

аминокислоты, что полностью исключает контакт ребенка с аллергеном. По основным пищевым ингредиентам состав смеси следующий: белок – 1,95 г, жир – 3,5 г, углеводы – 8,1 г, энергетическая ценность – 71 ккал на 100 мл смеси. Диетотерапия предложенной смесью у данного больного продолжалась 2 месяца, в течение которых полностью купировался кожный процесс.

Катамнестическое наблюдение на протяжении 5 месяцев доказывает высокую эффективность и безопасность длительного применения лечебного питания смесью «Неокейт», т. к. полностью сохраняет полноценное питание и обеспечивает гармоничное физическое и нервно-психическое развитие ребенка.

Следовательно, описанный клинический пример подтвердил, что при лечении пищевой аллергии у детей необходимо учитывать не только индивидуальные особенности ребенка, но и клинические проявления аллергии со спектром сенсibilизации пациента.

Наличие значительного повышения уровня IgE в нескольких пробах, распространенного тяжелого аллергического поражения кожных покровов, гипогаммаглобулинемии позволило предположить у данного больного синдром гипериммуноглобулинемии E-HIES. Высказанное предположение требует дальнейшего ведения ребенка.

ЛИТЕРАТУРА

1. Баранова А. А., Хаитова Р. М. Аллергология и иммунология: клинич. рекомендации для педиатров – М., 2011. – С. 148–154.
2. Намазовой Л. С. Аллергия у детей: от теории к практике. – М., 2010–2011. – С. 368–380.
3. Consensus conference on pediatric atopic dermatitis // J. am. acad. dermatol. – 2003. – V. 49. – P. 1088–1095.

Поступила 02.10.2012

**В. В. ГРИГОРЬЯН^{1,2}, С. А. МАТУЛЕВИЧ²,
В. А. ШАШЕЛЬ¹, Е. В. ПЕРЕТЯГИНА¹, Н. П. БИЛЕНКО¹**

ИТОГИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА ВРОЖДЕННУЮ ДИСФУНКЦИЮ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ В КРАСНОДАРСКОМ КРАЕ

¹Кафедра факультетской педиатрии ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России,
Россия, 350063, г. Краснодар, ул. Седина, 4;

²ГБУЗ ККБ № 1 им. проф. С. В. Очаповского МЗ КК,

Кубанская межрегиональная медико-генетическая консультация,
Россия, 350086, г. Краснодар, ул. 1 Мая, 167, тел. 8 (861) 2527834. E-mail: vladlena.grigoryan@mail.ru

Обследовано 338 911 новорожденных на врожденную дисфункцию коры надпочечников. Методом исследования является определение уровня 17α-оксипрогестерона путем иммунофлуоресценции. Определена частота заболевания, составляющая 1:8069 новорожденных. Ранняя диагностика заболевания предотвращает гибель детей от сольтеряющих кризов и способствует правильному выбору половой принадлежности при выраженной вирилизации наружных гениталий у девочек.

Ключевые слова: врожденная дисфункция коры надпочечников, новорожденные, диагностика, неонатальный скрининг.

V. V. GRIGORYAN^{1,2}, S. A. MATULEVICH², V. A. SHASHIL¹, E. V. PERETYGINA¹, N. P. BILENKO¹

THE RESULTS OF NEONATAL SCREENING FOR CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA IN KRASNODAR TERRITORY

¹Department of pediatrics faculty GBOU VPO KubGMU Russian ministry of health,
Russia, 350063, Krasnodar, str. Sedina, 4;

²Regional clinic hospital № 1 by him. prof. S. V. Ochapovskiy, Kuban integral mediko-genetik advice,
Russia, 350086, Krasnodar, street of 1 May, 167, tel. 8 (861) 2527834. E-mail: vladlena.grigoryan@mail.ru

338 911 newborns were examined to expose congenital adrenal hyperplasia. The method of research is to define 17α – oksidoprogesteron level by immunofluorescent analyses. The frequency of disease is 1: 8069 of newborns. The early diagnoses of disease prevent the children's death from saltwasting crisis and encourage the correct choice of sexual characteristics in verilization of girls' external genitals.

Key words: congenital adrenal hyperplasia diagnoses newborn, neonatal screening.

Введение

Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) – группа заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, развитие которых связано с нарушением секреции кортикостероидов вследствие врожденного

дефекта ферментов, ответственных за биосинтез этих гормонов [2]. В странах Европы частота ВДКН варьирует от 1:10 000 до 1:14 000 живорожденных детей [1].

Поздняя диагностика, несвоевременная и некорректная терапия ВДКН приводят к тяжелым последствиям:

гибели ребенка от сольтерющих кризов, ошибкам в выборе половой принадлежности при выраженной вирилизации наружных гениталий у девочки, нарушениям роста и полового созревания, бесплодию [4]. Наиболее распространенной формой ВДКН (90–95%) является недостаточность 21-гидроксилазы, для диагностики которой предложено проведение неонатального скрининга, позволяющего выявить заболевание на доклинической стадии и своевременно начать лечение. В основе скрининга лежит определение уровня 17 α -оксигидропрогестерона (17-ОНП) в сухих образцах крови на тест-бланках [8].

В России неонатальный скрининг на ВДКН проводится с 2006 г. в соответствии с приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».

Целью исследования явился анализ первых результатов неонатального скрининга на ВДКН в Краснодарском крае.

Материалы и методы исследования

Материалом для исследования служили данные, полученные в результате обследования на ВДКН новорожденных, родившихся в Краснодарском крае (КК) с 1.07.2006 г. по 31.12.2011 г. Накопление и обработка информации проводились с использованием разработанной в Кубанской межрегиональной медико-генетической консультации компьютерной программы «Неонатальный скрининг» [5].

Уровень 17-ОНП определяли методом иммунофлюоресцентного твердофазного анализа с временным разрешением люминесценции. Согласно методическим рекомендациям Эндокринологического научного центра [4], за пороговый уровень у доношенных новорожденных (срок гестации больше 36 недель, вес больше 2,5 кг) принимали значения 17-ОНП 30,0 нмоль/л, у недоношенных при сроке гестации 33–36 недель (вес меньше 2,5 кг) – 60,0 нмоль/л, при сроке гестации 23–32 недели – 100,0 нмоль/л. Подтверждающая диагностика проводилась путем определения в крови уровня калия, натрия, кортизола, 17-ОНП и ультразвукового исследования надпочечников.

Результаты исследования

Массовое обследование новорожденных на ВДКН в КК проводится с июня 2006 г. За 5 лет обследовано 338 911 (99,7%) новорожденных, выявлено 42 ребенка с ВДКН, что позволило определить частоту данного заболевания 1:8069 новорожденных. Повышенные

значения 17-ОНП установлены у 4060 (1,22%) новорожденных.

За время проведения скрининга выявлено 42 ребенка с ВДКН (26 мальчиков, 16 девочек) (табл. 1). Дети родились на 39 $\pm$ 2 неделе беременности с массой тела 3427 $\pm$ 653 г, длиной тела 52 $\pm$ 5 см. Первичный забор крови на 17-ОНП проводился на 4 $\pm$ 1 день жизни, повторный – на 18 $\pm$ 8 день жизни (с 10 по 34-й). Лечение больных было начато в возрасте 20 $\pm$ 12 дней жизни.

Основная часть установленных диагнозов (38 детей) отмечалась в группе новорожденных с уровнем неонатального 17-ОНП более 100,0 нмоль/л (среднее значение 602,2 $\pm$ 384,4). При ретесте уровень 17-ОНП колебался от 32,0 до 1400,0 нмоль/л, в среднем 597,2 $\pm$ 448,4 нмоль/л. У 29 детей (18 мальчиков, 11 девочек) диагностирована сольтерющая форма АГС, у 5 (2 мальчиков, 3 девочек) – вирильная, у 8 – неклассический вариант (7 мальчиков, 1 девочка).

В группе детей с неонатальным 17-ОНП менее 100,0 нмоль/л (в среднем 41,1 $\pm$ 31,6) выявлено 5 больных (3 мальчиков, 2 девочки), из них с вирильной формой – 3, с сольтерющей – 2. У 2 детей данной группы (1 девочка с нарушением дифференцировки пола, 1 мальчик с сольтерющей формой ВДКН) первичный уровень 17-ОНП был в пределах нормы (21,3 и 9,8 нмоль/л соответственно). Оба ребенка по тяжести состояния сразу после рождения были переведены в реанимационное отделение, перед взятием крови на 17-ОНП получали инфузионную терапию и гормональные препараты, что и могло привести к ложноотрицательным результатам скрининга.

Анализ результатов неонатального скрининга на ВДКН за 5 лет показал, что 1,22% (4060 детей) новорожденных нуждались в повторном обследовании (ретесте) в связи с повышенным уровнем 17-ОНП. По данным зарубежных авторов, процент ретеста можно снизить при оценке уровня верхней границы нормы (cut-off) 17-ОНП с учетом сроков гестации и веса новорожденных [6, 7].

За верхнюю границу нормы при проведении скрининга принимают 99-й перцентиль определяемого показателя у здоровой популяции [9]. Внедрение разработанной нами компьютерной программы «Неонатальный скрининг» позволило провести статистический анализ концентрации 17-ОНП у 43 585 здоровых новорожденных и определить его значения для 99-го перцентиля в зависимости от веса и срока гестации. Как видно из таблицы 2, отмечается понижение порогового уровня 17-ОНП: от 150,0 нмоль/л при сроке гестации 30 недель до 28,5 нмоль/л при сроке гестации 40 недель.

Таблица 1

Результаты неонатального скрининга на ВДКН за 2006–2011 гг.

