



СБОРНИК МАТЕРИАЛОВ

МЕЖДУНАРОДНАЯ СТУДЕНЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
«МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ АСПЕКТЫ
ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»
24-25 февраля 2023 года

МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ
КОНФЕРЕНЦИЯ
«LIFE AFTER COVID-19»
21-22 апреля 2023 года

Алматы
«Қазақ университеті»
2023

УДК 616.9
ББК 55.1
М 43

М 43 **«МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ АСПЕКТЫ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ», «LIFE AFTER COVID-19»:** Сборник материалов Международных конференций (г. Алматы, 24-25 февраля и 21-22 апреля 2023года) / Под ред. Г.М. Курмановой, А.Ю. Акпаровой, А.М. Курмановой, У.Б. Сейсембай, Д.А. Жантлеу, С.Т. Махмут, Д.Р. Султанкулова, Б.Е.Калиуллаева, К.М. Мәденбай. – Алматы, Қазақ университеті, 2023. – 169 с.
ISBN 978-601-04-6333-2

В сборнике материалов Международной студенческой конференции «МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ АСПЕКТЫ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ» и Международной научно-практической конференции «LIFE AFTER COVID-19» опубликованы работы молодых ученых и преподавателей высших учебных заведений. Представлены публикации по междисциплинарным вопросам диагностики, лечения и профилактики редких заболеваний, проблемам клинической медицины в эпоху после пандемии COVID-19.

**УДК 616.9
ББК 55.1**

СБОРНИК МАТЕРИАЛОВ
МЕЖДУНАРОДНАЯ СТУДЕНЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
«МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ АСПЕКТЫ
ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»
24-25 февраля 2023 года

МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ
КОНФЕРЕНЦИЯ
«LIFE AFTER COVID-19»
21-22 апреля 2023 года

ИБ № _____

Подписано в печать _____ 2022. Формат 60x84 1/16.
Печать цифровая. Объем _____ п.л. Тираж _____ экз. Заказ № _____.
Издательский дом «Қазақ университеті»
Казахского национального университета им. аль-Фараби.
050040, г. Алматы, пр. аль-Фараби, 71. КазНУ.

Отпечатано в типографии издательского дома «Қазақ университеті».

ЧАСТЬ I

**МАТЕРИАЛЫ МЕЖДУНАРОДНОЙ СТУДЕНЧЕСКОЙ
КОНФЕРЕНЦИИ «МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ АСПЕКТЫ
ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»
(24-25 февраля 2023 года)**

ДИАГНОСТИКА И РЕЗУЛЬТАТЫ ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С ОМЛ С НАЛИЧИЕМ ТРАНСЛОКАЦИЙ

М.К. Айткали, А.А. Наурызбаева, Қ.М. Кәрімова, А.А. Базарбаева, М.К. Каражанова

АО «Научный центр педиатрии и детской хирургии»

г. Алматы, Казахстан

Актуальность:

В настоящее время прослеживается четкая тенденция к расширению исследований по изучению хромосомных аномалий при острых лейкозах, далеко не все часто встречающиеся хромосомные аномалии описаны в достаточной степени, для некоторых из них отсутствуют данные об их прогностической и диагностической ценности.

Цель исследования - провести анализ клинико-лабораторных данных, особенностей течения и результаты терапии острых миелобластных лейкозов (ОМЛ) у детей с отдельными хромосомными изменениями.

Материалы и методы: проведен ретроспективный анализ историй болезни детей с диагнозом острый миелобластный лейкоз (ОМЛ), получивших стационарное лечение в Научном центре педиатрии и детской хирургии (НЦПДХ) с 2017 по 2021 годы. Среди проанализированных историй 157 пациентов отобраны 49 (31%) историй болезни пациентов с генетическими изменениями в кариотипе, выявленных цитогенетическим и методом FISH исследования. Статистические данные по выживаемости вычислены методом Каплан-Майера, на базе программы IBM SPSS Statistics.

Результаты: В ходе исследования было отмечено, что за период с 2017-2021 гг из 157 пациентов с ОМЛ у трети пациентов (31%) выявлены генетические транслокации. В половой принадлежности отмечено статистически незначимое преобладание структурных хромосомных аномалий у мальчиков – 53% (28), по сравнению с девочками 47% (21). При распределении детей с ОМЛ по возрасту преобладали дети старше 10 лет – 51% (25), от 4-9 лет составили – 34,7% (17) и дети от 0-3 лет – 14,3%. (7) (График 1.)

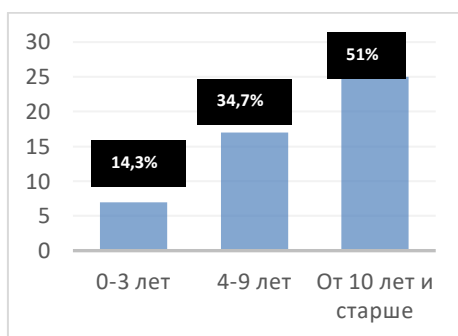


График 1.

Морфологическое исследование костного мозга, а также определение иммунофенотипа бластных клеток в аспирате костного мозга данных пациентов по классификации FAB распределились следующим образом: М1-2 варианты имели – 47% (23) пациента, М3 вариант - 43% (21), по одному пациенту (2%), имели М4, М5а и М5в варианты. (График 2)

Распределение по морфологическому варианту

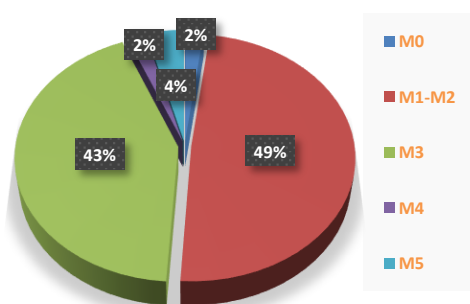


График 2.

При иммунофенотипировании бластных клеток костного мозга коэкспрессия лимфоидных маркеров выявлена у 32% пациентов (16), у которых верифицирован острый миелейкоз со смешанным иммунофенотипом. Из них у 12 (75%) морфологически определен М1-М2 варианты, по одному пациенту имели М3, М4 и М5а, М5в морфологические варианты (по 6,25%).

Среди выявленных аберраций у пациентов с ОМЛ определялись транслокация t(8;21)(q22;q22);RUNX1-RUNX1T1 в более половине случаев – 51%, из них у 92 % (23) пациентов выявлен М1-М2 варианты, по одному случаю с М0 и М4 вариантами. Транслокация t(15;17)/PML/RARA, характерная для промиелоцитарного морфологического варианта (М3) лейкоза составила 43% (21), по одному случаю пациентов с ОМЛ- (2%), выявлены - t(3;14) у пациента с М1-2 вариантом, t(11;15) у больного с М5в вариантом и у одного - t (4.11)(q21.q23) с М5в вариантом. (Таблица 1)

№ п/п	Молекулярно-генетический дефект	Кол-во пациентов	Кол-во пациентов с данным морфологическим вариантом					Результат лечения			
			М0	М1-2	М3	М4-5	М6	М7	Жив, ППР	Рецидив	Умер
1	t(8;21)RUNX1-RUNX1T1	25	1	23		1			17	10 (5-у, 5-ж)	8
2	t(15;17)PML-RARA	21			21				12, 1	1	8
3	46,XX,t(4;11)(q21.q23) [20]	1				1			1	1	
4	t (11;15)	1				1			1		
5	t (3;14)	1		1							1
6	Без транслокации	108	4	53	3	18	1	28	53, 4	20 (13-у, 7-ж)	51

Таблица 1.

Для определения прогностического значения различных транслокаций, нами оценивались общая выживаемость по Каплан-Майера с учетом достижения ремиссии и сроков наступления рецидива заболевания. (Графики 3,4,5)

