

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ  
ПОЛТАВСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ



# МАТЕРІАЛИ

Всеукраїнської науково-практичної  
конференції молодих учених  
«МЕДИЧНА НАУКА – 2023»

(Полтава, 1 грудня 2023 року)



Полтава-2023

# **МАТЕРІАЛИ**

**Всеукраїнської науково-практичної  
конференції молодих учених  
«МЕДИЧНА НАУКА – 2023»  
(Полтава, 1 грудня 2023 року)**

<b>Городницька І.М.</b> .....	<b>23</b>
ВПЛИВ ОСОБЛИВОСТЕЙ ХАРЧОВОЇ ПОВЕДІНКИ НА ЯКІСТЬ ЖИТТЯ ПАЦІЄНТІВ МОЛОДОГО ВІКУ В ЗАЛЕЖНОСТІ ВІД ВАРІАНТУ ПЕРЕБІГУ ГАСТРОЕЗОФАГЕАЛЬНОЇ РЕФЛЮКСНОЇ ХВОРОБИ	
<b>Давиденко А.В.</b> .....	<b>26</b>
ГЕНЕТИЧНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ, ЯК ФАКТОР РИЗИКУ РОЗВИТКУ УСКЛАДНЕНЬ У НЕОНАТАЛЬНОМУ ПЕРІОДІ	
<b>Драбовська І.А., Маслоva Г.С.</b> .....	<b>27</b>
ПОРІВНЯЛЬНА ОЦІНКА ЕФЕКТИВНОСТІ І ТОКСИЧНОСТІ СУЧАСНИХ СХЕМ ХІМІОТЕРАПІЇ ХРОНІЧНОЇ ЛІМФОЦИТАРНОЇ ЛЕЙКЕМІЇ	
<b>Іпатій Н.С., Смочко М. Ю.</b> .....	<b>29</b>
ДІАБЕТИЧНА НЕФРОПАТІЯ ЯК МУЛЬТИФАКТОРНИЙ РОЗЛАД ПРИ ЦУКРОВОМУ ДІАБЕТІ І ТИПУ	
<b>Kavun Yelyzaveta</b> .....	<b>30</b>
NOVEL BIOMARKERS OF DIABETIC NEPHROPATHY: DEVELOPMENT AND USAGE	
<b>Каширицева О.М., Опарін О.А., Федченко Ю.Г., Хоменко Л.О.</b> .....	<b>33</b>
РОЛЬ НАДМІРНОЇ ВАГИ В ПАТОГЕНЕЗІ ГАСТРОЕЗОФАГЕАЛЬНОЇ РЕФЛЮКСНОЇ ХВОРОБИ	
<b>Онискимова В. Р.</b> .....	<b>34</b>
ІМУНОПАТОГЕНЕТИЧНІ АСПЕКТИ ТА ПЕРЕДУМОВИ ВИНИКНЕННЯ СИНДРОМУ ДРЕССЛЕРА ПІСЛЯ ПЕРЕНЕСЕНОГО ІНФАРКТУ МІОКАРДА	
<b>Підлубна А. М.</b> .....	<b>36</b>
КОМПЛЕКСНА ТЕРАПІЯ ГОНАРТРИТУ У ЖІНОК З ГІПЕРТОНІЧНОЮ ХВОРОБОЮ ТА НАДЛИШКОВОЮ ВАГОЮ	
<b>Пілат І.О., Скрипник І.М.</b> .....	<b>37</b>
ОСОБЛИВОСТІ ПОРУШЕНЬ ЛІПІДНОГО СПЕКТРУ КРОВІ У ХВОРИХ НА СТЕАТОТИЧНУ ХВОРОБУ ПЕЧІНКИ, АСОЦІЙОВАНУ З МЕТАБОЛІЧНОЮ ДИСФУНКЦІЄЮ	
<b>Рустаян С.Т., Катеренчук І.П., Талаш В.В.</b> .....	<b>39</b>
ІНДЕКС КОМОРБІДНОСТІ У ПАЦІЄНТІВ НА НИРКОВО-ЗАМІСНІЙ ТЕРАПІЇ	
<b>Цапенко Ю.П.</b> .....	<b>40</b>
ЧАСТОТА ВИНИКНЕННЯ ПОБІЧНОЇ ОТОТОКСИЧНОЇ ДІЇ ПРОТИТУБЕРКУЛЬОЗНИХ ПРЕПАРАТІВ У ХВОРИХ НА ТУБЕРКУЛЬОЗ ЛЕГЕНЬ	
<b>Чопик А.В., Довгодько В.С.</b> .....	<b>42</b>
ПАТОЛОГІЯ РОСТУ, ПРОБЛЕМИ ДІАГНОСТИКИ ТА ЛІКУВАННЯ. КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ПІЗЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ ПОЄДНАННЯ ОСТЕОХОНДРОЕПІФІЗАРНОЇ ДИСПЛАЗІЇ 5 З ГІПОПІТУІТАРИЗМОМ	
<b>Шасько З.О.</b> .....	<b>44</b>
СТАН КРОВОТОКУ У ХВОРИХ НА ЦУКРОВИЙ ДІАБЕТ 2 ТИПУ	
<b>Шаповалова А.С.</b> .....	<b>45</b>
ЕФЕКТИВНІСТЬ ЗАСТОСУВАННЯ ПРЕПАРАТУ ЛІПІН-БІОЛІК В КОМПЛЕКСНОМУ ЛІКУВАННІ РЕСТРИКТИВНОЇ ДИХАЛЬНОЇ НЕДОСТАТНОСТІ, ОБУМОВЛЕНОЇ ГОСТРОЮ ПНЕВМОНІЄЮ ТА ПНЕВМОНІЄЮ З ЗАТЯЖНИМ ПЕРЕБІГОМ	

УДК 616-007.21:[616.432-008.64+616.71-007.15]-07-08

**Чопик А.В., Довгодько В.С.**

## **ПАТОЛОГІЯ РОСТУ, ПРОБЛЕМИ ДІАГНОСТИКИ ТА ЛІКУВАННЯ. КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ПІЗЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ ПОЄДНАННЯ ОСТЕОХОНДРОЕПІФІЗАРНОЇ ДИСПЛАЗІЇ 5 З ГІПОПІТУІТАРИЗМОМ**

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця

### **Вступ**

Актуальність: Питання фізичного розвитку дитини є провідним в галузі педіатрії. За даними статистики тільки 10% випадків нанізму та субнанізму зумовлені патологією ендокринних залоз, а решта – соматогенними причинами, в тому числі генетично зумовленою патологією кісткової системи та порушенням кальцієвого фосфорного обміну, такими як остеохондродисплазії та тубулопатії. Тільки вчасне виявлення істинної причини субнанізму та нанізму, та коректне тривале лікування гарантує досягнення середніх показників росту та рівня статевого дозрівання у підлітковому та дорослому віці.

Мета: проаналізувати випадок пізньої діагностики гіпопітуїтаризму дитини з субнанізмом та вторинним гіпогонадізмом в поєднанні з пізньою верифікацією типу остеохондродистрофії множинною епіфізарною дисплазією 5 з аутосомно-домінантним типом успадкування, проблеми верифікації даного діагнозу та вибору правильної тактики лікування.

### **Опис клінічного випадку**

Хлопчик 14 років 1 місяць госпіталізований в відділення ендокринології вперше в травні 2023 зі скаргами на затримку росту та статевого дозрівання, надлишок ваги, зміни в аналізах крові – знижений рівень соматомедуліну С – 134 нг/мл (при нормі 211-512), періодичні болі в кульшових суглобах. Вага 63 кг, зріст 147 см (субнанізм, - 2.1 сигмальні відхилення), ІМТ: 29 (ожиріння 1 ст), Танер І. Т

