

## **ВЫВОДЫ**

1. Частота случаев ОРЗ, превышающих возрастную норму, достоверно ниже у детей, которые находились на ГВ более 3-х месяцев (36,1%), чем у детей, которые находились на ГВ менее 3-х месяцев (57,4%); OR = 2,385.

2. Наименьшее количество соматических патологий выявлено у детей, получавших грудное молоко в течение первых 7-12 мес. жизни. Приблизительно равный процент заболеваний (50-50,8%) установлен у детей, которые находились на ГВ до 3-х мес. или более 1 года.

3. Общая соматическая отягощенность среди доношенных детей с нормальным ФР в 2,9 раз выше у детей, которые имели непродолжительное ГВ – до 3-х месяцев.

4. Распространенность кариеса статистически значима среди детей с периодом ГВ более 12 месяцев, что требует введение ранней профилактики.

## **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Cavaletto, M. The Immunological Role of Milk Fat Globule Membrane / M. Cavaletto, A. Givonetti, Ch. Cattaneo // *Nutrients*. -2022. -№14. -P. 1-14.

2. Risk factors for severe acute lower respiratory infections in children: a systematic review and meta-analysis / S. Jackson, K. H. Mathews, D. Pulanic [et al.] // *Croatian Medical Journal*. -2013. -№54. -P. 110-121.

3. Альбицкий, В.Ю. Часто болеющие дети. Клинико-социальные аспекты. Пути оздоровления / В.Ю. Альбицкий, А.А. Баранов // Издательство Саратовского университета. -1986. -С. 182.

4. Vitamin D Supplementation, Characteristics of Mastication, and Parent-Supervised Toothbrushing as Crucial Factors in the Prevention of Caries in 12- to 36-Month-Old Children / P. Sobiech, D. Olczak-Kowalczyk, M.T. Hosey [et al.] // *Nutrients*. -2022. -№14(20). -P. 1-17.

## **Сведения об авторах**

Бровко А.Е.\* – студент

Скакунов В.В. – студент

Мышинская О.И. – кандидат медицинских наук, доцент кафедры детских болезней лечебно-профилактического факультета.

## **Information about the authors**

Brovko A.E.\* – student

Skakunov V.V. – student

Myshinskaya O. I. – Candidate of Sciences (Medical), Associate Professor of the Department of Children's Diseases of the Medical and Preventive Faculty.

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):  
alyona.brovko.02@mail.ru

УДК 616.61-008.64

СИНДРОМ МАЙНЦЕРА – САЛЬДИНО У РЕБЕНКА 4-х ЛЕТ

Александра Игоревна Борисова<sup>1</sup>, Анастасия Юрьевна Золотарёва<sup>1</sup>, Наталья Сергеевна Журавлёва<sup>1,2</sup>, Светлана Евгеньевна Баум<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Кафедра госпитальной педиатрии

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения РФ

<sup>2</sup> ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»

Екатеринбург, Россия

### **Аннотация**

**Введение.** Синдром Майнцера – Сальдино — редкое наследственное заболевание из группы цилиопатий, при котором характерны скелетные дисплазии, пигментная дистрофия сетчатки глаз и поражение почек в раннем возрасте. **Цель исследования.** Представить клиническое наблюдение редкого генетического синдрома с прогрессирующей хронической болезнью почек (ХБП). **Материал и методы.** Был проведён ретроспективный анализ медицинской документации с 2019 по 2022 год; проспективное наблюдение за пациентом в 2023 году на базе нефрологического отделения ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница». **Результаты.** В динамике, на фоне консервативной поддерживающей терапии прогрессировали проявления ХБП: анемия, протеинурия, минерально-костные нарушения (вторичный гиперпаратиреоз, гиперфосфатемия), гиперкалиемия, уремия, гиперурикемия; снижение клиренса креатинина. 16.01.2023 ребенку был инициирован перитонеальный диализ. Планируется трансплантация почки от родственного донора. **Выводы.** У пациента многочисленные патологические признаки являются проявлением одного генетического синдрома. Окончательный диагноз был поставлен на основании результатов генетического исследования. Описанный случай представляет интерес как редко встречающаяся нозологическая форма, а реабилитация требует участия команды специалистов –ортопеда, торакального хирурга, нефролога, офтальмолога, иммунолога, гематолога.

**Ключевые слова:** Синдром Майнцера-Сальдино, генетика, хроническая болезнь почек, перитонеальный диализ, трансплантация.