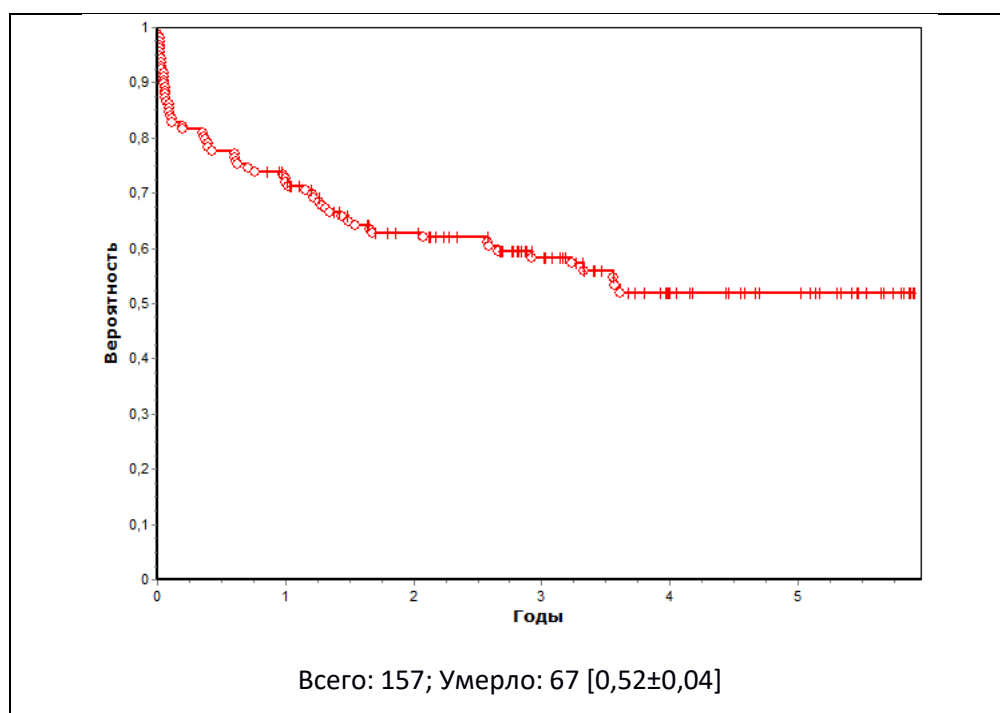


График 3. Общая выживаемость пациентов с ОМЛ

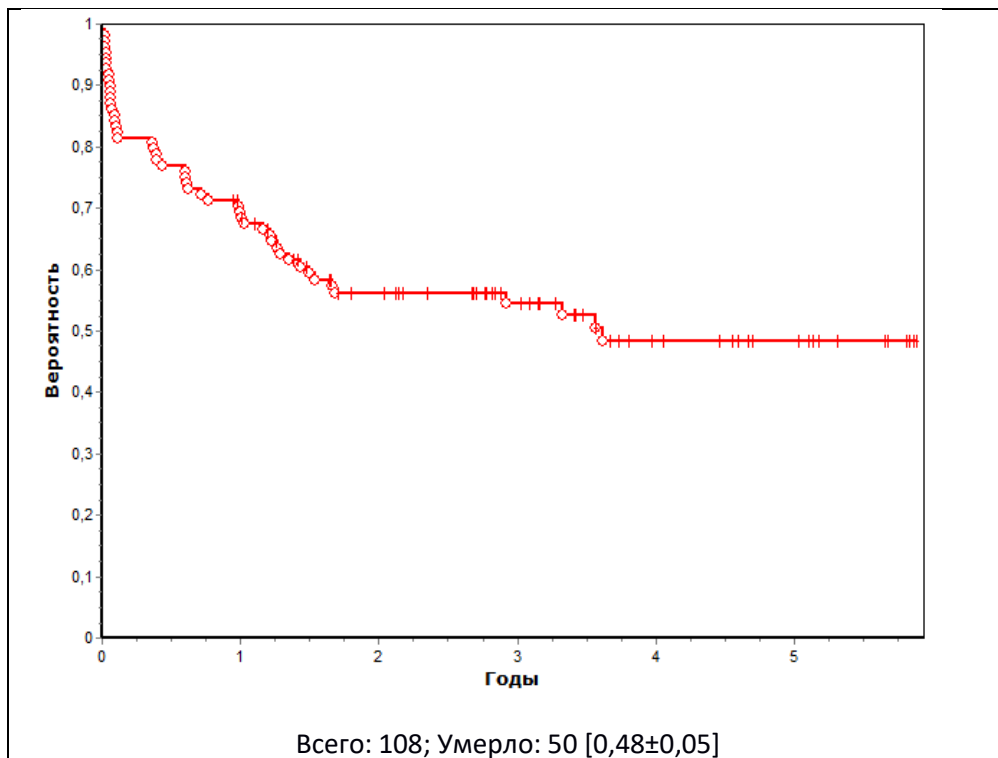


График 4. Выживаемость пациентов с ОМЛ без наличия транслокаций

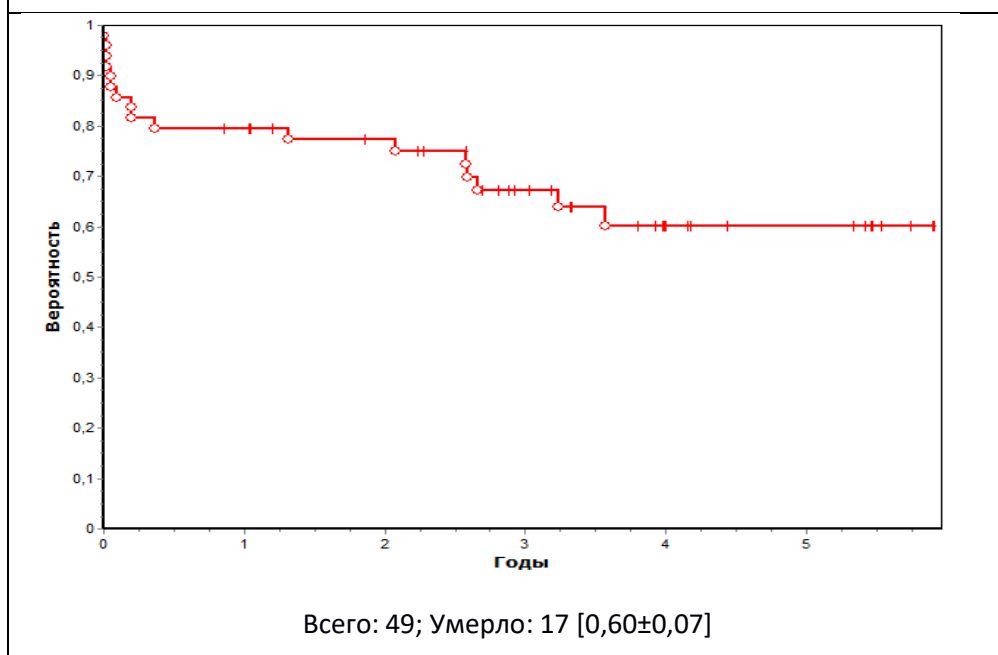
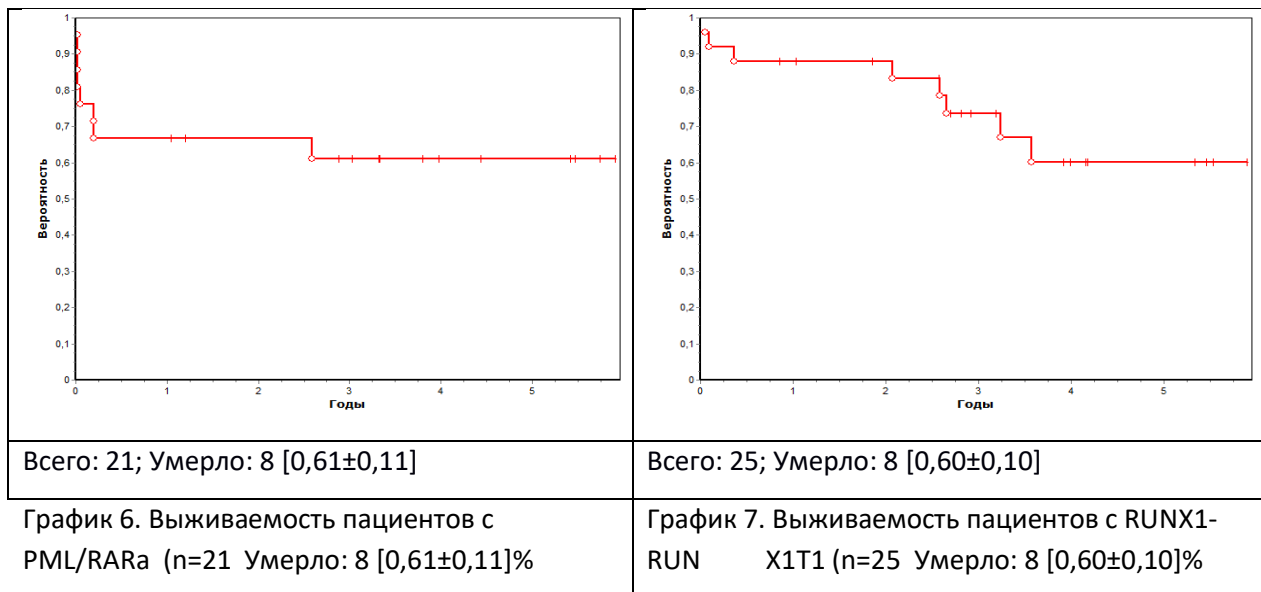


График 5. Выживаемость пациентов с ОМЛ с наличием транслокаций

Выживаемость 49 пациентов с ОМЛ, имеющие различные транслокации составила $0,60 \pm 0,07\%$. По результатам терапии выживаемость пациентов с $t(8;21)(q22;q22)/RUNX1-RUN X1T1$ составила – $60\%[0,60 \pm 0,10]$ (12) Выживаемость 21 пациентов с транслокацией $t(15;17)/PML/RARa$, составила – $61\% [0,61 \pm 0,11]$. (12). (График 6,7) У пациента с наличием $t(3;14)$ развился ранний изолированный костно-мозговой рецидив через 8 месяцев от начала терапии. У ребенка с $t(4;11)(q21;q23)$ констатирована резистентность к проводимой химиотерапии, в связи с чем проведена трансплантация гемопоэтических стволовых клеток, находится под наблюдением, жив. Пациент с наличием $t(11;15)$ находится в полной продолжительной ремиссии в течение 2 лет.



Выводы:

Выявление молекулярно-генетических и цитогенетических дефектов до начала терапии являются дополнительными маркерами прогноза течения заболевания и мониторинга эффективности терапии.

1. В нашем исследовании у 49 (31%) пациентов с ОМЛ - выявлены различные генетические транслокации.

2. Транслокация t(8;21), в результате которой образуется химерный ген RUNX1-RUN X1T1 и транслокация t(15;17) с характерным геном PML/RARa промиелоцитарного лейкоза встречались довольно часто – в 51% и 43% соответственно.

3. Из всех 49 пациентов с транслокациями более трети – 32% (16) имели смешанный иммунофенотип с коэкспрессией лимфоидных маркеров.

4. Выживаемость 25 пациентов с ОМЛ, имеющие транслокации t(8;21)(q22;q22)/RUNX1-RUN X1T1 составила – 60% [0,60±0,10] Выживаемость 21 пациентов с транслокацией t(15;17)/PML/RARa, составила – 61% [0,61±0,11]

Литература:

1. Devipriya Padmakumar, Vineetha Radhakrishnan Chandraprabha, Preethi Gopinathetc (2021). A concise review on the molecular genetics of acute myeloid leukemia, Leukemia Research, Volume 111, 2021, 106727, ISSN 0145-2126, <https://doi.org/10.1016/j.leukres.2021.106727>.

2. Sepúlveda-Robles, O., Jiménez-Hernández, E., Domínguez-Catzín, V., Gómez-Flores, E., etc.. (2022). Analytical study of RUNX1-RUNX1T1, PML-RARA, CBFB-MYH11, BCR-ABL1p210, and KMT2-MLL3 in Mexican children with acute myeloid leukemia: A multicenter study of the Mexican interinstitutional group for the identification of the causes of childhood leukemia (MIGICCL). *Frontiers in pediatrics*, 10, 946690. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.946690>

3. Ikeda D, Chi S, Uchiyama S, Nakamura H, Guo Y-M, Yamauchi N, Yuda J, Minami Y. Molecular Classification and Overcoming Therapy Resistance for Acute Myeloid Leukemia with Adverse Genetic Factors. *International Journal of Molecular Sciences*. 2022; 23(11):5950. <https://doi.org/10.3390/ijms23115950>

the vagina,” *Sex. Dev.*, vol. 1, no. 2, pp. 100–110, Apr. 2007, doi: 10.1159/000100031.

8. A. Gupta, P. Gupta, U. Manaktala, and N. Khurana, “Clinical, radiological, and histopathological analysis of paraovarian cysts,” *J. Midlife. Health*, vol. 7, no. 2, pp. 78–82, Apr. 2016, doi: 10.4103/0976-7800.185337.

9. M. Kiseli, G. S. Caglar, S. D. Cengiz, D. Karadag, and M. B. Yilmaz, “Clinical diagnosis and complications of paratubal cysts: Review of the literature and report of uncommon presentations,” *Archives of Gynecology and Obstetrics*, vol. 285, no. 6. *Arch Gynecol Obstet*, pp. 1563–1569, Jun. 2012, doi: 10.1007/s00404-012-2304-8.

10. A. Dørum, G. P. Blom, E. Ekerhovd, and S. Granberg, “Prevalence and histologic diagnosis of adnexal cysts in postmenopausal women: An autopsy study,” *Am. J. Obstet. Gynecol.*, vol. 192, no. 1, pp. 48–54, Jan. 2005, doi: 10.1016/j.ajog.2004.07.038.

11. S. Suzuki, S. Furukawa, H. Kyojuka, T. Watanabe, H. Takahashi, and K. Fujimori, “Two cases of paraovarian tumor of borderline malignancy,” *J. Obstet. Gynaecol. Res.*, vol. 39, no. 1, pp. 437–441, Jan. 2013, doi: 10.1111/j.1447-0756.2012.01953.x.

12. N. Smorgick, A. Herman, D. Schneider, R. Halperin, and M. Pansky, “Paraovarian cysts of neoplastic origin are underreported,” *J. Soc. Laparoendosc. Surg.*, vol. 13, no. 1, pp. 22–26, 2009, Accessed: May 19, 2021. [Online]. Available: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19366536/>.

13. A. L. Stein, P. P. Koonings, J. B. Schlaerth, D. A. Grimes, and G. D’Ablaing, “Relative frequency of malignant parovarian tumors: Should parovarian tumors be aspirated?,” *Obstet. Gynecol.*, vol. 75, no. 6, pp. 1029–1031, 1990, Accessed: May 19, 2021. [Online]. Available: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2140437/>.

14. E. Muolokwu et al., “The incidence and surgical management of paratubal cysts in a pediatric and adolescent population,” *J. Pediatr. Surg.*, vol. 46, no. 11, pp. 2161–2163, 2011, doi: 10.1016/j.jpedsurg.2011.04.054.