З анамнезу відомо: Спостерігається ортопедами з 6 років, коли на фоні болей та обмеження рухів в кульшових суглобах був вперше поставлений діагноз хвороба Пертеса. Отримував тривале лікування, в тому числі витягіння та обмеження рухового режиму. Має 2 сибсів: 18 років хлопець, 6 років дівчинка. Мати здорова, тато - дані обмежені, вірогідно має остеохондродисплазію. З 12 років, пробанд несистемно спостерігався дитячим ендокринологом, з приводу затримки росту, субнанізму, ожиріння, затримки статевого дозрівання. Амбулаторно проведена проба з хоріонічним гонадотропіном (ХГТ), вона слабо позитивна. Після проведення проби рівні тестостерону та гонадотропінів знизилися до допубертатних. Дослідження Соматомедуліну С (ІФР-1) не проводилось. 04.03.23 МРТ головного мозку – МРТ картина може відповідати первинному синдрому «пустого турецького сідла» або гіпоплазії гіпофіза. 10.03.23 у пробанда вперше проведено дослідження щічного мазку, аналіз на секвенування і тест на делеції та дуплікації 723 генів, де виявлено патогенний варіант у MATN3, асоційований з аутосомно-

домінантною множинною епіфізарною дисплазією, проведений в лабораторії США. Також верифікований один патогенний варіант (низька пенетрантність) у RBM8A, який асоційований з аутосомно-рецесивною тромбоцитопенією та з синдромом відсутності променевих кісток (на момент курації, у пробанда не підтверджена, що можна пояснити низькою пенетрантністю). Дообстеження в стаціонарі 05-06.2023: рівні тиреоїдних гормонів, пролактину, паратгормону, кортизолу – нормальні. Рівні ЛГ, ФСГ, тестостерону знижені, допубертатні Соматомедин С (ІФР 1) – двічі знижені. Стимуляційна проба з клофеліном для визначення рівня СТГ: абсолютна соматотропна недостатність. Рентген вік – 12-12.5 років. Встановлений кінцевий клінічний діагноз: основний - гіпопітуїтаризм (соматотропна недостатність, вторинний гіпогонадизм?), субналізм поєданого генезу. Синдром «пустого турецького сідла» (МРТ діагноз); супутній: множинна епіфізарна дисплазія 5, аутосомно-домінантний тип успадкування. Шифр МКБ Е 23.0; Q 77.3. Призначено лікування: 1) препарати соматотропного гормону – 2.0 мг (5 МО) – підшкірно 1 раз на добу о 22.00 – тривало. Незважаючи на вік дитини, замісна терапія препаратами гонадотропнів була відкладена, для отримання кращого прогнозу кінцевого росту. Лікування Генотропіном (препарат СТГ) почалося з серпня 2023, за 3 місяці підріс на 4.5 см. Досліджений матеріал сибсів. У молодшого сибсу діагностований аналогічний патогенний варіант в генотипі та вперше верифікована множинна епіфізарна дисплазія 5, аутосомно-домінантний тип успадкування. Дівчинка терміново почала отримувати ортопедичне лікування.

### **Висновки**

1. Для своєчасної діагностики гіпопітуїтаризму та ранньої його корекції, доцільно визначення ІФР-1 (соматомедин С) та проведення стимуляційної проби для визначення рівня СТГ у всіх педіатричних пацієнтів з субналізмом та нанизмом соматогенного генезу (особливо при остеохондродисплазіях, тубулопатіях), оскільки можуть зустрічатися поєдані форми нанизму, які потребують абсолютно різних терапевтичних підходів до корекції росту, і, відповідно вчасного призначення комбінованої терапії.
2. Для верифікації варіанту остеохондродисплазії важливо, проводити генетичне тестування не тільки пробанду, а і сибсів, враховуючи аутосомно-домінантний тип успадкування більшості з них та початок клінічних проявів після 3-5 років, вчасно почати ортопедичне лікування запобігти деформації кінцівок та артрозу кульшових суглобів.
3. При пізній діагностиці гіпопітуїтаризму в поєднанні соматотропної недостатності та вторинного гіпогонадизму, лікування препаратами соматотропного гормону є принциповим, при цьому доцільне відтермінування лікування вторинного гіпогонадизму препаратами ХГ для покращення кінцевого результату росту дитини.

### **Література**

1. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27936532/>
2. <https://uk.sanomedita.com>
3. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18166811/>