

2. Девочки с ожирением подвержены нарушению менструального цикла с развитием мультифолликулярных яичников, клинически проявляющимися обильными менструациями, с обеднением кровотока и развитием анемии, что клинически подтверждается в этой группе низким уровнем ферритина и витамина В12.

3. При развитии ожирения у девочек-подростков необходимо исследовать уровень витамина Д, уровень ферритина, инсулина и витамина В12. Комплексный подход позволит правильно подобрать методы коррекции избыточной массы.

## **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Захарова И.Н., Бережная И.В., Скоробогатова Е.В., Айсанова М.Р., Бочарова Т.И. Микробиота кишечника у детей с ожирением. Роль пробиотиков. / И.Н. Захарова., И.В. Бережная., Е.В. Скоробогатова, М.Р. Айсанова, Т.И. Бочарова // Медицинский Совет. 2020;(10):134-142.
2. Бочарова Ольга Владимировна, Теплякова Елена Дмитриевна Ожирение у детей и подростков - проблема здравоохранения XXI века // Казанский мед.ж.. 2020. №3. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/ozhirenie-u-detey-i-podrostkov-problema-zdravoohraneniya-xxi-veka> Ссылка активна. Дата обращения 28.03.2022 г.
3. Тодиева А. М. Влияние дефицита витамина D на метаболические параметры у детей с ожирением и пути коррекции / А.М. Тодиева // автореферат — 2018. — 23 с.
4. Громова О.А. Витамин D – смена парадигмы // О.А. Громова, И.Ю. Торшин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 576 с.
5. Уварова Е.В., Сальникова И.А., Хащенко Е.П., Соколова А.П. Ключевые проблемы ведения подростков и молодых женщин с обильным менструальным кровотечением / Е.В. Уварова, И.А. Сальникова, Е.П. Хащенко, А.П. Соколова // Гинекология. 2021; 23 (4): 370–376.
6. Алиева А. М., Намазова-Баранова Л. С., Казюкова Т. В, Студеникин В. М. Представления о метаболизме железа у детей в норме и при инфекционных заболеваниях / А. М. Алиева, Л. С. Намазова-Баранова, Т. В. Казюкова, В. М. Студеникин // Детские инфекции 2017 №1, с. 21-27.

## **Сведения об авторах**

Е. М. Белянина – студент

Е. В. Сафина – ассистент кафедры детских болезней лечебно-профилактического факультета

## **Information about the authors**

E. M. Belyanina – student

E. V. Safina – Assistant of the Department of Children's Diseases of the Faculty of Medicine and Prevention

УДК: 616.3-008.1

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНИ Ib ТИПА

Михаил Александрович Быданцев<sup>1</sup>, Елизавета Михайловна Тарасова<sup>2</sup>, Татьяна Александровна Мартынова<sup>3</sup>

<sup>1-3</sup>ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»

Минздрава России, Екатеринбург, Россия

<sup>2</sup>tarasovaEliza008@yandex.ru

### Аннотация

**Введение.** Гликогеновая болезнь (гликогеноз) Ib типа – аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное дефицитом микросомального транспортного белка T1 (транслоказы глюкозо-6-фосфатазы) и ассоциированное с избыточным накоплением гликогена нормальной структуры в печени, почках и слизистой оболочке кишечника. **Цель исследования** — провести оценку фактического питания ребенка с гликогеновой болезнью Ib типа. **Материалы и методы.** Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациентки В. с гликогеновой болезнью Ib типа и анализ фактического питания. **Результаты.** Пациентка наблюдается с диагнозом: Гликогеновая болезнь Ib тип. Хронический миелодиспластический синдром. Постоянно получает заместительную терапию КСФ в дозе 5 мкг/кг, уровень глюкозы на фоне терапии находится в пределах нормы. 21.12.2021 года была госпитализирована в инфекционное отделение ГАУЗ СО ДГКБ № 9 с диагнозом: Острый гастроэнтерит средней степени тяжести, норовирусной этиологии. **Обсуждение.** В рассмотренном клиническом случае у пациентки выявлены специфичные для гликогеновой болезни Ib типа симптомы, на основании которых была назначена соответствующая терапия в виде курса ВВИГ (пентаглобина) и постоянного приема ГМ-КСФ. Выявлена несбалансированность рациона питания: дефицит белка 32,1 г/сут., избыток жиров 22,8 г/сут., избыток углеводов 266,2 г/сут. **Выводы.** Ранняя постановка диагноза и эффективный перевод на специализированную диету способствует снижению риска развития осложнений заболевания. Несбалансированная диета может препятствовать достижению метаболического контроля и способствовать рецидивирующим инфекциям, воспалительным заболеваниям кишечника.