15. K. Kishimoto, K. Ito, H. Awaya, N. Matsunaga, E. K. Outwater, and E. S. Siegelman, “Paraovarian cyst: MR imaging features,” *Abdom. Imaging*, vol. 27, no. 6, pp. 685–689, Nov. 2002, doi: 10.1007/s00261-002-0014-6.

ВИЛЬСОН-КОНОВАЛОВ АУРУЫ (КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ)

Батырхан А.Б., Абдрахманов О.Б., Шарипова М.Н.

«Педиатрия және балалар хирургиясы ғылыми орталығы» АҚ, Алматы, Қазақстан

Вильсона Коновалова ауруы (гепатолентикулярлы дегенерация, гепатоцеребральді дистрофия) – мыс метаболизмінің аутосомды-рецессивті бұзылуының салдарынан болатын ауру. Бұл АТФаза бета (АТФ7В) тасымалданатын, Cu(I) полипептидіндегі тума мутациясымен шақырылады. АТФ7В-дағы мутация мыс гомеостазын бұзып, бауырда, жүйке жүйесінде, қасаң қабықта, бүйректе мыс жиналуына әкеледі. Әртүрлі клиникалық көріністер ВА диагностикасын, емдеуді және механизмін түсінуді қиындатады.

Әдістер: «ПБХФО» АҚ емделген баланың клиникалық жағдайы берілген. Бала қазіргі уақытта бақылауда.

Бала 17ж., Клиникалық диагноз:

Вильсона ауруы, аралас түрі (бауырлық-жүйкелік). Аритмогиперкинетикалық түрі. Екіншілік паркинсонизм синдромы. Генерализирленген дистония. UWDRS 99б. Модифицирленген Рэнкина 4б шкаласымен.

Anamnesis morbi: Баланы 2021ж қаңтар айында ата-анасы мінезінің тұйықталуымен, өз қатарластарымен араласпай қоюын байқаған. Біртіндеп дизартрия, дисфагия, мұрыннан қан кету байқалған. Мұрыннан қан кетуге байланысты неврологқа қаралған. БМ МРТ жасалынып, базальді ганглийлердегі өзгерістер анықталды. Амбулаторлы цитолитикалық синдромға байланысты ем қабылдаған. Біртіндеп мұрын, сілекей ағуы, дисфагия, жүргенде шайқалу байқалды. Симптомдар күшейгенде БЖМККО госпитализацияланып, «Вильсон ауруы» диагнозы церулоплазмин төмендеуіне, қасаң қабықтағы Кайзер-Флейшер сақинасына, МРТ-дағы каудальді ядро қабығындағы және жоғарғы

ми аяқшаларындағы өзгерістеріне байланысты қойылды. Цинк пиколинатпен шығарылды. 2022ж ақпан айында №2 ҚБКА госпитализацияланып, Д-пеницилламинмен ем басталды. 2022ж емді өздігінен ішуді тоқтатқан. Цинк пиколинат, леводопа+карбидопада қалады. Дисфагия күшейгеннен соң бала препараттарды қабылдаудан бас тартқан. 2022ж ақпан айында бала 8кг салмақ жоғалтып, жүруі қиындап, өз-өзіне қызмет ете алуы қиындады. Содан 2022ж қазан айында №2 ҚБКА госпитализацияланып тригексифенидолмен ем алады. Алайда, спастикалық және мойындық дистония кішкене ғана төмендеген. 2022ж желтоқсан айында ПБХFO госпитализацияланып, патогенетикалық ем басталады.

Нәтиже: Баланың қазіргі жағдайы біршама дистонияның белгілерінің төмендеуімен жақсарған. Тәбеті және көңіл-күйі жақсарған. Жеке сөздерді айта бастады. Көмекпен жүре бастады. Кіші жамбас функцияларын бақылай алады.

Қорытынды: Вильсон ауруы – көбіне балаларда бауырлық фенотипі кездеседі. Нейропсихиатриялық симптомдар балалар мен жасөспірімдерде сирек анықталады. Вильсон ауруының ерте анықталуы мен уақытылы ем алуының, мыстың деңгейінің қалыпқа келуі, психоневрологиялық симптомдарды жеңілдету үшін маңызды рөл атқарады. Өмір бойына хелат агентімен, мырышпен қолдаушы терапиясы арқылы симптомдардың алдын алу мен қайталанбауына зор көмек береді. Білім беру және де қолдаушы психотерапия емін ұстану бала жағдайын жақсартады. Психотропты препарат қажет болғанда, экстрапирамидалық симптомдардың және гепатоуыттылық даму қаупі төмен препарат таңдау керек.

Қолданылған әдебиеттер:

1. Fernando, M., van Mourik, I., Wassmer, E., & Kelly, D. (2020). Wilson disease in children and adolescents. Archives of Disease in Childhood, archdischild–2018–315705. doi:10.1136/archdischild-2018-315705
2. Cleymaet S, Nagayoshi K, Gettings E, Faden J. A review and update on the diagnosis and treatment of neuropsychiatric Wilson disease. Expert Rev Neurother. 2019 Nov;19(11):1117-1126. doi: 10.1080/14737175.2019.1645009. Epub 2019 Jul 25. PMID: 31314605
3. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fcell.2022.871877/full>
4. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6416051/>

ПОРАЖЕНИЕ КОЖИ ПРИ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКЕ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

А.В. Бекенова

«Медицинский университет Караганды», г. Караганда, Республика Казахстан

Введение: Системная красная волчанка (СКВ) — системное аутоиммунное ревматическое заболевание неизвестной этиологии, характеризующееся гиперпродукцией органо-неспецифических аутоантител к различным компонентам клеточного ядра и развитием иммуновоспалительного повреждения внутренних органов. СКВ — прототип системной аутоиммунной патологии человека, относится к числу чрезвычайно гетерогенных заболеваний с точки зрения, как клинических проявлений, так и генетической предрасположенности и механизмов патогенеза, что нередко затрудняет раннюю диагностику и не позволяет персонализировать терапию. По разным данным распространенность СКВ в мире составляет 4,6 до 5,5 на 100000 человек, а распространенность – от 72,8 до 84,8 на 100000 населения [1]. Примерно 80% пациентов с СКВ — это женщины. Этиология СКВ до настоящего времени остается неясной, что определяет трудности диагностики и лечения. Несмотря на то что в XXI в. 15-летняя выживаемость при СКВ увеличилась до 85%, недостаточный контроль активности болезни, необходимость практически постоянного приема глюкокортикоидов (ГК) и иммуносупрессивных препаратов приводят к накоплению необратимых (аскру) повреждений внутренних органов и, как следствие, снижению качества жизни, инвалидности, социальной дезадаптации, преждевременной летальности [2]. В настоящее время в диагностике СКВ используются диагностические критерии EULAR/ACR (2019), современные рекомендации по терапии EULAR (2019) [3]. Рассматриваются новые возможности фармакотерапии СКВ, основанные на расшифровке механизмов иммунопатогенеза этого заболевания. Прогноз для людей с таким заболеванием как СКВ значительно улучшился с появлением новых методов диагностики и лечения. В настоящее время почти

2020;4:218-25.

5. Saudi journal of kidney disease and Transplantation: [_https://www.sjkdt.org/article.asp?issn=13192442;year=2020;volume=31;issue=2;spage=537;epage=541;aulast=Y_:Familial Mediterranean fever and immunoglobulin A nephropathy: A case report and review of the literature](https://www.sjkdt.org/article.asp?issn=13192442;year=2020;volume=31;issue=2;spage=537;epage=541;aulast=Y_:Familial Mediterranean fever and immunoglobulin A nephropathy: A case report and review of the literature)
6. Indian Journal of Nephrology - [_https://_indianjnephrol.org/article.asp?ISSN=0971-4065;year=2007;volume=17;issue=4;spage=170;epage=173;aulast=Yavascan_Fibrillary glomerulonephritis in Familial Mediterranean fever](https://_indianjnephrol.org/article.asp?ISSN=0971-4065;year=2007;volume=17;issue=4;spage=170;epage=173;aulast=Yavascan_Fibrillary glomerulonephritis in Familial Mediterranean fever)
7. PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1552714/>- Spectrum of renal involvement in familial Mediterranean fever.
8. Ceri M, Unverdi S, Altay M, Unverdi H, Ensari A, Duranay M. Familial Mediterranean fever and membranous glomerulonephritis: Report of a case. Ren Fail 2010;32:401-3.
9. Asian journal of pediatrics nephrology; https://www.ajponline.org/article.asp?issn=2589-9309;year=2020;volume=3;issue=1;spage=21;epage=23;aulast=Moghtaderi_--->Immunoglobulin A nephropathy associated with familial Mediterranean fever
10. IgM nephropathy associated with familial Mediterranean fever. Clin Nephrol 1990; 33: 22723.
11. Scholar:https://scholar.google.com/scholar_lookup?title=&journal=Nephrol%20Dial%20Tra nsplant&doi=10.1093%2Fndt%2F14.1.21&volume=14&publication_year=1999&author=Yalcinkaya%2C- Glomerular lesions other than amyloidosis in patients with familial Mediterranean fever..
12. Biomedcentral <https://ped-rheum.biomedcentral.com/articles/10.1186/1546-0096-13-S1-P128-Vasculitis and Familial Mediterranean Fever>
13. Frontiers Journal: -<https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fimmu.2019.00763/full> Association of Vasculitis and Familial Mediterranean Fever
14. Spectrum of renal involvement in familial Mediterranean fever. Kidney Int 1992; 41: 414 419.
15. Ig A nephropathy in patients with familial Mediterranean fever. Am J Nephrol 1988; 8: 417-420
16. Rapid progressive glomerulonephritis in patients with familial Mediterranean fever Am J Kidney Dis 1989 ; 14 : 412-416
17. Özen S, Batu ED, Demir S. Familial Mediterranean fever: Recent developments in pathogenesis and new recommendations for management. Front Immunol 2017;8:253.
18. Frontiers immunology <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8630619/>- pathogenesis of IgAN and IgA vasculitis.
19. Akpolat T, Akpolat I, Karagoz F, Yilmaz E, Kandemir B, Ozen S. Familial Mediterranean fever and glomerulonephritis and review of the literature. Rheumatol Int 2004; 24:43-5.

ОЦЕНКА НУТРИТИВНОГО СТАТУСА У ДЕТЕЙ С МУКОВИСЦИДОЗОМ

Д.Б. Камалова, Д.М. Тлеуберді

Научный руководитель: Т.В. Маршалкина

АО «НЦПДХ», Алматы, Казахстан.

Муковисцидоз (МВ), или кистозный фиброз, — одно из наиболее распространенных моногенных наследственных заболеваний человека. Заболевание, характеризующееся системным поражением экзокринных желез организма, проявляющееся тяжелыми нарушениями функций органов дыхания и пищеварительного тракта. МВ наследуется по аутосомно-рецессивному типу и обусловлен патогенными мутациями в гене трансмембранного регулятора муковисцидоза (МВТР или CFTR в англоязычной литературе).

Цель исследования: Оценка нутритивного статуса у детей с МВ и определение методов решения его коррекции путем индивидуализированного подхода к назначению диеты и заместительной ферментной терапии.

Материалы и методы: Проведена ретроспективная оценка нутритивного статуса у 146 Казахстанских детей с МВ. В наблюдения были включены 138 детей и 8 взрослых (старше 18 лет) пациентов. Пациенты, включенные в исследование, имели диагноз «Муковисцидоз», документированный согласно Европейскому консенсусу 2014г. Возраст обследованных детей был от 0 до 18 лет. Все дети были разделены на возрастные группы: грудной возраст - дети до года (6 детей), ранний с 1 – 3 лет (25 детей); ранний дошкольный с 3 – 5 лет (27 детей), дошкольный с 5 – 7 лет (19 детей), младший школьный с 7 – 11 лет (26 ребенок), средний школьный с 11 до 15 лет (29 ребенка); старший школьный с 15 – 18 лет – 8 детей. Пациентов старше 18 лет было 8. В возрастном аспекте наибольший удельный вес приходился на детей дошкольного и младшего школьного возраста 72 (50,3%). Нутритивный статус диагностировали с помощью нормативных антропометрических показателей: массы/длины тела с последующим их сопоставлением по шкале процентилей, показатели Z-отклонения по веса и роста к возрасту по CDC, дополнительно проводили расчет массо–ростового индекса (МРИ) - масса тела (кг)/квадрат роста(м²).

Результаты: Анализ показал, преобладание нутритивных нарушений преимущественно по массе тела и эти нарушения имеют достаточно высокую частоту – в 73,2% (107детей) случаев, также более чем в половине случаев 86 (58,9%) у детей наблюдаются отклонения в показателях длины тела, преимущественно в сторону снижения темпов роста организма. В результате исследования был разработан алгоритм индивидуализированной коррекции нутритивного статуса.

Заключение: На наш взгляд, контроль и коррекция нутритивного статуса у пациентов с МВнедостаточен. В статье указаны основные пути решения данной проблемы, отдельная коррекция питания каждой группе пациентов. С учетом повышенных энергозатрат, всем детям с МВ ввести в комплекс лечебных мероприятий персонализированную нутритивную коррекцию, включающей оптимизацию диеты и заместительной ферментной терапии, с расчетом дозы панкреатических ферментов на содержание жира в пище и динамический контроль, что позволит повысить эффективность коррекции алиментарного дефицита у детей с МВ.

Список литературы:

1. Протокол МЗРК “Муковисцидоз” 2018г
2. Journal of Cystic fibrosis 21 (2022) 996-1005
3. <https://www.cdc.gov/healthyweight/assessing/index.html>
4. <https://journals.lww.com/jpgn//2022/05000>
5. Муковисцидоз. Издание 2-е., 2021 (под редакцией Н.Ю.Каширской, Н.И.Капранова и Е.И.Кондратьевой).
6. Clinical Guidelines: Care of children with CF, Royal Brompton Hospital, 2020.

ПОЛИРАДИКУЛОНЕВРОПАТИЯСЫ БАР НАУҚАСТАРДА КОГНИТИВТІ ДИСФУНКЦИЯНЫҢ АУЫРЛЫҒЫН БАҒАЛАУ.

**Қ. Т. Жарасова¹, С.Т. Туруспекова², М.А. Баймуратова¹,
М.З. Сарсенбаева¹**

¹ҚМУ «ҚДСЖМ», Алматы қ., Қазақстан

²КЕАҚ С.Д.Асфендияров атындағы ҚазҰМУ, Алматы қ., Қазақстан

Өзектілігі: Полирадикулонейропатияның (ПРНП) жоғары таралуы практикалық денсаулық сақтаудың өзекті проблемасы болып табылады, сонымен бірге клиникалық формалардың әртүрлілігі диагностикада да, емдеу тактикасын таңдауда да белгілі бір қиындықтар тудырады. Мүгедектік, когнитивті саланың бұзылуы, психикалық денсаулық және пациенттердің әлеуметтік-экономикалық жағдайы мен өмір сапасының нашарлауы, жалпы жаңа шешімдер іздеу қажеттілігін негіздейді.[1-2]

Мақсаты: медициналық көмек көрсету кезінде сапалы өзара әрекеттесуді қамтамасыз ете отырып, ПРНП-мен науқастар арасында когнитивті саланы және психикалық мәртебені зерттеу.

Зерттеу материалдары мен әдістері: Зерттеуге ПРНП клиникалық белгіленген диагнозымен 2020 жылғы 6 айлық кезең ішінде ШЖҚ МКК №7 ҚКА (Алматы қ.) неврологиялық және эндокринологиялық бөлімшелерінде стационарлық емдеудегі 38 науқас алынды. Жасы 18-ден 80 жасқа дейін болды, олардың 20-сы ер адам, 18-і әйел адам. Сауалнаманың социологиялық әдісінің нәтижелерін бағалау

MOYAMOYA DISEASE AND PREGNANCY: CASE REPORT & LITERATURE REVIEW

Asher Abdur Rehman

Supervisor: Dr. Aizhan Mukhtarkyzy

Al-Farabi Kazakh National University, Almaty, Kazakhstan.

Background. Pregnancy has been shown to elicit a detrimental effect on moyamoya disease (MMD), a cerebrovascular disorder characterized by bilateral stenosis and occlusion of basal cranial arteries resulting in secondary neogenesis. Blood vessel disruption leads to both haemorrhagic and ischemic strokes. The present research focuses on the impact of pregnancy & delivery planning among patients suffering from MMD.

Methods. Electronic databases were searched to collate information on the implications of moyamoya disease in pregnancy alongside safe methods of delivery in these patients.

A case of a 35-year-old multigravida with known moyamoya disease is also presented.

Results. The parturient underwent a successful cesarian birth under spinal anaesthesia in the 37th week of pregnancy, despite having previously experienced two anomalous pregnancies and being more susceptible to abortion. The available evidence suggests that maintenance of hemodynamic status and adequate anaesthesia is critical in these patients. Vaginal delivery, frequently assisted by suction or forceps, has been observed repeatedly, but a cesarean section under epidural or spinal anaesthesia can also be a safe option. Maintaining blood pressure, ventilation, and especially preventing toxemia are found to be crucial during pregnancy. Additionally, abstinence from oral contraceptives has also been reported.

Conclusion. Pregnancy has not been found to be contraindicating by moyamoya disease as patients with MMD can have a safe cesarean section or vaginal delivery while paying close attention to preventing toxemia, hypocapnia, hypotension, and hypertension.

ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТНЫЕ СОСТОЯНИЯ У ДЕТЕЙ

С.Е. Сагиданова, А. А. Наурызбаева

Научный руководитель: к.м.н. А.А. Базарбаева

НЦПДХ, г.Алматы, Республика Казахстан

Первичные иммунодефициты (ПИД) являются актуальной проблемой современной медицины в связи с тяжестью течения, высоким процентом летальности и инвалидизации, а также сложностью диагностики и лечения. Первичные иммунодефицитные состояния (ПИДс) – это группа заболеваний обусловленные генетическими нарушениями системы иммунитета, характеризующиеся дефектами одного или нескольких ее компонентов. По классификации на сегодняшний день выделяют 9 групп ПИДс, основанных на диагностике более 300 известных генетических мутаций.

Всего были изучены медицинские карты 45 пациентов с ПИДс, получавших лечение в разные периоды с 2013 по 2022 годы. Среди них мальчиков было 37 (82%), девочек – 8 (18%). Принимались во внимание возраст ребенка на момент верификации диагноза, первоначальные и последующие клинические симптомы. В результате были изучены анамнез, клинические, лабораторные и инструментальные критерии верификации того или иного заболевания. Из случаев ПИДс диагностированных в НЦПДХ, наибольшее количество случаев представлены дефектами гуморального звена иммунитета – 22.3%. Далее следуют аутовоспалительные заболевания – 18%. Тяжелые комбинированные иммунодефициты и комбинированные иммунодефициты, ассоциированные с синдромальными проявлениями встречались в 13% случаев соответственно. Генетически подтвержденных случаев было 20%. Ведущим синдромом всех ПИДс остаются инфекционные осложнения, которые встречались в 52% случаев. В структуре инфекционных осложнений преобладали пневмония, рецидивирующие и системные вирусные инфекции, энтеропатия, лимфадениты.

Список использованной литературы:

«Первичные иммунодефициты в педиатрической практике» Делягин В.М., Садовникова И.В.

1. «Первичные иммунодефициты: принципы терапии и организации медицинской помощи» Helen

Chapel1*, Johan Prevot2, Hubert Bobby Gaspar, Teresa Español, Francisco A. Bonilla, Leire Solis, Josina Drabwell.

2. «Первичные иммунодефициты: актуальная проблема современной медицины», Троицкая Е.В., Софронова Л.В., Цветкова Т.Ю.

ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТЬ, ЕГО СВЯЗЬ С НАРУШЕНИЕМ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА

Ф. И. Саидова

Бухарский государственный медицинский институт, Бухара, Узбекистан

Введение. Заболеваемость сахарным диабетом достигает широких масштабов среди всех слоев населения. Известно, что это заболевание развивается на фоне ожирения. Доказано, что при увеличении массы тела на 35–40% от нормы чувствительность тканей к инсулину снижается на 40%. Инсулинорезистентность – снижение чувствительности тканей (мышечной, жировой и печеночной) к действию инсулина, что ведет к снижению синтеза гликогена, активации гликогенолиза и глюконеогенеза.

Цель исследования: изучить взаимосвязь инсулинорезистентности с нарушением липидного обмена.

Материал и методы исследования. Было обследовано 15 больных сахарным диабетом (7 мужчин и 8 женщин), средний возраст которых составил $47,2 \pm 1,03$ лет. Проводили антропометрическое исследование: определяли рост, масса тела, окружность талии (ОТ), окружность бедер (ОБ) с последующим расчетом индекса массы тела (ИМТ) и соотношения ОТ/ОБ. Состояние углеводного обмена оценивали по показателям гликемии в плазме венозной крови натощак глюкозооксидазным методом. Исследовали уровень иммунореактивного инсулина (ИРИ) методом иммуноферментного анализа. По показателю HOMA-IR (ИРИ×гликемия натощак/22,5) оценивали инсулинорезистентность. Показатели липидного спектра сыворотки крови определяли спектрофотометрическим методом. Проводили статистическую обработку данных. Статистически значимыми считали различия при $p < 0,05$.

Результаты и их обсуждение. При анализе антропометрических данных обнаружены достоверно более высокие значения ОТ, отношения ОТ/ОБ у пациентов с сахарным диабетом ($102,05 \pm 1,32$ и $0,95 \pm 0,04$) по сравнению с группой контроля ($68,02 \pm 1,43$ и $0,76 \pm 0,06$). Показатель ИМТ ($32,1 \pm 0,6$ кг/м²) был достоверно более выше в сравнении с ИМТ лиц контрольной группы ($24,2 \pm 0,3$ кг/м², $p < 0,001$).

Анализ показателей липидного обмена показал достоверно более высокие значения общего холестерина ($247,3 \pm 4,7$), холестерина липопротеинов низкой плотности ($175,6 \pm 4,46$), триглицеридов ($173,5 \pm 8,7$), коэффициента атерогенности ($5,4 \pm 0,4$) и значимо низкие – холестерина липопротеинов высокой плотности ($38,6 \pm 0,8$) у пациентов с сахарным диабетом в сравнении с контрольной группой ($p < 0,001$). У пациентов с сахарным диабетом наблюдалась достоверная прямая корреляция между содержанием инсулина в сыворотке крови и показателем ИМТ ($r = 0,328$, $p = 0,001$). Показатель инсулинорезистентности HOMA-IR у пациентов с сахарным диабетом ($6,25 \pm 0,41$) был выше, чем в контрольной группе ($1,53 \pm 0,11$, $p < 0,001$).

Заключение. Увеличение ИМТ, окружности талии свидетельствует о наличии у больных сахарным диабетом висцерального ожирения. Выявление корреляции между содержанием инсулина в сыворотке крови и показателем ИМТ и отсутствие взаимосвязи между уровнем инсулина и показателями ОТ и ОТ/ОБ говорит о роли выраженности ожирения в развитии гиперинсулинемии у у больных сахарным диабетом.

ЧАСТЬ II

**МАТЕРИАЛЫ МЕЖДУНАРОДНОЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ
КОНФЕРЕНЦИИ «LIFE AFTER COVID-19»
(21-22 апреля 2023 года)**

ЧАСТЬ III

ПОСТЕРНЫЕ ДОКЛАДЫ



Резиденты НИЦПДХ 1го года по специальности «Педиатрия»

Айтмам М., Наурызбаева А.

Руководитель к.м.н. Базарбаева А.А.

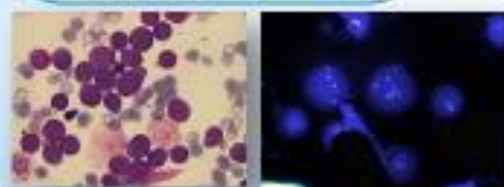
Казахстан, Алматы

Актуальность:

В настоящее время прослеживается четкая тенденция к расширению наследованной по изучению хромосомных аномалий при острых лейкозах, далеко не все часто встречающиеся хромосомные аномалии описаны в достаточной степени, для некоторых из них отсутствует данные об их прогностической и диагностической ценности.

Цель исследования - провести анализ клинико-лабораторных данных, особенностей течения и результатов терапии острых миелобластных лейкозов (ОМЛ) у детей с отдельными хромосомными изменениями

Материалы и методы: проведен ретроспективный анализ историй болезней детей с диагнозом острый миелобластный лейкоз (ОМЛ), получивших стационарное лечение в Научном центре педиатрии и детской хирургии (НИЦПДХ) с 2017 по 2021 годы. Среди проанализированных историй 157 пациентов отобраны 49 (31%) историй болезней пациентов с генетическими изменениями в карิโอотипе, выявленных цитогенетическим и методом FISH исследования. Статистические данные по выживаемости вычислены методом Каплана-Мейера, на базе программы IBM SPSS Statistics.



Выводы:

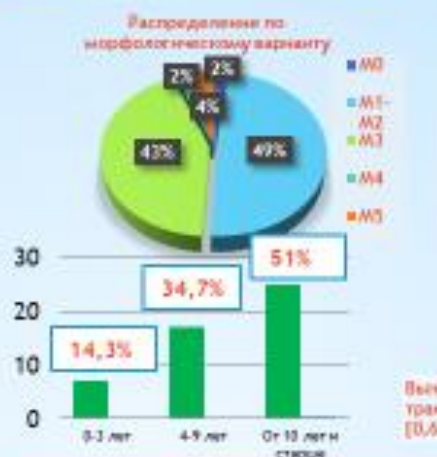
Выявление молекулярно-генетических и цитогенетических дефектов до начала терапии является дополнительным маркером прогноза течения заболевания и мониторинга эффективности терапии.

1. В нашем исследовании у 49 (31%) пациентов с ОМЛ - выявлены различные генетические транслокации.
2. Транслокация t(8;21), в результате которой образуется химерный ген RUNX1-RUNX1T1 и транслокация t(15;17) с характерным геном PML/RARA промиелоцитарного лейкоза - встречались довольно часто - в 51% и 43% соответственно.
3. Из всех 49 пациентов с транслокациями более трети - 32% (16) имели смешанный иммунофенотип с коэкспрессией лимфоидных маркеров.
4. Выживаемость 25 пациентов с ОМЛ, имеющие транслокации t(8;21)/q22;q22/RUNX1-RUNX1T1 составила - 60% [0,60±0,10]%. Выживаемость 21 пациентов с транслокацией t(15;17)/PML/RARA, составила - 61% [0,61±0,11]%.

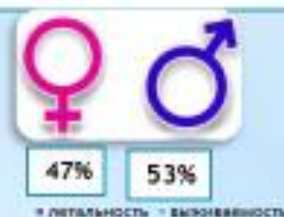
Список литературы:

1. Divya P, Pedralcaro, Viorica Balabanescu Chelobanrita, Pooja Ojha et al. (2021). A concise review on the molecular genetics of acute myeloid leukemia, Leukemia Research, Volume 111, 2021, 106727, ISSN: 0145-2126, <https://doi.org/10.1016/j.leukres.2021.106727>.
2. Lopez-Vidal-Rodriguez, O., Jimeno-Hernandez, E., Dominguez-Casta, V., Ornelas-Flores, E., et al. (2022). Analytical study of RUNX1-RUNX1T1, PML-RARA, CBFB-MYH11, BCR-ABL1p210, and KMT2D-MLLT2 in Mexican children with acute myeloid leukemia: A multicenter study of the Mexican interinstitutional group for the identification of the causes of childhood leukemia (OIDDICL). Pediatric Hematology, 10, 946899. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.946899>
3. Ikeda D, Chu S, Uchiyama S, Nakazono H, Oae Y-31, Tamachi M, Tada J, Mizuta Y. Molecular Classification and Overcoming Therapy Resistance for Acute Myeloid Leukemia with Adverse Genetic Factors. International Journal of Molecular Science. 2021; 22(11):4930. <https://doi.org/10.3390/ijms22114930>

Результаты исследования:



Распределение пациентов по полу



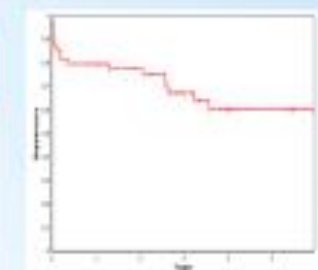
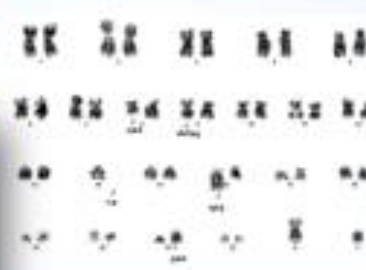
♀ летальность ♂ выживаемость



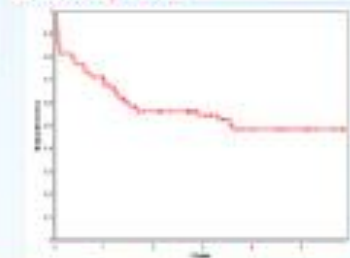
Выживаемость транслокация (n=49) [0,60±0,07], 60%

пациентов умерло 17

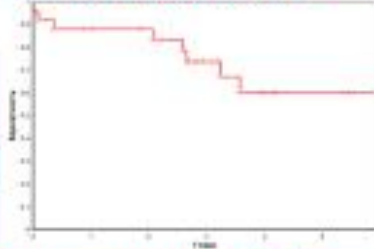
Молекулярно-генетический дефект	Число пациентов	Количество пациентов с данным морфологическим вариантом						
		M0	M1	M2	M3	M4	M5	
1 t(8;21) RUNX1-RUNX1T1	25	1	2	1				
2 t(15;17) PML-RARA	21		2					
3 46, XX, (4,11)(q21;q23)[20]	1		1					
4 t(11;15)	1					1		
5 Без транслокаций	108	4	5	3	1	1	2	



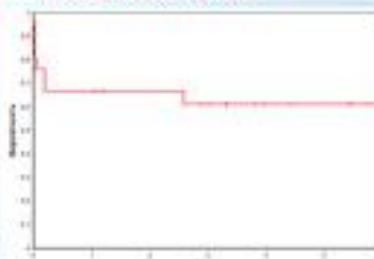
Выживаемость пациентов без транслокаций (n=108; Умерло: 50 [0,46±0,05]), 53,7%



Выживаемость пациентов с RUNX1-RUNX1T1 (n=25; Умерло: 8 [0,60±0,10]%)



Выживаемость пациентов с PML/RARA (n=21; Умерло: 8 [0,61±0,11]%)



Вильсон-Коновалов ауруы (клиникалық жағдай)

Батырхан А.Б., Абдрахманов О.Б.
«ПБХҒ» АҚ, Алматы, Қазақстан

Кіріспе

Вильсона Коновалова ауруы (гепатоленкулолярлы дегенерация, гепатоцеребральді дистрофия) – мыс метаболизмінің аутосомды-рецессивті бұзылуының салдарынан болатын ауру. Бұл АТФаз бета (АТР7В) тасымалдатын, мыс полипептидінде тұра мутациясымен шағырлады. АТР7В-дағы мутация мыс гомостазын бұзып, бауырда, жүйке жүйесінде, қасаң қабықта, бүйректі мыс жиналуына өкеледі. Әртүрлі клиникалық көріністер ВА диагностикасын, емдеуді және механизмін түсінуді қиындатады

Өдістер: «ПБХҒ» АҚ емделген баланың клиникалық жағдайы берілген. Бала қазіргі уақытта бақылауда.

Anamnesis morbi: Баланы 2021ж қытар айында ата-анасы мінезінің тұйықталуымен, өз қарактарымен араластай қозғалып байқаған. Біртіндеп диарея, дисфагия, мұрыннан қан кету байқалған. Мұнымен қан кету байланысты неврология қаралған. БМ МРТ қасалының, базальді ганглийлерде өзгерістер анықталды. Амбулаторлы цитопатикалық синдромға байланысты ем қойылды. Біртіндеп мұрын, сілекей ауыу, дисфагия, жүрегенде шапқалу байқалды. Симптомдар күшейгенде БНМҚНО госпитализацияланғаны, «Вильсон ауруы» диагнозы церулоплазмин төмендеуіне, қасаң қабықтағы Найзер-Флейшер сәкіне, МРТ-дағы қауқалды қара қабықтың және жоғарғы ми аяқшаларындағы өзгерістеріне байланысты қойылды. Цинк пиколинатпен шғыарылды. 2022ж ақпан айында №2 ЦҚКА госпитализацияланғаны, Д-пеницилламинмен ем басталды. 2022ж сәуір өзінен ішуді тоқтатқан. Цинк пиколинат, леводопа-карбидопада қалды. Дисфагия күшейгеннен соң, бала препараттарды қабылдаудан бас тартқан. 2022ж ақпан айында бала Вит салмақ жоғалтып, жүрі қиындап, өз-өзіне қызмет ете алуы қиындады. Содан 2022ж қазан айында №2 ЦҚКА госпитализацияланып тригексифендиолмен ем алды. Алайда, спастикалық және мойындақ дистония кішіне ғана төмендеген. 2022ж желтоқсан айында ПБХҒО госпитализацияланғаны, патогенетикалық ем басталды.

Нами: Баланың қазіргі жағдайы бірмаса дистонияның белгілерінің төмендеуімен жақсарған. Тәгері және кеңі-ней жақсарған. Жіне сездері айта бастады. Кеңеген жүре бастады. Кіші қанбас функцияларын бақылай алады.

Жіктелуі:

- Симптомсыз
- Бауырлық
- Церебральді
- Аралас



Зәрдегі мыстың тәуліктік экскрециясы, 03.10.2022: 111.92mg/л (норма: 40mg/л/24сағ.)

Медикаментозды ем:

1. Цинк пиколинат 50мг 1кап. X 3р.к. Үнемі
2. Баклофен 10мг по 1таб. X 2р.к. ұзақ уақыт
3. Тригексифендиол 2мг по 1/4таб. X 3р.к. ұзақ уақыт
4. Леветирацетам 500мг по 1,5таб. X 2р.к. ұзақ уақыт
5. Колемкадиферол 4кап. X 1р.к. 2023ж наурыз айына дейін

Медикаментозды емес ем:

1. Тенергиді тамақтану, құрамында мыс бар тағамдарды рационал алып тастау (іші органдар, маңық, шоколад, теңіз тағамдары)
2. Ұсынылымдар: тамақтанғанда ұлы телефон қармау, тағамды жай және ұстап алғанға дейін шайнау, тағамды толық жұтып, кейін ғана тағамды тістеу.

Хирургиялық ем:

- Салмақ тастаған жағдайда, дисфагия прогрессирленгенде эндокопикалық өдіспен гастрономия тері астана қою

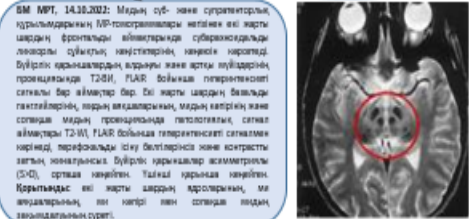
Бала 17ж., Клиникалық диагнозы:

Вильсона ауруы, аралас түрі (Бауырлық-жүйкелі). Аритмогиперинетикалық түрі. Екіншілік паркинсонизм синдромы. Генерализирленген дистония. UWDRS 996. Модифицирленген Ранкина 46 шкаласымен.

Шағымдары: жұтынуудың қиындығы, көмекпен жүруі, мүгедектер арбасымен жүруі, көмекпен отыруы, тітіркенгіштігі, қозғыштығы, сөйлеу қиындығы.

Диагностика

Церулоплазмин, 03.10.2022: 0,10 г/л (норма: 200-350mg/л)



БМ МРТ, 14.10.2022: Мәзгі сү- және сүреттермен қарқындылық МР-томограммалары негізіне екі жұпты шараң фронтальды айықтарында субрандальды лаворы сүйіксіз; науствілерінің көрсеткісіне қарағанда бүйрек қармақтарында алдыру және артық аяқшалардың прощықанда Т2В1, FLAIR бойынша гиперинтенсивті сигналғы бер айықтар бер. Білі жұпты шараң; белында ганглийлерінің, науры аяқшаларының, маңы көрсеткісі және солында маңы прощықанда гипотенсивті сигналғы айықтары Т2-WI, FLAIR бойынша гиперинтенсивті сигналғы көрсеткісі, паравальды ісіну белгілеріне және контрасты зәткің жоғарғысы. Бүйрек қармақтары асимметриялы (S-O), орташа көрсеткісі. Тәгері қармақтары көрсеткісі. Барлық екі жұпты шараң; аралас, ми аяқшаларының, ми көпрі мен солында маңы зәткіңдік анықталып отырады.

Қорытынды: Вильсон ауруы – негізіне балаларда бауырлық фенотипі өзгәрсе, нейрорсиндромалық симптомдар бауыр мен маңықтарда сәткі анықталады. Вильсон ауруының ерте анықталуы ми ұзықтығы аз алуына, мыстың денситация қалыпта кетуі, психоневрологиялық симптомдарды жеңілдету үшін наурыздар рөл атқарады. Вильсон ауруы көзет анықталуы, маңықтан қолданылатын препарат арқылы симптомдардың алдын алуымен қайталануына зор нәтиже береді. Білім беру және де қолданушы психотерапия емін ұстану бала жағдайын жақсартады. Психотропты препарат қажет болғанда, эстропиримидол, симптомдардың және гепатотоксикалық дәму қауіптілігімен препарат таңдау қажет.

Қолданылған әдебиеттері:
 Ferrando, M., van Mourik, I., Wassmer, E., & Kelly, D. (2020). Wilson disease in children and adolescents. *Archives of Disease in Childhood, echi019*–2018-315705. doi:10.1136/archdischild-2018-315705
<https://www.frontiersin.org/articles/2022/2022/10.3389/fped.2022.871877/full>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8241021/>
 Szymiet, S., Nagayoshi, K., Gattings, E., Paden, J. A review and update on the diagnosis and treatment of neuropsychiatric Wilson disease. *Expert Rev Neurother.* 2019 Nov;19(11):1117-1128. doi: 10.1080/14737175.2019.1645009. Epub 2019 Jul 25. PMID: 31314925.



Поражение кожи при системной красной волчанке (клинический случай) врач - резидент ревматолог Бекенова А.В Научный руководитель: профессор кафедры внутренних болезней Алина А.Р НАО «Медицинский университет Караганды»

Системная красная волчанка (СКВ) — системное аутоиммунное ревматическое заболевание неизвестной этиологии, характеризующееся гиперпродукцией органо-неспецифических аутоантител к различным компонентам клеточного ядра и развитием иммуновоспалительного повреждения внутренних органов.

Эпидемиология: Распространенность СКВ составляет 4,6 до 5,5 на 100000 человек. Примерно 80% пациентов с СКВ — это женщины.

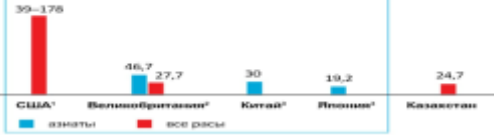


Ravee F, et al. *Ann Rheum Dis.* 2016;75:136-41. 05.08.2022. © Бекенова Ф.В., 2004-2023.

Таблица 1. Обшая заболеваемость системной красной волчанкой, число больных с впервые установленным диагнозом среди населения Казахстана за 2009-2018 гг.

Годы	Всего больных	На 100 тыс. соответствующего населения	ЕГ ч в впервые установленный диагноз	На 100 тыс. соответствующего населения
2009	2169	15,7	269	1,7
2010	2290	14,7	299	1,8
2011	2420	14,5	349	2,1
2012	2732	16,3	411	2,5
2013	2885	17,5	449	2,6
2014	2982	17,3	479	2,4
2015	3071	19,2	492	2,8
2016	3859	21,7	495	2,6
2017	4448	24,7	697	3,9
2018	4387	24,3	625	3,4

Панова Б.Г., Аюпова Е.А., системная красная волчанка диагностика и критерия, оценка активности рекомендаций по лечению 2020г стр.17



© CDC/2018
 * Johnson AE, Gordon C. *Arthritis Rheum.* 1995
 * COOHORD, China
 * Oksa-Salonen E. *Scandin.* 2010
 * Demographic Report of Kazakhstan, National Statistics Agency, 2018

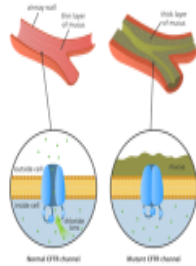
Целью исследования: явилось изучить клинические особенности, течение и диагностику СКВ на примере клинического случая.

Материалы и методы: История болезни пациентки К. 19 лет, находившейся на стационарном лечении в ревматологическом отделении Областной клинической больницы г. Караганды.

ОЦЕНКА НУТРИТИВНОГО СТАТУСА У ДЕТЕЙ С МУКОВИЦИДОЗОМ

Авторы: КАМАЛОВА Д.Б., ТЛЕУБЕРДИ Д.М.
Руководитель: МАРШАЛКИНА Т.В.
АО «НЦЦХ», Алматы, Казахстан.

Муковцидоз (МВ), или кистозный фиброз, — одно из наиболее распространенных моногенных наследственных заболеваний человека. Заболевание, характеризующееся системным поражением экзокринных желез организма, проявляющееся тяжелыми нарушениями функций органов дыхания и пищеварительного тракта. МВ наследуется по аутосомно-рецессивному типу и обусловлен патогенными мутациями в гене трансмембранного регулятора муковцидоза (МВТР или CFTR в англоязычной литературе).



Поражение органов при муковцидозе

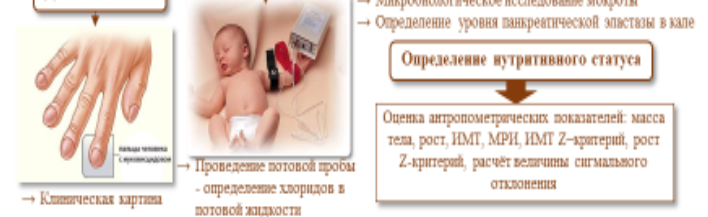


МВ мультисистемное заболевание, но прогноз заболевания и качество жизни пациентов в основном определяют состояние бронхолегочной системы и ЖКТ.

Нарушение функций бронхолегочной системы	Хроническое поражение печени	Нарушение функций поджелудочной железы
→ Мутации гена муковцидоза		
→ Дисфункция кодируемого белка (С1-кавала) МВТР		
→ Нарушение электролитного баланса в эпителиальных клетках бронхолегочной системы	→ Нарушение протоковой секреции	→ Стеснение секрета ПЖ;
→ Изменения вязкоэластических свойств бронхиального секрета	→ Стеснение желчи	→ Обтурация протока ПЖ;
	→ Обструкция желчных протоков	→ Отсутствие ферментов ПЖ в 12-перстной кишке;
	→ Фосфатный бипазарный шунт	→ Аутолиз тканей ПЖ (ожожение кислот и фиброзной тканью);
		→ Нарушение всасывания в ЖКТ прежде всего жиров и белков.



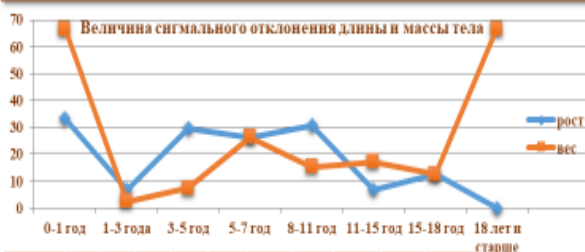
Диагностика МВ



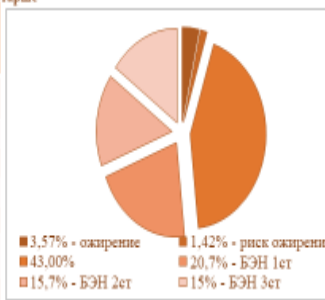
В рамках мультицентрового европейского исследования, в 6 центрах МВ (McSyFAPP проект) было показано, что существует большая вариабельность и несовпадение с рекомендациями в отношении питания и использования заместительной ферментной терапии (ЗФТ). Так, 40% пациентов не достигли минимальной рекомендованной по калориям нормы. Дозы ЗФТ совпали с рекомендуемым у 13-46% пациентов. Серьезной и недооцененной проблемой для больных МВ является низкий нутритивный статус (НС). Низкий НС связан с низким энергетическим потреблением (недоадекватное), повышенными энергозатратами, в частности на дополнительные энергетические затраты на ослабленную дыхательную функцию легких; мальабсорбцией и мальабсорбцией необходимых питательных веществ, вследствие хронической панкреатической недостаточности и ведущая к постоянным энергетическим потерям со стулом. Существует и обратная связь, которая демонстрирует, что белково-энергетическая недостаточность напрямую влияет на легочную функцию и продолжительность жизни пациентов: существует прямая корреляция между показателем индекса массы тела, функцией легких и продолжительностью жизни у больных с муковцидозом.

Цель исследования: Оценка нутритивного статуса у детей с МВ и определение методов решения его коррекции путем индивидуализированного подхода к назначению диеты и заместительной ферментной терапии.

Материалы и методы: Проведена ретроспективная оценка нутритивного статуса у 146 казахстанских детей с МВ. В наблюдения были включены 138 детей и 8 взрослых (старше 18 лет) пациентов. Возраст обследованных детей был от 0 до 18 лет. Все дети были разделены на возрастные группы: грудной возраст - дети до года (6 детей), ранний с 1 - 3 лет (25 детей); ранний дошкольный с 3 - 5 лет (27 детей), дошкольный с 5 - 7 лет (19 детей), младший школьный с 7 - 11 лет (26 ребенок), средний школьный с 11 до 15 лет (29 ребенка), старший школьный с 15 - 18 лет - 8 детей. Пациентов старше 18 лет было 8. В возрастном аспекте наибольший удельный вес приходился на детей дошкольного и младшего школьного возраста 72 (50,3%).



