23-29.

Аннотация: Обследовано 36 больных мукормикозом в 10 стационарах Санкт-Петербурга с 2004 по 2013 гг. Наиболее частыми фоновыми заболеваниями мукормикоза были острые лейкозы (64%). Почти в 100% случаев у таких больных инвазивный мукормикоз развивается как внутрибольничная инфекция. Проанализированы факторы риска, этиологию, основные клинические признаки, особенности тактики лечения мукормикоза у гематологических больных в Санкт-Петербурге.

Повторная трансплантация гаплоидентичных аллогенных гемопоэтических стволовых клеток с альфабетаТ-клеточной/CD19-деплецией у больного **первичным миелофиброзом**. Клиническое наблюдение / Э.И. Кольгаева, В.А. Васильева, Л.А. Кузьмина [и др.] // Терапевтический архив. - 2021. - Т.93, №7. - С. 805-810.

Аннотация: Показанием к трансплантации аллогенных гемопоэтических стволовых клеток (алло-ТГСК) у пациентов с первичным миелофиброзом является их принадлежность к группе промежуточного-2 и высокого риска. Пациентам с низким или промежуточным-1 риском с дебютом заболевания в детском возрасте также целесообразно рассмотреть включение алло-ТГСК в программу терапии. Перед алло-ТГСК необходимо учитывать наличие других неблагоприятных факторов, которые могут повлиять на приживление трансплантата и выживаемость после алло-ТГСК, например выполнение алло-ТГСК от частично-совместимого донора. При этом результаты нескольких исследований свидетельствуют о том, что алло-ТГСК от родственных полностью совместимых и гаплоидентичных доноров сопоставимы. Одним из подходов к выполнению трансплантации гаплоидентичных гемопоэтических стволовых

клеток является альфабетаТ-клеточная/CD19-деплегия. Представлен клинический случай алло-ТГСК с альфабетаТ-клеточной/CD19-деплецией больному первичным миелофиброзом, у которого диагноз установлен в детском возрасте.

Пономарев, Р.В. Болезнь Гоше: достижения и перспективы / Р.В. Пономарев, Е.А. Лукина // Терапевтический архив. - 2021. - Т.93, №7. - С. 830-836.

Аннотация: Болезнь Гоше (БГ) - наиболее распространенное и хорошо изученное заболевание из группы лизосомных болезней накопления, возникающее вследствие наследственного дефицита активности лизосомного фермента кислой бета-глюкозидазы (глюкоцереброзидазы), участвующего в катаболизме сфинголипидов. Без преувеличения феноменальные успехи в изучении патогенеза и разработке специфической терапии данного, заболевания во 2-й половине XX — начале XXI в. кардинально изменили клинический фенотип БГ, превратив тяжелое прогрессирующее заболевание в бессимптомный метаболический дефект. Эволюция представлений о БГ, тесно связанная с фундаментальными открытиями в области клеточной биологии, биохимии и генетики, может представлять интерес не только для узкой группы специалистов, занимающихся диагностикой и лечением БГ, но и для более широкой аудитории - как модель эффективной работы научного сообщества в лечении редкой метаболической патологии.

Поражения при орфанных заболеваниях: ревматологические аспекты болезни Фабри / О.В. Машкунова, А.Х. Исабекова, А.Ж. Ботабекова, П.И. Новиков // Терапевтический архив. - 2023. - Т.95, №6. - С. 505-510.

Аннотация: Болезнь Фабри-Андерсена - генетически обусловленное прогрессирующее заболевание, относящееся к лизосомальным болезням накопления, сцепленное с X-хромосомой, характеризуется нарушением обмена гликофинголипидов вследствие недостаточности или отсутствия фермента альфа-галактозидазы А. Болезнь Фабри является мультисистемным заболеванием и характеризуется поражением жизненно важных органов - почек, сердца, головного мозга с возникновением осложнений, вызывающих неблагоприятный прогноз. В патогенезе заболевания участвуют механизмы аутовоспаления с признаками хронического воспаления. Одними из особенностей болезни Фабри являются клинические проявления в виде артралгий, повышения температуры, поражений кожи, которые имитируют ревматологические заболевания. В статье представлено клиническое наблюдение классического варианта болезни Фабри с полиорганный манифестацией, что потребовало дифференциальной диагностики с ревматологическими заболеваниями. Ревматологи - специалисты, вовлеченные в раннюю диагностику болезни Фабри, поэтому они должны иметь высокую осведомленность о данном сфинголипидозе.