### **MAINZER-SALDINO SYNDROME IN A 4-YEAR-OLD CHILD**

Alexandra I. Borisova<sup>1</sup>, Anastasia Y. Zolotareva<sup>1</sup>, Natalya S. Zhuravleva<sup>1,2</sup>, Svetlana E. Baum<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Hospital Pediatrics

Ural state medical university

<sup>2</sup>«Regional Children's Clinical Hospital»

Yekaterinburg, Russia

### **Abstract**

**Introduction.** Mainzer-Saldino syndrome is a rare hereditary disease from the group of ciliopathies, which is characterized by skeletal dysplasia, retinitis pigmentosa, and kidney damage at an early age. **The purpose of the study** is to present a clinical case of a rare genetic syndrome with progressive chronic kidney disease (CKD). **Material and methods.** A retrospective analysis of medical records was carried out from 2019 to 2023 on the basis of the Regional Children's Clinical Hospital. **Results.** In dynamics, against the background of conservative maintenance therapy, the manifestations of CKD progressed: anemia, proteinuria, mineral and bone disorders

(secondary hyperparathyroidism, hyperphosphatemia), hyperkalemia, uremia, hyperuricemia; decrease in creatinine clearance. On January 16, 2023, peritoneal dialysis was initiated for the child. A kidney transplant from a related donor is planned. **Conclusions.** In a patient, multiple pathological signs are a manifestation of one genetic syndrome. The final diagnosis was made on the basis of the results of a genetic study. The described case is of interest as a rare nosological form, and rehabilitation requires the participation of a team of specialists - an orthopedist, thoracic surgeon, nephrologist, ophthalmologist, immunologist, hematologist.

**Keywords:** Mainzer-Saldino syndrome, genetics, chronic kidney disease, peritoneal dialysis, transplantation

## **ВВЕДЕНИЕ**

Цилиопатии представляют собой новый класс генетических нарушений, вызванных измененными сборкой или функций ресничек (цилий) [1,2]. Частицы IFT представляют собой мультибелковые комплексы, которые можно биохимически сгруппировать в два подкомплекса, IFT А и IFT В, выполняющие различные функции. IFT А имеет решающее значение для ретроградного транспорта, тогда как IFT В имеет решающее значение для anterogradного транспорта вдоль аксоном ресничек. Мутации в IFT А формируют выпуклости ресничек из-за накопления белка на дистальном кончике, тогда как мутации в IFT В часто приводят к нарушению образования ресничек из-за дефектов в импорте компонентов построения ресничек [3]. Учитывая широкое присутствие IFT в клеточных ресничках и жгутиках эукариотических организмов, его мутации могут вызывать широкий спектр симптомов во многих системах.

Синдром Майнцера – Сальдино — редкое наследственное заболевание из группы цилиопатий с аутосомно-рецессивным типом наследования, при котором характерны скелетные дисплазии, пигментная дистрофия сетчатки глаз и поражение почек в раннем возрасте. Синдром Майнцера-Сальдино чаще всего связывают с дисфункцией белка IFT140, который кодирует субъединицу IFT А [3].

**Цель исследования** — представить клиническое наблюдение редкого генетического синдрома с прогрессирующей хронической болезнью почек (ХБП).

## **МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ**

Был проведён ретроспективный анализ медицинской документации с 2019 по 2022 год; проспективное наблюдение за пациентом в 2023 году на базе нефрологического отделения ГАУЗ СО «Областной детской клинической больницы». Изучены семейный анамнез, результаты клинического, лабораторно-инструментального обследования пациента.

## **РЕЗУЛЬТАТЫ**

Пациент Е., 4 года (2018 г.р.), 08.01.2023 года госпитализирован в нефрологическое отделение ГАУЗ СО «Областной детской клинической больницы» с жалобами на слабость, снижение аппетита. Ребёнок от 2-й беременности, протекавшей на фоне протеинурии; роды первые, срочные.

После перенесенного в 11 месяцев острого гастроэнтерита были зарегистрированы: протеинурия 0,76 г/сут, гипопроteinемия 55,0 г/л; гиперлипидемия 6,93 ммоль/л; диффузные изменения в паренхиме почек. Назначен стандартный курс стероидной терапии - без терапевтического эффекта. Обращало внимание наличие фенотипических проявлений: гипохондроплазия, симметричная килевидная деформация грудной клетки, реберных дуг; вальгусная деформация коленных суставов; плоско-вальгусная установка стоп. Проведена консультация офтальмолога — врожденный горизонтальный нистагм, гиперметропия I степени обоих глаз, частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз, слабовидение.

С диагностической целью была выполнена нефробиопсия: материал отправлен в ООО «Национальный центр клинической морфологической диагностики» (г.Санкт-Петербург)-получено заключение: хронический выраженный неиммунокомплексный тубулоинтерстициальный нефрит; диффузное острое повреждение эпителия канальцев; выраженный тубулоинтерстициальный фиброз (40-50%); полный (57%) и вторичный сегментарный (17%) гломерулосклероз; выраженный артериолосклероз с резким сужением просветов сосудов; гломерулярной гиперклеточности и полулуний.