**Ключевые слова:** гликогеноз, дети, нейтропения, фактическое питание.

## A CLINICAL CASE OF GLYCOGEN DISEASE TYPE Ib

Mikhail Alexandrovich Bydantsev<sup>1</sup>, Elizaveta Mikhailovna Tarasova<sup>2</sup>, Tatiana Alexandrovna Martynova<sup>3</sup>

<sup>1-3</sup>Ural State Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, Yekaterinburg, Russia

<sup>2</sup>tarasovaEliza008@yandex.ru

### Abstract

**Introduction.** Glycogen disease (glycogenosis) type Ib is an autosomal recessive disease caused by a deficiency of microsomal transport protein T1 (glucose-6-phosphatase translocase) and associated with excessive accumulation of glycogen of a normal structure in the liver, kidneys and intestinal mucosa. **The aim of study** —

description of a clinical case of type Ib glycogen disease. **Materials and methods.** A retrospective analysis of the medical history of patient V. with type 1b glycogen disease was carried out. **Results.** The patient constantly receives replacement CSF 5mcg/kg, the glucose level is within the normal range. Last hospitalization on December 21, 2021 in the infectious diseases department. Diagnosis: acute gastroenteritis of moderate severity, norovirus etiology. Glycogen disease type 1b. Chronic myelodysplastic syndrome. **Discussion.** In the considered clinical case, the patient has symptoms specific to type Ib glycogen disease, on the basis of which appropriate therapy was prescribed in the form of a course of IVIG (pentaglobin) and continuous intake of GM-CSF. **Conclusions.** Early diagnosis and effective transfer to a specialized diet helps to reduce the development of complications, which allows most patients to lead a normal life.

**Keywords:** glycogenesis, children, neutropenia.

## ВВЕДЕНИЕ

Гликогеновая болезнь (гликогеноз) Ib типа – аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное дефицитом микросомального транспортного белка T1 (транслоказы глюкозо-6-фосфатазы) и ассоциированное с избыточным накоплением гликогена нормальной структуры в печени, почках и слизистой оболочке кишечника [1]. В 1975 году была открыта транспортная система, отвечающая за перенос глюкозо-6-фосфата из цитоплазмы в просвет эндоплазматического ретикулума, тогда же был описан молекулярный механизм возникновения заболевания [2]. Частота встречаемости гликогеноза Ib составляет 0,2 случая на 100000 человек, в 5 раз выше распространенность данного заболевания среди евреев-ашкенази (0,2 на 20000 человек) [3].

Клинические признаки включают следующие симптомы: задержка роста и полового развития, лактат-ацидоз, гипериурикемия, подагра, аденомы печени, гепатоцеллюлярные карциномы, нефромегалия, нефролитиаз/нефрокальциноз, фокально-сегментарный гломерулосклероз, почечная недостаточность, кроно-подобные воспалительные заболевания кишечника, нейтропения. Характерными отличительными признаками гликогеноза Ib являются тяжелые рецидивирующие инфекции и воспалительные заболевания кишечника, связанные с нейтропенией и дисфункцией нейтрофилов. При гистохимическом исследовании ткани печени выявляется снижение активности глюкозо-6-фосфатазы. При исследовании биоптатов мышц обнаруживается накопление гликогена и отсутствие глюкозо-6-фосфатазы. Диета таких больных должна содержать повышенное количество углеводов. Терапия включает препараты гранулоцитарно-макрофагального колониестимулирующего фактора (КСФ) и витамин E. При тяжелом течении заболевания с декомпенсацией метаболических нарушений пациенту может потребоваться трансплантация печени [2, 4, 5].

**Цель исследования** — провести оценку фактического питания ребенка 7 лет с гликогеновой болезнью Ib типа.

## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациентки В. с гликогеновой болезнью Ib типа, выполнена оценка физического развития, анализ результатов объективного исследования, лабораторных и инструментальных методов исследования, анализ фактического питания с расчетом питания по ингредиентам.

### **РЕЗУЛЬТАТЫ**

Девочка В., 7 лет, находилась в инфекционном отделении ГАУЗ СО «Детская городская клиническая больница № 9» с 21.12.2021 г. по 26.12.2021 г. с диагнозом: острый гастроэнтерит средней степени тяжести, норовирусной этиологии. Гликогеновая болезнь, Ib тип. Хронический миелодиспластический синдром.

Anamnesis vitae et morbi: наследственность не отягощена. Ребенок от 3 беременности, 3 срочных родов в сроке 40 недель. Масса при рождении 3400 г, длина тела 52 см. Первый ребенок умер в возрасте 11 месяцев (2009 год), мальчик рос и развивался с задержкой, в 6 месяцев манифестировал судорожный синдром. Второй ребенок (мальчик) здоров, в настоящее время ему 10 лет.

Диагноз гликогеновая болезнь, Ib тип впервые поставлен и подтвержден молекулярно-генетическим исследованием в возрасте 3 месяцев. Дебют заболевания проявлялся субфебрильной температурой, гепатомегалией, тахипноэ. Тяжесть состояния ребенка была обусловлена метаболическими нарушениями, лактат-ацидозом, гипогликемией, гепатоспленомегалией. В общем анализе крови отмечался лейкоцитоз  $22,9 \cdot 10^9$ , анемия 2 степени - 75 г/л, в общем анализе мочи бактериурия, лейкоцитурия. Ребенок находился в отделении реанимации ГАУЗ СО ОДКБ, затем, после стабилизации состояния, переведен в педиатрическое отделение.

В июле 2015 года в возрасте 7 месяцев девочка была госпитализирована в «НМИЦ здоровья детей», г. Москва. При поступлении в общем анализе крови отмечалась анемия, нейтропения. В биохимическом анализе крови - метаболический лактат-ацидоз, гипогликемия. На фоне диетотерапии и медикаментозного лечения (заместительная терапия сырым кукурузным крахмалом, метаболическая, антибактериальная, гепатопротекторная терапия), а также введением КСФ, состояние девочки стабилизировалось.

В феврале 2016 года в возрасте 1 год 3 месяца ребенок повторно госпитализирован в «НМИЦ здоровья детей», где проведен курс внутривенного иммуноглобулина. На фоне терапии наблюдалась стабилизация клинико-лабораторных показателей, эпизодов гипогликемии не отмечалось. Пациентка продолжала получать заместительную терапию КСФ в дозе 5 мкг/кг, уровень глюкозы в крови был в пределах нормы.

В период 2016-2017 гг. перенесла обструктивный бронхит, флегмону поясничной области, неоднократно отмечался фурункулез, афтозный стоматит. К июню 2018 г. наблюдалась положительная динамика в виде купирования нейтропении, уменьшения эпизодов гнойной инфекции.

В 2019 году у девочки сохранялась нейтропения, участились стоматиты. В 2020 году отмечалась гипогликемия до 2 ммоль/л, плохо купируемая

растворами глюкозы. В сентябре 2020 года перенесла гнойно-деструктивную пневмонию. За 2021 год — два эпизода острой кишечной инфекции, парапроктит, Ковид-19.

21.12.2021 года была госпитализирована в инфекционное отделение ГАУЗ СО ДГКБ № 9 в тяжелом состоянии с жалобами на тошноту, многократную рвоту, боли в животе, вялость, жидкий стул, слабость. Отмечалась гипогликемия до 1,1 ммоль/л. Физическое развитие: рост – 119 см (среднее значение), масса тела – 22 кг (среднее значение), окружность грудной клетки – 64 см (высокое значение), окружность живота – 59 см. При объективном исследовании – бледность, экхимозы, выраженная подкожная венозная сеть. Стигмы дисэмбриогенеза: широкое переносье, «кукольное» лицо (выпуклые щеки, толстый нос, большой рот), увеличенный живот. Рубцы на ногах после перенесенного фурункулеза. Зубов постоянных - 2/5. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Язык сухой, обложен белым налетом, саливация снижена, на слизистых оболочках афты. Носовое дыхание свободное. Дыхание везикулярное, хрипов не отмечалось, ЧД=20 в минуту. Сердечные тоны ясные, ритмичные, ЧСС=84 в минуту, шумов не выслушивалось. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень +9,5 см, селезенка +1 см. Стул 2-4 раза в день, разжиженный.

Результаты лабораторных исследований:

Общий анализ крови от 24.12.2021: лейкопения-  $2,34 \cdot 10^9$ , анемия- гемоглобин 96 г/л, нейтропения-  $0,32 \cdot 10^9$  (13,7%), повышение СОЭ- 40 мм/ ч.

Общий анализ мочи от 21.12.2021: умеренная протеинурия (0,25г), лейкоцитурия (26,4), макрогематурия (2,6), бактериурия.

Копрограмма: стул кашицеобразный, повышено содержание крахмала (амилорея).

Уровень фекального кальпротектина: в норме.

Иммуноферментный анализ кала от 22.12.2021: обнаружен норовирусный антиген (I и II тип).

УЗИ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия, диффузные паренхиматозные изменения печени, перипортальная реакция в печени. Вторичные изменения поджелудочной железы. Мезаденит.

Фиброэластометрия печени: отсутствие фиброза (0 по шкале METAVIR).

ФГС: терминальный эзофагит. Недостаточность нижнего пищевого сфинктера. Гастрит, дуоденит, еунит.

Установлен диагноз: острый гастроэнтерит средней степени тяжести, норовирусной этиологии. Гликогеновая болезнь, Ib тип. Хронический миелодиспластический синдром.

### **ОБСУЖДЕНИЕ**

В рассмотренном клиническом случае у пациентки отмечаются характерные для гликогеновой болезни Ib типа симптомы и отличительные признаки: тяжелые рецидивирующие инфекции, нейтропения, афты на языке и слизистой оболочке полости рта. На основании клинических симптомов и результатов молекулярно-генетического исследования был установлен диагноз и назначена патогенетическая терапия в виде внутривенного иммуноглобулина

ГМ-КСФ. Однако, не смотря на проводимую терапию, у пациентки отмечаются рецидивирующие инфекции, что может быть связано с хроническим миелодиспластическим синдромом, отягощающим течение основного заболевания. Немаловажное значение имеет и диетотерапия, учитывая, что дети с врожденными нарушениями обмена нуждаются в индивидуальном подходе к назначению лечебного питания

Нами проведен расчет питания.

Фактическое питание ребенка:

Пищевой кукурузный крахмал 1,5 г/кг/сут по 38 г в 24.00 и 04.00 вместе с 3 ложками безлактозной смеси и 80 мл воды.

08.00: Жидкая каша: 2 ложки смеси, гречневая безмолочная каша 120 г, 15 г мясного пюре.

10.30: Смесь безлактозная 1 ложка, гречневая безмолочная каша 120 г, 15 г мясного пюре.

12.00: Смесь безлактозная 1 ложка, гречневая безмолочная каша 120 г, 15 г мясного пюре.

14.30: Смесь безлактозная 1 ложка, гречневая безмолочная каша 120 г, мясная котлета 100 г (говядина, нежирная свинина)

16.00: Смесь безлактозная 1 ложка, гречневая безмолочная каша 120 г, 15 г мясного пюре.

18.00: Овощное пюре (брокколи, цветная капуста) 50 г, котлета 100 г, гречневая каша 120 г.

20.00: Жидкая каша: 2 ложки смеси, гречневая безмолочная каша 120 г, 15 г мясного пюре.

Для перекусов сухое печенье 1-2 шт. в день.

Таблица 1

Расчет питания по ингредиентам.

Продукт	Кол-во	Б	Ж	У	Ккал
Кукурузный крахмал	76	-	-	64,6	258
Безлактозная смесь	64	6,9	16,9	484,3	325
Гречневая безмолочная каша	840	13,4	3,4	82,3	403,2
Мясное пюре	75	8,3	4,5	3,0	83,3

Котлета мясная	200	36	40,0	-	520
Овощное пюре	50	0,5	0,05	2,8	12
Печенье	2	0,8	1,0	7,2	41
Хлеб					
Всего	1467	65,9	65,8	644,2	1642,5
Норма		98	43	378	2351
Дефицит		32,1			708,5
Избыток			22,8	266,2	

При расчете питания обнаружен дефицит белка 32,1 г/сут., избыток жиров 22,8 г/сут., избыток углеводов 266,2 г/сут. То есть, на сегодняшний день питание ребенка не сбалансировано (табл.1).

Для коррекции питания пациенту предложено заменить 100 г мясной котлеты на 100 г творога обезжиренного (71 ккал, 16 г белка, 0 г жиров, 1,3 г углеводов), провести дотацию белка в виде яичного белка (3,7 г), нежирного йогурта 1,5% (63 ккал, 3,7 г белка, 1,5 г жира, 8,9 г углеводов).

### **ВЫВОДЫ**

1. Ранняя постановка диагноза и патогенетическая диетотерапия способствуют снижению риска развития осложнений, что позволяет большинству больных вести обычную жизнь.

2. Несбалансированная диета может препятствовать достижению метаболического контроля и способствовать рецидивирующим инфекциям, воспалительным заболеваниям кишечника.

3. Участковому педиатру необходимо проводить анализ фактического питания и контролировать показатели физического развития детей с врожденными и генетическими заболеваниями.

### **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Сурков А. Н. Гликогеновая болезнь у детей: новые аспекты патогенеза, современные подходы к диагностике, оптимизация ведения пациентов: дис. д-ра. мед. наук: 14.01.08 / Сурков Андрей Николаевич. – Москва. – 2019. – 412 с.

Сурков А. Н. Гликогеновая болезнь у детей: современные представления (часть 1) / Сурков А. Н. // Вопросы современной педиатрии. – 2012. – Том 11. - №2. – С. 30-42.

2. Glycogen storage diseases: New perspectives / ÖzenH. // World Journal of Gastroenterology. – 2007. - №13(18). –p. 2541 – 2553.

3. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics / Kishnani P., Austin S., Abdenur J. et al. // Genetics in Medicine. – 2014. - №16. – p. 128-159.

4. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с печеночными формами гликогеновой болезни. — Москва, 2015.

### **Сведения об авторах**

М. А. Быданцев – студент

Е. М. Тарасова – студент

Т. А. Мартынова – ассистент кафедры факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней

### **Information about the authors**

M. A. Bydantsev – student

E. T. Tarasova – student

T. A. Martynova – assistant of the Department of Faculty Pediatrics and Propaedeutics of Childhood Diseases

УДК: 616-009.8

## **НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ И ОСЛОЖНЕНИЯ ИНФЕКЦИИ COVID-19 У ДЕТЕЙ**

Максим Юрьевич Васюткин<sup>1</sup>, Инга Альбертовна Плотникова<sup>2</sup>

<sup>1-2</sup>ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»

Минздрава России, Екатеринбург, Россия

<sup>1</sup>maksim.vasyutkin@mail.ru

### **Аннотация**

**Введение.** В статье систематизированы данные научной литературы о патогенетических механизмах неврологических нарушений, ассоциированных с новой коронавирусной инфекцией у детей. Конкретные клинические примеры с описанием неврологической симптоматики, возникшей в отдаленном периоде после перенесённой инфекции, соотносятся с литературными данными. **Цель исследования** – изучение особенности течения COVID-19 у детей, сопоставление имеющихся данных в литературе с клиническими случаями поражений нервной системы, ассоциированных с этой инфекцией у пациентов, попавших на специализированный прием врача-невролога. **Материалы и методы.** В базах данных PubMed, Ovid:Embase и Cyberleninka за период 2020-2021 гг были отобраны статьи, в которых описывалась клиническая картина и неврологические нарушения при COVID-19 у детей и подростков в возрасте от 0 до 18 лет. Ретроспективный анализ медицинской документации детей, поступивших на прием врача-невролога в ГАУЗ СО «ДГКБ № 8» г.