Предикторы клинических исходов болезни Фабри: роль хронической болезни почек / С.В. Моисеев [и др.] // Терапевтический архив. - 2019. - Т.91, №6. - С. 40-46.

Аннотация: Болезнь Фабри (БФ) - орфанное заболевание, которое характеризуется высокой частотой развития тяжелых осложнений у молодых

пациентов. Цель. Выявить предикторы клинических исходов БФ.

Применение ингибиторов фактора некроза опухоли альфа при идиопатическом **панникулите Вебера-Крисчена** / О.Н. Егорова [и др.] // Научно-практическая ревматология. - 2013. - №6. - С. 721-724.

Распространенность вновь выявленных аутоиммунных заболеваний среди пациентов с **болезнью Грейвса** в рамках аутоиммунного полигландулярного синдрома взрослых / Е.А. Трошина, А.А. Ларина, М.С. Шеремета, Н.М. Малышева // Терапевтический архив. - 2020. - Т.92, №10. - С. 9-14.

Аннотация: Болезнь Грейвса (БГ) является часто встречающимся заболеванием в составе аутоиммунного полигландулярного синдрома (АПС) взрослых и среди аутоиммунных расстройств щитовидной железы обычно предшествует началу синдрома. Цель. Оценить распространенность латентных форм АПС 2, 3-го типов у пациентов с одним аутоиммунным заболеванием - БГ в славянской популяции путем определения частоты встречаемости антител к другим органам-мишеням, компонентам АПС. Заключение. Пациенты с БГ находятся в группе высокого риска развития АПС 3-го типа, в особенности имеющие отягощенную наследственность по аутоиммунным заболеваниям. Целесообразно регулярное проведение иммунологического скрининга на предмет новых ранее не диагностированных аутоиммунных заболеваний у пациентов из групп риска.

Редкий вариант течения **врожденной дисфункции коры надпочечников** у женщины с выявленной рудиментарной тканью предстательной железы / И.Ю. Пронина, Н.В. Молашенко, Д.М. Бабаева [и др.] // Акушерство и гинекология. - 2021. - №5. - С. 204-210.

Аннотация: Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) представляет собой группу заболеваний, передающихся по аутосомно-рецессивному типу, в основе которых лежит дефект ферментов стероидогенеза. В большинстве случаев развитие патологии обусловлено мутациями гена CYP21, который кодирует фермент 21-гидроксилазу. В статье приведен клинический случай пациентки, страдающей сольтеряющей (классической) формой ВДКН. Обсуждаются особенности течения заболевания, в основном обусловленные следствием «родительской воли». Выявленное при обследовании пациентки наличие ткани предстательной железы привело к ошибочной трактовке диагноза специалистом частной клиники и отмене заместительной терапии. Данная ситуация могла закончиться фатально, развитием аддисонического криза. Случаи, демонстрирующие наличие ткани простаты у пациенток с адреногенитальным синдромом, крайне редки. В мировой медицинской литературе опубликовано лишь несколько статей, документирующих это состояние. К сожалению, всегда есть онконастороженность при выявлении рудиментарной простатической ткани у женщин, так как андрогены выполняют роль триггера диспластических процессов. Нет наблюдений, описывающих редуцирование парауретральной гиперплазированной железы на фоне интенсификации заместительной терапии глюкокортикоидами и достижения компенсации ВДКН, однако высока вероятность того, что при целевых уровнях андрогенов пролиферативные

процессы в парауретральной железе могут замедлиться. Заключение. Сложность клинической картины заболевания, нарушения стероидогенеза в надпочечниках, требующие пожизненной заместительной терапии, определяют важность динамического наблюдения за пациентами с ВДКН и подбора оптимальной схемы терапии, особенно с учетом степени выраженности гормональных изменений, образа жизни и наличия осложнений.

Сальков, В.Н. Патогенетические аспекты повреждений головного мозга при болезни **Вильсона-Коновалова** / В.Н. Сальков, Р.М. Худоевков, В.С. Сухоруков // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т. 65, №6. - С. 22-28.