Проведено молекулярно-генетическое исследование в МГНЦ им. Н.П.Бочкова. При анализе ДНК, выделенной из лейкоцитов крови пробанда и его матери методами секвенирования по Сэнгеру и электрофореза ДНК в агарозном геле, обнаружена дупликация нуклеотидов NM\_014714.4(IFIT140): c.3454-488\_4182+2588dup в гене IFIT140, которая содержит 27, 28, 29 и 30 экзоны, в гетерозиготном состоянии.

В динамике, на фоне консервативной поддерживающей терапии у ребенка прогрессировали проявления ХБП: анемия, протеинурия, минерально-костные нарушения (вторичный гиперпаратиреоз, гиперфосфатемия), гиперкалиемия, уремия, гиперурикемия; снижение клиренса креатинина до 15 мл/мин/1,73м<sup>2</sup>. 16.01.2023 ребенку был инициирован перитонеальный диализ. Планируется трансплантация почки от родственного донора.

### **ОБСУЖДЕНИЕ**

Синдром Майнцера-Сальдино может быть ассоциирован с несколькими видами мутаций в гене IFIT140. В приведенном клиническом наблюдении фенотипические проявления связаны с дупликацией нуклеотидов NM\_014714.4(IFIT140): c.3454-488\_4182+2588dup (экзоны 27-30). Это обуславливает классический вариант клинической и гистологической картины почечной недостаточности.

Некоторые исследования показывают, что в зависимости от мутации в гене IFIT140 возможны различия в фенотипе. Так, дупликация нуклеотидов NM\_014714.3(IFIT140) HG19: g.1637216 c.992\_993dup соответствует прогрессирующему нарушению слуха, а при мутации сдвига рамки считывания c.2214\_2217del (p.Asp738GlufsTer47) связана с ранним поражением глаз, а не с почечной или печеночной недостаточностью у пациентов. Однако, учитывая природу IFIT140, важно организовать системное наблюдение за больными для мониторинга основных патологий, особенно функции почек [2,3].

Таким образом, диагностика синдрома Майнцера-Сальдино затруднена выраженной вариабельностью клинических проявлений.

### **ВЫВОДЫ**

1. У пациента многочисленные патологические признаки являются проявлением одного генетического синдрома. Окончательный диагноз был поставлен на основании результатов генетического исследования. Описанный случай представляет интерес как редко встречающаяся нозологическая форма, а реабилитация требует участия команды специалистов –ортопеда, торакального хирурга, нефролога, офтальмолога, иммунолога, гематолога.

2. Настоящее исследование подтверждает обоснование того, что ранний мониторинг системных заболеваний, включая функцию почек, имеет решающее значение для пациентов с синдромом Майнцера-Сальдино.

### **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Perrault I. et al. Mainzer-Saldino syndrome is a ciliopathy caused by IFT140 mutations //The American Journal of Human Genetics. – 2012. – Т. 90. – №. 5. – С. 864-870.

2. Oud M. M. et al. Cellular ciliary phenotyping indicates pathogenicity of novel variants in IFT140 and confirms a Mainzer–Saldino syndrome diagnosis //Cilia. – 2018. – Т. 7. – №. 1. – С. 1-9.

3. Yeh T. C. et al. Novel mutation of IFT140 in an infant with Mainzer-Saldino syndrome presenting with retinal dystrophy //Molecular Genetics and Metabolism Reports. – 2022. – Т. 33. – С. 100937.

### **Сведения об авторах**

А.И.Борисова\* - студент

А.Ю.Золотарева - студент

Н.С.Журавлёва – кандидат медицинских наук, доцент

С.Е. Баум – врач – нефролог

### **Information about authors**

A.I. Borisova\* - student

A.Yu. Zolotareva – student

N.S. Zhuravleva – Candidate of Medical Sciences, Associate Professor

S.E. Baum – nephrologist

**\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

brsval@mail.ru

**УДК 613.27**

### **ОЦЕНКА ФАКТИЧЕСКОГО ПИТАНИЯ У ДЕТЕЙ С МНОЖЕСТВЕННЫМ КАРИЕСОМ МОЛОЧНЫХ ЗУБОВ, ПОСЕЩАЮЩИХ ДОШКОЛЬНЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ УЧРЕЖДЕНИЯ**

Анна Константиновна Бош, Елизавета Ильинична Ганебных, Яна Викторовна Герцен, Александра Кирилловна Перешеина, Анастасия Вадимовна Спектор, Елизавета Михайловна Тарасова, Дарья Вадимовна Шамова

Кафедра факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней