

лен) в пробах волос определено методом атомно-абсорбционной спектрофотометрии. Достоверность различий результатов оценена по критерию Манна-Уитни.

Результаты: Дисбаланс в составе тестируемых волос в большей степени встречался у подростков с сочетанной патологией желчного пузыря и поджелудочной железы. В этой группе пациентов отмечено достоверное повышение уровня магния ($103,8 \pm 12,4$ мкг/г, в контрольной группе $25,5 \pm 3,9$ мкг/г, $p < 0,05$), хрома (соответственно $0,34 \pm 0,1$ мкг/г и $0,15 \pm 0,08$ мкг/г, $p < 0,05$), меди (соответственно $14,7 \pm 0,4$ мкг/г и $6,3 \pm 1,3$ мкг/г, $p < 0,05$) и фосфора (соответственно $117,4 \pm 9,8$ мкг/г и $57,7 \pm 4,6$ мкг/г, $p < 0,05$) при достоверном снижении в волосах содержания цинка (в опытной группе $47,9 \pm 3,6$ мкг/г, в контрольной – $187,3 \pm 10,2$ мкг/г, $p < 0,05$) и селена (соответственно $0,25 \pm 0,03$ мкг/г и $1,14 \pm 0,09$ мкг/г, $p < 0,05$).

У мальчиков-подростков с изолированным поражением поджелудочной железы выявлено в волосах достоверное повышение содержания магния ($79,2 \pm 7,8$ мкг/г, в контрольной группе $25,5 \pm 3,9$ мкг/г, $p < 0,05$) и снижение цинка (соответственно $102,2 \pm 9,4$ мкг/г и $187,3 \pm 10,2$ мкг/г, $p < 0,05$).

Выводы. Полученные результаты свидетельствуют о необходимости проведения мониторинга содержания биоэлементов в волосах у лиц с поражением поджелудочной железы и желчного пузыря с целью их дальнейшей коррекции

Харченко О.Ф., Ровбуць Т.И.

СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ КЛИНИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ РАХИТА У ДЕТЕЙ БЕЛАРУСИ

Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь

Рахит в настоящее время остается одним из самых распространенных заболеваний у детей раннего возраста. Его признаки выявляются более чем у 60% детей первого года жизни. В настоящее время в связи с широким применением профилактической витаминизации витамином Д, в том числе и продуктов питания, в развитых странах клиника заболевания приобрела своеобразные черты, однако не утратила своей актуальности. Течение рахита в современных условиях характеризуется широким распространением легких форм заболевания со стертой клинической симптоматикой.

Целью нашей работы был анализ клинических проявлений рахита на современном этапе у детей первого года жизни, проживающих на территории Беларуси.

Материал и методы. Нами проанализировано 175 историй развития детей до года. Из них 63 ребенка (1 группа) находились на естественном вскармливании и получали профилактическую дозу витамина Д согласно утвержденной схеме. 82 ребенка (2 группа) с месячного возраста вскармливались адаптированными молочными смесями, в состав которых входит витамин Д в дозе суточной потребности. 30 детям, находящимся на грудном вскармливании до 6-ти месячного возраста, по разным причинам проводилась только неспецифическая профилактика рахита (3 группа). Группы детей были однородны по клинико-анамнестическим данным.

Результаты и обсуждение. Ни у одного ребенка не было выявлено признаков тяжелой степени течения рахита. Частота проявлений легкой и среднетяжелой форм рахита была значительно ниже в 1 группе по сравнению с детьми 2 и 3 групп (соответственно 7,9%, 42,7%, 63,3%, $p < 0,001$). Не выявлено достоверной разницы в параметрах физического развития у детей из разных групп. Однако, в группе детей, находящихся на грудном вскармливании и получавших витамин Д, респираторная заболеваемость в течение года была практически в 3 раза меньше, чем в других группах (соответственно 9,8%, 29,6% и 31%, $p < 0,05$). В этой же группе детей реже наблюдались и отклонения в нервно-психическом развитии по сравнению с детьми из других групп ($p < 0,05$).

Выводы. Таким образом, наиболее эффективным методом профилактики рахита и респираторной заболеваемости является профилактическая витаминизация детей, находящихся на естественном вскармливании, что еще раз подчеркивает неоспоримый приоритет грудного молока в гармоничном развитии ребенка.

Хурс О.М., Исакович Л.В., Румянцева Н.В., Зобикова О.Л., Кулак В.Д., Зубова Т.В., Хмель Р.Д., Калинина Е.А., Наумчик И.В., Политько А.Д.

СИНДРОМ МИЛЛЕРА-ДИКЕРА: КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА РЕДКОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ В БЕЛАРУСИ

Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Минск Беларусь

Введение. Синдром Миллера-Дикера является редким хромосомным заболеванием, которое встречается с частотой 1 на 100 000 новорожденных. Ключевой фенотипический признак в симптомокомплексе заболевания – лиссэнцефалия I типа. Синдром характеризуется высокой летальностью. Патология возникает в результате микроде-

леции критической области хромосомы 17, которая локализована в сегменте 17p13.3 и содержит ген *LIS1*, отвечающий за anomalies формирования мозга. Лабораторная диагностика синдрома проводится в Беларуси с 2008 года.

Материал и методы исследования. Обследовано 10 пациентов в возрасте от 10 дней до 2 лет 8 месяцев с клинически предполагаемым диагнозом синдром Миллера-Дикера. Во всех случаях выполнен стандартный анализ кариотипа. Выявление микроделеции 17p13.3 осуществлялось с помощью молекулярно-цитогенетического метода флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH) с использованием ДНК-пробы LSI Miller-Dieker Region Probe (Abbott, США).

Результаты. По результатам стандартного кариотипирования ни в одном из случаев видимые структурные перестройки хромосомы 17 обнаружены не были. Микроделеция *del* (17)(p13.3p13.3) была идентифицирована с помощью метода FISH у двух пробандов: девочки и мальчика в возрасте 3,5 и 10 месяцев соответственно. В обоих случаях дети родились в срок с нормальными физическими показателями. При обследовании пробандов были обнаружены врожденные пороки развития: у девочки лиссэнцефалия и гидроцефалия; у мальчика лиссэнцефалия, дисгенезия мозолистого тела, вентрикуломегалия, комплексный врожденный порок сердца, крипторхизм. В возрасте 10 месяцев у обоих пациентов отмечено: физическое развитие по возрасту, пограничная микроцефалия, выраженная задержка моторного и психо-речевого развития. У первого пробанда судороги отсутствовали, у второго наблюдалась генерализованная эпилепсия с инфантильными спазмами. В возрасте 1,5 лет и 2 лет 3 месяцев оба ребенка были осмотрены повторно, выраженная задержка психо-моторного развития сохранялась. Анализ FISH кариотипов родителей структурных сбалансированных перестроек с вовлечением критического сегмента 17p13.3 не выявил. Таким образом, в обоих случаях хромосомная аномалия возникла *de novo*. Это обуславливает низкий риск повторного рождения в семье ребенка с данной патологией.

Заключение. Знание этиологии заболевания является необходимым как для выбора комплекса лечебно-реабилитационных мероприятий, так и для медико-генетического консультирования семьи и планирования пренатальной диагностики.

Хлуновская Л.Ю.

ПРОГНОСТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ТЕЧЕНИЯ ЯЗВЕННОЙ БОЛЕЗНИ У ДЕТЕЙ

Буковинский государственный медицинский университет, Черновцы, Украина

Язвенная болезнь (ЯБ) желудка и двенадцатиперстной кишки остается одной из актуальных проблем современной детской гастроэнтерологии. Наличие многих теорий этиопатогенеза язвообразования и невозможность выделения единственной служат подтверждением необходимости глубокого и всестороннего изучения патологии.

В последнее время ученые приходят к выводу, что десинхроноз является одной из основополагающих причин возникновения хронической патологии. Главным биорегулятором является эпифиз и гормон мелатонин (МТ). Способность МТ улучшать микроциркуляцию, регулировать пролиферацию, а также стимулировать синтез простагландинов Е в зоне поражения, разрешает рассматривать целесообразность изучения изменение его концентрации при ЯБ и возможность использования полученных результатов в качестве предикторов прогнозирования течения заболевания.

К гастропротективным веществам можно отнести монооксид азота (NO). Он обладает мощным бактерицидным действием, что актуально с точки зрения высокой инфицированности слизистой оболочки гастродуоденальной зоны микроорганизмом *Helicobacter pylori* (H. pylori).

Цель исследования - установить наличие изменения концентрации МТ в моче и NO в сыворотке крови у больных ЯБ детей.

Обследовано 40 детей 7 - 18 лет страдающих ЯБ - основная группа исследования, и 20 практически здоровых детей того же возраста - группа сравнения. Все дети прошли полное общеклиническое и лабораторно-инструментальное обследование. Уровень NO определяли в крови с использованием биохимического метода, а о концентрации МТ судили по количеству его метаболита - 6-сульфатоксимелатонина в утренней моче с использованием иммуноферментного метода.

Установлено, что уровень МТ у больных детей ($43,4 \pm 1,2$ нг/мл) в 2,8 раз превышает данный показатель у детей группы сравнения ($15,5 \pm 0,9$ нг/мл), а концентрация NO у детей основной группы ($11,1 \pm 1,4$ мкмоль/л) понижена в 1,5 раза. Достоверной разницы между показателями МТ у больных инфицированных и неинфицированных H. pylori не установлено, в то время как уровень NO у H. pylori-положительных детей был в 1,7 раза ниже. При контрольном исследовании через 4 недели после курса лечения заболевания обнаружена тенденция к снижению уровня МТ ($34,2 \pm 1,6$ нг/мл) и повышению концентрации NO ($16,1 \pm 0,9$ мкмоль/л), что может использоваться в качестве маркера перехода заболевания в стадию ремиссии.

Таким образом, изучение уровня МТ и NO позволяет судить о инфицированности H. pylori и стадии течения ЯБ.