Аннотация: Болезнь Вильсона-Коновалова - наследуемое по аутосомно-рецессивному типу заболевание, вызванное мутациями гена АТР7В. При мутациях указанного гена происходит нарушение транспорта меди, что приводит к ее накоплению в клетках печени и нейроглии головного мозга. Накопление меди в нервной ткани наблюдается в период от первого до пятого десятилетия жизни. Кроме того, при этом заболевании страдает метаболизм железа, которое накапливается в астроцитах и макрофагах. Накопление указанных металлов приводит к морфологическим изменениям глиальных клеток: изменению формы астроцитов, формированию промежуточных типов микроглии, увеличению ее размеров и отеку олигодендроглии, а в тяжелых случаях - к уменьшению числа нейронов и деструкции миелиновых нервных волокон.

Синдром Ретта в России и за рубежом: научный исторический обзор / С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров, В.Ю. Воинова, И.Ю. Юров // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т.65, №3. - С. 25-31.

Аннотация: В обзоре представлены теоретические, практические и географические аспекты изучения синдрома Ретта и других редких заболеваний по данным последнего УШ Международного конгресса, который был проведен в России, и основных публикаций по синдрому Ретта. Несмотря на то, что с момента проведения конгресса прошло некоторое время, освещенные его участниками проблемы, остаются актуальными в настоящее время и определяют направление современных исследований. Было сформировано представление о молекулярных и клеточных механизмах синдрома Ретта и ряда редких генетических/ геномных заболеваний. В статье представлен ряд отечественных разработок, полученных в области изучения синдрома Ретта и других редких заболеваний. Дана информация по редким болезням, ассоциированным с фенотипом, подобным синдрому Ретта, или с мутациями/вариациями числа копий последовательности гена МЕСР2. Выявленные хромосомные (геномные) нарушения/заболевания рассмотрены в контексте редких болезней. Данный подход к анализу результатов по изучению синдрома Ретта является новым в мировой исследовательской практике. Приведенная информация будет полезна специалистам в области редких генетических заболеваний, ученым и клиницистам, изучающим синдром Ретта, а также врачам (педиатрам, генетикам, неврологам, психиатрам), которые наблюдают этих больных в клинической практике.

Смирнова, Л.А. Случай поздней диагностики дерматомиозита с антисинтетазным синдромом / Л.А. Смирнова, О.В. Симонова, Е.Н. Сухих. // Лечащий Врач. - 2021. - №4. - С. 22-25.

Аннотация: Резюме. Полимиозит (ПМ) и дерматомиозит (ДМ) - аутоиммунные заболевания скелетной мускулатуры неизвестной этиологии, которые относятся к системным заболеваниям соединительной ткани и объединяются общим термином «идиопатические воспалительные миопатии». Наиболее тяжелым подтипом полимиозита и дерматомиозита (ПМ/ДМ) является антисинтетазный синдром (АСС), ассоциированный с наличием специфических иммунологических маркеров в сыворотке крови - антисинтетазных антител. АСС имеет клинические особенности, отличающие его от группы ПМ/ДМ в целом. Интерстициальное заболевание легких - наиболее распространенное экстрамускулярное поражение при ПМ/ДМ является ключевым прогностическим фактором течения заболевания, а также определяет терапевтическую тактику и прогноз. Трудности своевременной диагностики ДМ с АСС зачастую связаны с тем, что заболевание может начинаться с легочной симптоматики при отсутствии явных признаков миопатии. Представлен клинический случай поздней диагностики данного заболевания.

Сорафениб-индуцированный тиреоидит у больной с рецидивом острого миеломонобластного лейкоза с мутацией FL73-ITD / Я.Б. Бальжанова [и др.] // Терапевтический архив. - 2019. - Т.91, №8. - С. 93-96.

Аннотация: В последние годы сорафениб используется для улучшения результатов терапии острых миелоидных лейкозов, протекающих с мутацией НТ3-ITD. Однако применение сорафениба в сочетании с цитостатическими препаратами может быть ассоциировано с высокой частотой нежелательных явлений. Нами представлен клинический случай тяжелого тиреоидита, развившегося в результате лечения сорафенибом у больной с рецидивом острого миеломонобластного лейкоза.

Сухарева, Г.Э. Сердечно-сосудистые осложнения синдрома Марфана у детей Крымского региона / Г.Э. Сухарева // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2019. - Т.64, №1. - С. 116-119.

Аннотация: Синдром Марфана был описан более 125 лет назад, но по-прежнему остается весьма сложной и актуальной медицинской проблемой. Цель. Оценить характер и степень тяжести сердечно-сосудистых осложнений синдрома Марфана. В Республике Крым проанализирован катамнез 15 пациентов с синдромом Марфана: от 1 до 3 лет - 1 (6,7%) ребенок, 3-7 лет - 3 (20%), 8-12 лет - 3 (20%), 13-17 лет - 8 (53,3%). В 2 случаях выявлена семейная форма заболевания. Методы. Диагностика синдрома Марфана основывалась на изучении генеалогических данных, анализе морфофенотипа и результатах клинического обследования. Степень тяжести сердечно-сосудистых осложнений оценивали по данным клинических и инструментальных исследований. Результаты. Поражение сердца проявлялось недостаточностью митрального клапана и расширением восходящей аорты. Приведены собственные клинические наблюдения за подростком с острым расслоением аорты, которое привело к смерти из-за отказа родителей от операции. Трех другим детям было успешно проведено оперативное

вмешательство, в частности операции по Бенталлу и по Дэвиду. Остальные дети с аневризмой аорты находятся под наблюдением и не нуждаются в оперативной коррекции. Заключение. Приведенные клинические примеры доказывают, что родители не всегда осознают тяжесть состояния ребенка. Важно подчеркнуть, что совместная работа родителей, кардиолога и самого пациента способствует сохранению жизни, улучшению ее качества и продолжительности.

Терапевтический эффект мультипотентных мезенхимальных стромальных клеток, полученных из пуповины человека, у пациента с синдромом Кригера-Найяра 1 типа / Г.Т. Сухих [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2019. - Т.64, №4. - С. 26-34.

Аннотация: Представлены результаты внутривенной трансплантации аллогенных мультипотентных мезенхимальных стромальных клеток, полученных из пуповины человека, ребенку с синдромом Кригера-Найяра 1 типа в течение первых 2 лет жизни. Целью терапии явилось уменьшение продолжительности фототерапии при поддержании безопасного уровня билирубина в сыворотке крови.

Тирозинемия 1-го типа у ребенка с множественными врожденными пороками развития / Е.А. Саркисян, С.В. Черкасова, А.А. Фадеева [и др.] // Лечащий Врач. - 2023. - №6. - С. 48-54.

Аннотация: Наследственная тирозинемия 1-го типа, или гепаторенальная тирозинемия, — тяжелое орфанное аутосомнорецессивное заболевание с нарушением обмена тирозина, вызванное дефицитом фермента фумарилацетоацетатгидролазы (fumarylacetoacetate hydrolase, FAH). Заболевание встречается с частотой 1:100 000-1:120 000 случаев живорождения, в ряде регионов (например, на территории Чеченской Республики) наследственная тирозинемия 1-го типа может встречаться значительно чаще. При наследственной тирозинемии 1-го типа отмечается повышение тирозина, сукцинилацетона и других токсических метаболитов в крови, а также их накопление в органах-мишенях, что приводит к поражению печени с развитием цирроза и печеночно-клеточной недостаточности, почечных канальцев — с развитием **синдрома Фанкони** и гипофосфатемического рахита, а также центральной нервной системы. В ряде случаев в патологический процесс может вовлекаться миокард с формированием гипертрофической кардиомиопатии. Заболевание представляет большую сложность для дифференциальной диагностики ввиду полиорганности поражения, частого сочетания с другими наследственными патологиями. Лечение наследственной тирозинемии 1-го типа на современном этапе основано на применении элиминационной диетотерапии и препаратов для патогенетической терапии. Активно изучаются возможности генно-инженерных методов в этиотропной терапии данного заболевания. В представленной статье описан случай острой формы наследственной тирозинемии 1-го типа у ребенка с множественными врожденными пороками развития центральной нервной системы, включающими в себя синдром Денди — Уокера, с нарушением формирования челюстно-лицевого аппарата, с проявлениями иммунодефицитного состояния и тяжелым генерализованным редицивирующим инфекционным процессом, обусловленным полирезистентной смешанной бактериально-

грибковой флорой. Описана динамика неврологической симптоматики у пациента на первом году жизни на фоне патогенетической терапии основного заболевания, приведены лабораторные показатели функции печени.

Тяжелая форма галактоземии 1 типа у недоношенного ребенка: трудности дифференциальной диагностики / И.В. Никитина, И.М. Амелин, И.Ш. Махмудов [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т.65, №5. - С. 73-82.

Аннотация: Галактоземия - наследственное заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма галактозы. У новорожденного ребенка на фоне вскармливания грудным молоком или адаптированной детской молочной смесью быстро развиваются клинические симптомы болезни, ассоциированные с накоплением галактозы и ее токсичных метаболитов в организме. Для ранней диагностики галактоземии и профилактики угрожающих жизни осложнений в настоящее время проводится неонатальный скрининг. Однако заболевание может иметь кризовое течение со стремительным развитием, что требует мультидисциплинарного подхода в диагностике и выборе терапии. Необходима настороженность врачей в период ожидания результатов скрининга, особенно у недоношенных детей. В статье представлены современные данные литературы и приведено клиническое наблюдение недоношенного новорожденного с тяжелым течением классической формы галактоземии.

Углеводный обмен у пациентов с акромегалией и болезнью Иценко-Кушинга / Л.В. Мачехина [и др.] // Терапевтический архив. - 2015. - №10. - С. 98-104.

Аннотация: Актуальность изучения углеводного обмена (УО) у пациентов с акромегалией и болезнью Иценко-Кушинга (БИК) объясняется частыми нарушениями метаболизма глюкозы, с одной стороны, и сложностями в подборе сахароснижающей терапии у пациентов данных категорий, с другой. Эффективность лечения гипергликемии у таких больных может быть снижена из-за сложности достижения ремиссии/излечения основного заболевания, а также вследствие применения специфической терапии, способствующей развитию гипергликемии. Задачи первоочередной важности - поиск способов сокращения частоты нарушений УО у больных с нейроэндокринными заболеваниями и разработка схем сахароснижающей терапии. Растет интерес к исследованиям, направленным на изучение роли инкретиновой системы в патогенезе вторичных гипергликемий, ассоциированных с нейроэндокринными заболеваниями. Тем не менее в связи с новизной темы по данной проблеме опубликовано мало работ. Необходимо дальнейшее, более пристальное изучение особенностей функционирования инкретиновой системы, а также фармакодинамики инкретиномиметиков как потенциальных кандидатов в качестве препаратов первого ряда при лечении вторичных гипергликемий. Настоящая статья - попытка суммировать имеющиеся данные, полученные в ходе исследований УО при нейроэндокринных заболеваниях.

Цитометрический метод связывания эозин-5-малеимида в диагностике наследственного **сфероцитоза** / Ж.А. Кузьмина [и др.] // Клиническая лабораторная диагностика. - 2016. - №3. - С. 168-172.

Аннотация: Лабораторная диагностика наследственного сфероцитоза (НС) основывается на обнаружении в периферической крови сфероцитов, снижении индекса сферичности (ИС), снижении осмотической резистентности эритроцитов (ОРЭ). Основываясь на молекулярном дефекте, разработан новый тест диагностики НС на основе связывания внеклеточных фрагментов белка полосы 3 с эозин-5-малеимидом (ЭМА-тест). Целью нашей работы было провести сравнительный анализ чувствительности и специфичности методов, используемых для диагностики НС. Было проанализировано 94 пациента с различными формами анемий. Всем пациентам проведено комплексное клинико-лабораторное обследование, включавшее в том числе исследование ОРЭ, эритроцитометрию и ЭМА-тест как специфические методы диагностики НС. Снижение значения ЭМА-теста было выявлено у 51 (54%) из 94 больных, из них 47 с подтвержденным диагнозом НС. Нормальные значения ЭМА-теста обнаружены в 43 (46%) случаях, из них в 12 — с установленным диагнозом НС. Таким образом, чувствительность ЭМА-теста составила 79%, специфичность - 80%. Наиболее чувствительными методами диагностики остаются ОРЭ (91%) и ИС (до 96%). Но самая высокая специфичность у ЭМА-теста (80%). В настоящее время ни один из используемых методов диагностики НС не может быть использован как универсальный. Для корректной диагностики заболевания необходимо проведение комплексного обследования.

Чупин, А.В. Параганглиомы шеи / А.В. Чупин, Н.И. Вердиханов, А.Л. Головюк // Хирургия. Журнал имени Н. И. Пирогова. - 2022. - №7. - С. 64-70.

Аннотация: Параганглиомы шеи — это орфанные заболевания с частотой встречаемости 1:30 000—1:100 000. Прогноз жизни при развитии отдаленных метастазов неблагоприятный: 5-летняя выживаемость составляет 11,8%, а при развитии регионарных метастазов — 76,8—82,4%. При этом до сих пор не существует надежного инструмента для прогнозирования потенциала метастазирования параганглиом. Это указывает на важность ранней диагностики и своевременного лечения параганглиом шеи. Золотым стандартом лечения является радикальное хирургическое удаление опухоли в абластичных условиях. Вместе с тем хирургия параганглиом шеи ассоциирована с высоким риском нейроваскулярных осложнений и требует мультидисциплинарного подхода. Каждый год появляются новые знания, отражающие различные аспекты онкогенеза, диагностики и лечения параганглиом шеи. Данная статья представляет собой всесторонний обзор современных знаний о параганглиомах шеи.

Шебалкина, К.В. Причины и варианты профилактики саркопении у детей / К.В. Шебалкина, Э.К. Петросян, П.В. Шумилов // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2022. - Т.67, №2. - С. 43-50.

Аннотация: Цель исследования. Сравнительная характеристика клинических проявлений и исходов у пациентов с **синдромом Альпорта** с разными типами наследования. Характеристика пациентов и методы

исследования. Проведено ретроспективное контролируемое сравнительное нерандомизированное одноцентровое продольное исследование 60 пациентов, наблюдавшихся в нефрологическом отделении РДКБ с 2004 по 2020 г.: 22 (37%) девочки и 38 (63%) мальчиков, возраст которых варьировал от 2 до 18 лет. Заключение. Своевременная диагностика и правильная тактика ведения пациентов с синдромом Альпорта могут улучшить его прогноз. Однако в настоящее время для определения прогноза заболевания необходимы не только тщательный сбор анамнеза, морфологическое исследование, но и генетическое обследование с точным определением типа наследования.

Эндоскопическое лечение пациентов с механической желтухой при **опухоли Клацкина** / А.В. Качмазова, Ю.С. Тетерин, Л.Р. Тигиев [и др.] // Хирургия. Журнал имени Н. И. Пирогова. - 2023. - №4. - С. 55-60.

Аннотация: Наиболее частым осложнением злокачественных новообразований гепатопанкреатобилиарной зоны является механическая желтуха, встречающаяся в 70—80% случаев. При этом доля внутрипротоковой холангиокарциномы составляет 0,5—2%. До 60—80% из этого числа составляют злокачественные новообразования области конfluence печеночных протоков — опухоли Клацкина (ОК). В настоящее время для лечения желтухи у пациентов с нерезектабельной ОК используют антеградный и ретроградный методы дренирования желчных протоков. Пероральная холангиоскопия (ПХ) менее инвазивна, чем чрескожная, и может быть легко выполнена во время эндоскопической ретроградной холангиографии. При ПХ удается визуализировать область стриктуры, а затем выполнить прицельную биопсию.

Юрьева, Э.А. Генетические факторы наследственных фенотипов **пузырно-мочеточникового рефлюкса** и рефлюкс-нефропатии / Э.А. Юрьева, В.В. Длин, Е.С. Воздвиженская // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т.65, №3. - С. 32-38.

Аннотация: Представлен обзор литературы, посвященный генетически обусловленным пузырно-мочеточниковому рефлюксу и рефлюкс-нефропатии, которые сопровождают определенные фенотипы системных или локальных форм наследственной дисплазии соединительной ткани (синдромы Элерса—Данло, Марфана, Вильямса, вялой кожи). Определена роль мутации генов фибриллярных коллагенов, эластина, трансформирующего фактора роста бета1, тенасцина, лизилпероксидазы, металлопротеиназ и других компонентов соединительной ткани, а также их возможного сочетания в развитии патологии. Авторы призывают специалистов продолжать исследования генетических мутаций при пузырно-мочеточниковом рефлюксе и рефлюкс-нефропатии.