Год	Сольтерющая форма		Вирильная форма		Неклассическая форма		Всего
	Мальчики	Девочки	Мальчики	Девочки	Мальчики	Девочки	
2006	2						2
2007	5	3	2	1	2		13
2008	3	1					4
2009	1	1			1		3
2010	3	4		2	3		12
2011	4	2			1	1	8
Всего	18	11	2	3	7	7	42

Показатели уровня 17-ОНР у новорожденных в зависимости от сроков гестации

Срок гестации	Число обследованных	Перцентили 17-ОНР нмоль/л (P)			
		P 25	P 75	P 95	P 99
40	17 691	5,7	11,5	19,7	28,5
39	15 558	5,7	11,8	19,9	28,7
38	6277	6,2	12,7	21,8	33,3
37	1987	6,9	14,9	25,8	41,7
36	696	7,8	17,7	28,6	41,1
35	426	8,4	19,4	33,7	54,6
34	349	8,2	21,2	36,8	67,9
33	187	9,7	22,5	38,5	65,6
32	208	10,8	27	51,5	71,8
31	101	12,1	28	55,2	95,2
30	105	12,7	39,5	107,0	150,0

Обсуждение

По результатам неонатального скрининга определена частота ВДКН в Краснодарском крае: 1:8069 новорожденных. Отклонения 17-ОНР выявлены у 1,22% обследованных детей. Установлена необходимость определения порогового уровня 17-ОНР для обследуемой популяции с учетом гестационного срока и веса новорожденного, что позволит уменьшить количество детей, нуждающихся в повторном обследовании. Введение неонатального скрининга на ВДКН позволяет спасти детей от гибели от сольтеряющих кризов и правильно выбрать половую принадлежность при выраженной вирилизации наружных гениталий у девочек.

ЛИТЕРАТУРА

1. Карева М. А., Семичева Т. В., Петеркова В. А. Аденогенитальный синдром: возможности неонатального скрининга // *Вопр. практической педиатрии*. – 2006. – Т. 1. № 4. – С. 102–104.
2. Мартынова М. И. Врожденная дисфункция коры надпочечников у детей // *Медицинский научный и учебно-методический журнал*. – 2001. – № 1. – С. 6–16.

3. Новиков П. В. Наследственная патология в структуре болезней детского возраста и организация медико-генетической помощи детям в Российской Федерации // *Мед. генетика*. – 2008. – Т. 7. № 12 (78). – С. 3–7.

4. Петеркова В. А., Семичева Т. В., Тюльпаков А. Н., Карева М. А. Аденогенитальный синдром у детей: неонатальный скрининг, диагностика и лечение (методические рекомендации) // *Вопр. практической педиатрии*. – 2006. – № 2. – С. 9–13.

5. Шумливая Е. О., Голихина Т. А., Матулевич С. А., Горобинский С. В. Использование компьютерной программы для оптимизации проведения неонатального скрининга // *Генетика человека и патология*: Сб. науч. трудов. – Томск, 2004. – Вып. 7. – С. 286–290.

6. Gruneiro-Papendieck L. Neonatal screening program for congenital adrenal hyperplasia: adjustments to the recall protocol // *Hormone research*. – 2001. – V. 55. – P. 271–277.

7. Merke D. P. // *Lancet*. – 2005. – Vol. 365. – P. 2125–2136.

8. Pang S. Current status of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia // *Cur. opin. pediatr.* – 1997. – № 9. – P. 419–423.

9. The council of regional networks for genetics services (CORN). National newborn screening report, 1994. – Atlanta, GA: Council of regional networks for genetic services. – 1999. – P. 118–133.

Поступила 14.10.2012

**Е. И. КЛЕЩЕНКО, Е. П. АПАЛЬКОВА, Л. М. КРАВЧЕНКО, М. Г. КУЛАГИНА,
Е. В. БОРОВИКОВА, Д. А. КАЮМОВА, И. В. АПАЛЬКОВ**

ПРИМЕНЕНИЕ ПРЕБИОТИКОВ У ДЕТЕЙ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ С ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ НАРУШЕНИЕМ ПИЩЕВАРЕНИЯ

*Кафедра педиатрии с курсом неонатологии ФПК и ППС ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России,
Россия, 350063, г. Краснодар, ул. Седина, 4,
тел. +7 (903) 451-10-46. E-mail: kafpedneonatal@yandex.ru*

Представлены современные взгляды на функциональное питание детей первого года жизни. Описано пребиотическое действие лактулозы. Представлен микробный пейзаж толстого кишечника 20 детей, находящихся на искусственном вскармливании, и 15 детей, находящихся на грудном вскармливании. С пребиотической целью детям первой группы назначался препарат лактулозы. Отмечено улучшение клинических симптомов и лабораторных показателей у детей, находящихся на искусственном вскармливании. Препарат рекомендован как пребиотик для детей, лишенных материнского молока.

Ключевые слова: дети, микробиоценоз, лактулоза, пребиотик.