Показатель для оценки нутритивного статуса	0-1 год	1-2 год	2-5 лет	6-7 лет	7-10 лет	10-15 лет	15-18 лет	18 лет и >	ИТОГО:	%
+3 и больше	2	1	0	2	0	0	0	0	5	3,57%
+3-2	0	0	0	0	1	1	0	0	2	1,42%
-1-2	0	9	19	7	11	10	5	0	61	43,57%
-1-2	1	6	3	3	6	8	2	0	29	20,7%
-2-3	1	4	3	3	2	6	0	1	22	15,7%
-3 и меньше	2	4	2	2	4	4	1	2	21	15%
	6	24	27	19	24	29	8	3	140	



Пути решения

Коррекция диеты с увеличением калоража:

1-12 месяцев	+ 100-200 ккал
1-2 года	+ 200 ккал
3-5 лет	+ 400 ккал
6-11 лет	+ 600 ккал
> 12 лет	+ 800 ккал

Пищевые добавки и лечебные смеси:



Энтеральное и парентеральное питание с заместительной ферментной терапией:

Принимать с каждым приемом пищи; Минимикросферы (Креон); Новорожденные: 2000ЕД/кг/сут; От 2000 до 10000ЕД/кг/сут;

Установка гастростомы:



Заключение: На наш взгляд, контроль и коррекция нутритивного статуса у пациентов с МВ недостаточен. В статье указаны основные пути решения данной проблемы, отдельная коррекция питания каждой группы пациентов. С учетом повышенных энергозатрат, всем детям с МВ ввести в комплекс лечебных мероприятий персонализированную нутритивную коррекцию, включающую оптимизацию диеты и заместительной ферментной терапии, с расчетом дозы панкреатических ферментов на содержание жира в пище и динамический контроль, что позволит повысить эффективность коррекции алиментарного дефицита у детей с МВ.

1. Протокол МЗРК "Муковцидоз" 2018г
2. https://journals.lww.com/jpgn/Fulltext/2022/05000/Practical_Approach_to_Identifying_Pediatric.28.aspx
3. <https://www.cdc.gov/healthweight/assessing/index.html>

4. Journal of Cystic fibrosis 21 (2022) 996-1005
5. Муковцидоз. Издание 2-е, 2021 (под редакцией Н.Ю.Каширской, Н.И.Каправа и Е.И.Кондратьевой).
6. Clinical Guidelines - Care of children with CF. Royal Brompton Hospital, 2020.



ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ЭНДОКРИНОЛОГА: МУКОВИЦИДОЗ И ППР (клинический случай)

ВВЕДЕНИЕ. Муковисцидоз (кистозный фиброз) – это аутосомно-рецессивное моногенное заболевание, обусловленное мутацией гена *CFTR* характеризующееся поражением экзокринных желез, жизненно важных органов и систем, имеющее тяжелое течение и прогноз.

Преждевременное половое развитие (ППР) – патологическое состояние, характеризующееся появлением признаков полового развития у девочек до 8, у мальчиков – до 9 лет.

Муковисцидоз как полиэндокринное заболевание может иметь такие ассоциированные осложнения как сахарный диабет и остеопороз.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. На амбулаторном наблюдении девочка 6 лет, от 7 беременности, 3 роды. Впервые респираторная симптоматика манифестировала в виде бронхита с 4 месячного возраста. Из дополнительных клинических проявлений отмечались плохая прибавка в весе за счет выраженных диспепсических проявлений. Ребенок неоднократно обследован, патологии не выявлено, но эпизод респираторной симптоматики рецидивировал. В динамике у ребенка начался постоянный навязчивый малопродуктивный кашель. Лечение на амбулаторном уровне без эффекта. С учетом сохраняющейся респираторной симптоматики ребенок был до обследован в условиях НИЦДиХ, где в 2020 году ребенку был верифицирован диагноз Муковисцидоз, легочная форма. Генотип не определен. БЗБ. Распространенные цилиндронекротические и варикозные бронхоэктазы обеих легких. Линейно-склеротические изменения в верхней и средней доле S1, S5 справа, в верхней доле S3 слева. Хронический носитель *Ps.aeruginosa*. Лечение по основному состоянию подобрано. На фоне терапии основного состояния у ребенка в 2021 году появились жалобы на набухание и болезненность молочных желез, быстрые темпы роста, эмоциональную лабильность.

В динамике присоединились выделения выделения с половых путей. С учетом жалоб ребенок до обследован, по результатам : ИХЛ эстрадиола _Эстрадиол - 73 pmol/L норма менее 5.

Инструментальные данные: костный возраст на 7 лет, УЗИ ОМТ размеры матки яичники соответствуют 9 годам, яичников соответствуют 10 годам. По результатам лабораторных и инструментальных обследований ребенку в условиях ДТКБ № 2 проведена стимуляционная проба с диферилином. По результатам стимуляционной пробы ребенку выставлен диагноз гонадотропинзависимый ППР.

Ребенку назначена терапия препаратом трипторелином. Ребенок на данный момент под контролем показателей продолжает получать терапии по поводу ППР диферилин 2/3 вилупу 1 раз в 28 дней. По основному состоянию ребенок периодически получает стационарное лечение в условиях стационара. На фоне лечения отмечает положительная динамика.

РЕЗУЛЬТАТЫ. На фоне комбинированной терапии у ребенка общее состояние в динамике стабильное, за последний год проявления ППР не прогрессировали. Ребенок под контролем показателей продолжает получать терапию по поводу муковисцидоза и ППР.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Таким образом, на фоне муковисцидоза у детей могут развиваться муковисцидоз-ассоциированные состояния, которые затрагивают эндокринную системы, манифестация приходится в различные возрастные периоды. Своевременная консультация эндокринолога с последующим лечением эндокринной патологии у данной категории детей помогает в улучшении качества жизни в целом.

Контактное лицо :
Омарова Мадина
Марипжановна, магистрант
2 года КМУ «ВШОЗ» врач
эндокринолог, городская
поликлиника №4, город
Алматы, Казахстан
Телефон: +77782096524
E-mail: endo.or@list.ru

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ. 1. Об утверждении перечня орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных). Приказ Министерства здравоохранения Республики Казахстан от 20 октября 2020 года № КР ДСМ - 142/2020. Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 22 октября 2020 года № 21479. 2. Кистозный фиброз неутонченный. Клинический протокол МЗ РК от «19» апреля 2019 года. Протокол №63. 3. Преждевременное половое созревание. Клинический протокол МЗ РК от «12» декабря 2014 года. протокол № 94. Собственные наблюдения



ПЕДИАТРИЯ ЖӘНЕ БАЛАЛАР ХИРУРГИЯСЫ ҒЫЛЫМИ ОРТАЛЫҒЫ

ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТНЫЕ СОСТОЯНИЯ У ДЕТЕЙ

Авторы: Наурызбаева А.А., Сагиданова С.Е. Резиденты 1года АО «НИЦДиХ»

Руководитель к.м.н. Базарбаева А.А., Манжуова Л.Н.

Первичные иммунодефицитные состояния (ПИДС) – это группа заболеваний обусловленные генетическими нарушения системы иммунитета, характеризующиеся дефектами одною или несколькими ее компонентами.

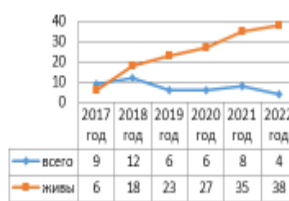
По классификации на сегодняшний день выделяют 9 групп ПИДС, основанных на диагностике более 300 известных генетических мутаций.



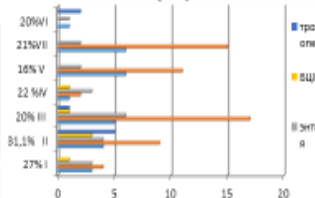
Материалы и методы: всего были изучены медицинские карты 45 пациентов с ПИДС, получавших лечение в разные периоды с 2017 по 2022 годы. Среди них мальчиков было 37 (82%), девочек – 8 (18%). Принимались во внимание возраст ребенка на момент верификации диагноза, первоначальные и последующие клинические симптомы. Изучены анамнез, клинические, лабораторные и инструментальные критерии верификации того или иного заболевания.

№	Группа ПИДС	Кол-во		Всего
		М	Ж	
I	Дефекты клеточного и гуморального звеньев иммунитета (тяжелая комбинированная иммунная недостаточность (ТКИН) и др.)	3	3	6(13,3%)
II	Комбинированные ПИДС, ассоциированные с синдромальными проявлениями (синдромы Вискотта-Олдрина, Нейлмана-Пикетти и др.)	6	0	6(13,3%)
III	Преимущественно дефекты гуморального звена иммунитета (селективный дефицит иммуноглобулина А, X-сцепленная агаммаглобулинемия, ОВНН и др.)	8	2	10(22,2%)
IV	ПИДС с иммунной дисрегуляцией (наследственные гемофагоцитарные синдромы, аутоиммунные лимфопролиферативные синдромы и др.)	2	1	3(7%)
V	Количественные и качественные дефекты фагоцитов (врожденные нейтропении, хроническая гранулоцитарная болезнь (ХГБ) и др.)	8	2	10(22,2%)
VI	Дефекты врожденного иммунитета.	2	0	2(4%)
VII	Аутовоспалительные заболевания	8	0	8(18%)

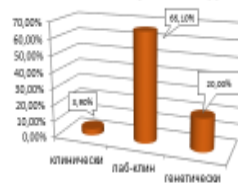
Выявляемость по годам



Частота инфекционных осложнений



Методы диагностирования ПИДС



Генетически подтвержденных было получено у: 1 ребенка с ТКИН, 2 детей с ХГБ, 2 детей с аутоиммунным ПИДС, 4 детей с дефектами фагоцитов

Выводы: Из случаев ПИДС диагностированных в НИЦДиХ наибольшее количество случаев представлены дефектами гуморального звена иммунитета – 22,2%. Далее следуют аутовоспалительные заболевания – 18%. Тяжелые комбинированные иммунодефициты и комбинированные иммунодефициты, ассоциированные с синдромальными проявлениями встречались в 13% случаев соответственно. Генетически подтвержденных случаев было 20%. Ведущим синдромом всех ПИДС остаются инфекционные осложнения, которые встречались в 52% случаев. В структуре инфекционных осложнений преобладали пневмония, рецидивирующие и системные вирусные инфекции, энтеропатия, лимфаденоиты.

Список использованной литературы: «Первичные иммунодефициты в педиатрической практике» Делски В.М., Селезнева И.В. «Первичные иммунодефициты: практические аспекты терапии и организации медицинской помощи» Нейн Старк, John Pevet, Hubert Bobby Suresh, Тетяна Ефремовна, Франсиско А. Велди. «Первичные иммунодефициты у детей» Сиваль Т.Н. «Первичные иммунодефициты: актуальные проблемы современной медицины» Троянская Е.В., Софроньева Л.В., Циткова Т.Ю. «Первичные иммунодефициты – ретроспектива XXI века» Шербакова А.Ю. «Первичные иммунодефициты в раннем возрасте» Тузавкина И.А., Дрифтван С.С., Болотова М.А.

СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ.....	1
ЧАСТЬ I. МАТЕРИАЛЫ МЕЖДУНАРОДНОЙ СТУДЕНЧЕСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ «МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ АСПЕКТЫ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ» (24-25 февраля 2023 года)	
A CASE STUDY ON COGAN'S SYNDROME	
Abdul Azeez, Farzana Rasheed, B. Y. Kaliullayev, S. T. Makhmut	4
ДИАГНОСТИКА И РЕЗУЛЬТАТЫ ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С ОМЛ С НАЛИЧИЕМ ТРАНСЛОКАЦИЙ	
М.К. Айткали, А.А. Наурызбаева, Қ.М. Кәрімова, А.А. Базарбаева, М.К. Каражанова.....	5
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II ТИП В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ПЕДИАТРА (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ).	
А.А. Албакова, Р.К. Рахимжанова, Д.А. Мукатаева, А.К. Кабикен, О.Я. Зельман.....	9
ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: СИНДРОМ ШВАХМАНА-ДАЙМОНДА	
Б.М. Амирбаева, Г.С. Святова, А.В. Муртазалиева, Б.А. Нурмагамбетова	12
ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ГРАНУЛЕМАТОЗА С ПОЛИАНГИИТОМ	
А.О. Ауканова, А.Р. Алина	13
АНТРОПОМЕТРИЧЕСКИЕ ПАРАМЕТРЫ КОНЕЧНОСТЕЙ ДЕТЕЙ ШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА г. ТАШКЕНТА	
Т.А. Ашуров, М.А. Назаров	15
KEŇ BAYLAMNYŇ TUA BITKEN ЭМБРИОНАЛЬДЫКИСТАСЫНЫŇ СИРЕК АТИПТИ КЛИНИКАЛЫҚ КӨРІНІСТЕРІ	
Әміржанова Қ.Б, Айдархан А.А., Асқар С.А., Умбетов Б., Болат К.....	16
ВИЛЬСОН-КОНОВАЛОВ АУРУЫ (КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ)	
Батырхан А.Б., Абдрахманов О.Б., Шарипова М.Н.....	20
ПОРАЖЕНИЕ КОЖИ ПРИ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКЕ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)	
А.В. Бекенова	21
FABRY ISEASE / ANDERSON–FABRY DISEASE / ALPHA-GALACTOSIDASE-A DEFICIENCY DISEASE	
Apeksha Ghanshyam Vyas, Diana Amangeldi.....	24
ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: ВРОЖДЕННАЯ ХРОНИЧЕСКАЯ ДИАРЕЯ С ПРОТЕИНТЕРЯЮЩЕЙ ЭНТЕРОПАТИЕЙ	
А.Р. Гирфанова, Г.С. Святова, А.В. Муртазалиева	28
CYSTIC FIBROSIS	
Maryam Aziz Ahmed Jadwet.....	29
NON-AMYLOID RENAL LESIONS IN PATIENTS WITH FMF	
Asma E Jaleel, Ahsana H Noushad, B. Y. Kaliullayev and S. T. Makhmut	32
ОЦЕНКА НУТРИТИВНОГО СТАТУСА У ДЕТЕЙ С МУКОВИСЦИДОЗОМ	
Д.Б. Камалова, Д.М. Тлеуберді, Т.В. Маршалкина.....	34
ПОЛИРАДИКУЛОНЕВРОПАТИЯСЫ БАР НАУҚАСТАРДА КОГНИТИВТИ ДИСФУНКЦИЯНЫŇ АУЫРЛЫҒЫН БАҒАЛАУ.	
Қ. Т. Жарасова, С.Т. Туруспекова, М.А. Баймуратова, М.З. Сарсенбаева	35
СИНДРОМ БЕЛЬМОНДО (ВРОЖДЕННАЯ НЕЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ К БОЛИ)	
С.К. Жаркынбек, Г.А. Турсынбаева.....	36
ATYPICAL HEMOLYTIC UREMIC SYNDROME (AHUS)	
Bagwan Saheel Isakh, Badabagni Sai Sanjeev, Kovuru Hemanth, Polsani Akhil Babu, Thirumala Balaji, Shaik Mujahed, Rowthu Surya Manikanta, Hassan Fayiz Shaker Shroof , Rosaline Monalisa, Pasunuri Akanksha.....	39
ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: ВАЖНОСТЬ МОЛЕКУЛЯРНО – ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИЕМИИ.	
А.А. Мерекенова, Г.С. Святова, А.В. Муртазалиева, Н.М. Орманова.....	42
COMPLEX TREATMENT OF CHRONIC PERIODONTITIS IN PATIENTS WITH CHRONIC PANCREATITIS	
Kh.A. Mukimova, S.Kh. Yusupalikhodjaeva, G.B. Ishmiyazova, A.E. Shomurodova, M.Sh. Patkhiddinova.....	43
АТЕРОГЕНДІЛІК ИНДЕКСІ ҚАРТАЮДЫŇ МАРКЕРІ РЕТІНДЕ	
А.А. Мұқтарова, Г. М. Мырзабек, К.Б Абзалиев.....	44
ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ БЕХЧЕТА В ДЕТСКОЙ РЕВМАТОЛОГИИ	

М.Е. Мырзатай, Г.Э. Смағұлова.....	48
ГЛАНЦМАН ТРОМБАСТЕНИЯСЫ: КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ	
Д. С. Науанова, Э.Ж. Күзенбай, У.А. Ускенбаева, К.Т. Ондабаева.....	51
МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД ВЕДЕНИЯ ДЕТЕЙ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ: РОЛЬ ЭНДОКРИНОЛОГА	
М.М. Омарова, И.С.Бектаева, О.Б. Абдрахманов, У.Б. Сейсембай.....	54
MOYAMOYA DISEASE AND PREGNANCY: CASE REPORT & LITERATURE REVIEW	
Asher Abdur Rehman, Aizhan Mukhtarkyzy.....	56
ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТНЫЕ СОСТОЯНИЯ У ДЕТЕЙ.	
С.Е. Сагиданова, А. А. Наурызбаева, А.А. Базарбаева	56
ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТЬ, ЕГО СВЯЗЬ С НАРУШЕНИЕМ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА	
Ф. И. Саидова	57
АҚТЫҚ (ТЕРМИНАЛДЫ) ЖАҒДАЙ.	
Г. А. Сайпбек, М. С. Аймаханов	58
ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ СПИД-АССОЦИИРОВАННОЙ САРКОМЫ КАПОШИ.	
Д. Ю. Соколова, А. К. Хасанова, И.В. Роганова	62
RENAL CARBUNCLE AFTER SARS-COV-2 INFECTION IN A PREGNANT WOMAN	
D.R. Sultankulov, A.M. Fuza Abbas	64
РОСТ И СТАНОВЛЕНИЕ ПЕЧЕНИ В РАННЕМ ПОСТНАТАЛЬНОМ ОНТОГЕНЕЗЕ В УСЛОВИЯХ ХРОНИЧЕСКОЙ ИНТОКСИКАЦИИ МАТЕРИНСКОГО ОРГАНИЗМА	
С.К. Тулеметов, Х.Б. Мусаева, А.С. Халиков.....	70
CORRELATION RELATION OF BETWEEN THE BIOCHEMICAL COMPOSITION OF BLOOD PLASMA AND SALIVA	
А.А. Хаджиметов, Н.Н. Ахмадалиев, С.М. Рустамова.....	71
РАННЕЕ ПОСТНАТАЛЬНОЕ СТАНОВЛЕНИЕ ОРГАНОВ ИММУННОЙ СИСТЕМЫ ПОТОМСТВА, ПОЛУЧЕННОГО В УСЛОВИЯХ ХРОНИЧЕСКОЙ ИНТОКСИКАЦИИ МАТЕРИНСКОГО ОРГАНИЗМА	
А.С. Халиков, С.К. Тулеметов, Э.Р. Мухитдинов	72
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: ТРОМБОФИЛИЯ У ДЕТЕЙ	
Н. С. Ыбрак, К. О. Омарова	73
ФЕОХРОМОЦИТОМА: COVID-19 КЕЗІНДЕГІ ДИАГНОСТИКАЛАУДЫҢ ЖӘНЕ ЕМДЕУДІҢ ТӘСІЛДЕРІ	
М. А. Іздібай, Ж. Т. Серікбаева.....	75
ORAL MICROBIOTICENOSIS IN PATIENTS WITH CORONAVIRUS INFECTION	
S.Kh. Yusupalikhodjaeva, B.A. Usmonov, U.Z. Sidikjonova.....	78

**ЧАСТЬ II. МАТЕРИАЛЫ МЕЖДУНАРОДНОЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ
«LIFE AFTER COVID-19» (21-22 апреля 2023 года)**

НАПРАВЛЕНИЕ ВЕБ-УСЛУГ ПО СОПРОВОЖДЕНИЮ БОЛЬНЫХ ВИЧ (ОПЫТ ПАНДЕМИИ)	
А.И. Айдарханова, А.А. Мусина, З.А. Керимбаева	82
EFFICACY OF APIXABAN IN PATIENTS WITH ATRIAL FIBRILLATION IN CLINICAL PRACTICE	
D.A. Akhmentaeva, B.K. Sydykova, G.S. Bazarbekova, A.M. Nurmukhambet, K.K. Matzhan, А.М. Мырзахметова, К. Nadirzhanuly, A.S. Tursynbek, А.М. Uzbek.....	84
СОВРЕМЕННЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ ЛАБОРАТОРНОЙ МЕДИЦИНЫ. МЕТОД ПЦР.	
А.Б. Аликулова.....	89
АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ВТОРИЧНОГО ГИПЕРАЛЬДОСТЕРОНИЗМА У ПАЦЕНТКИ ПЕРЕНЕСШИХ COVID-2019.	
С.О. Аманмамедов, А.Б. Ташманова	92
БРОНХИАЛЬНАЯ АСТМА И КОМОРБИДНЫЕ СОСТОЯНИЯ. СИСТЕМАТИЧЕСКИЙ ОБЗОР.	
Л.М. Амирбаева., А.П. Бердибаева, М. Т. Жолдыбаева, А. И. Калмакова, И.А. Крузе, Ш. Қ. Мұхтар.....	93

СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ОЦЕНКЕ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ БОЛЬНЫХ ПОЖИЛОГО ВОЗРАСТА ПРИ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ 2 ТИПА	
А.Т. Аскарлова, А.Н. Темирхан	97
GASTROINTESTINAL INVOLVEMENT IN SYSTEMIC VASCULITIS: A RETROSPECTIVE STUDY	
Akerke Auanassova, Marlen Yessirkepov	98
PROSPECTS FOR THE USE OF NEW DIGITAL FLASH GLUCOSE MONITORING TOOLS IN PATIENTS WITH TYPE 1 DIABETES MELLITUS WHO HAVE UNDERGONE COVID 19.	
Syed Arish Ahmad, А.Б. Ташманова	101
ENDOMETRIOSIS AND COVID	
Аpeksha Ghanshyam Vyas, Diana Amangeldi	101
ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ПРЕПАРАТА С ДЕЙСТВУЮЩИМ ВЕЩЕСТВОМ МОНТЕЛУКАСТ НАТРИЯ В КОМПЛЕКСНОЙ ТЕРАПИИ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ	
Г.Д. Егенова, Ж.Ж.Токтарова	103
СРАВНЕНИЕ ИММУНОЛОГИЧЕСКИХ МЕХАНИЗМОВ МУЛЬТИСИСТЕМНОГО ВОСПАЛИТЕЛЬНОГО СИНДРОМА И БОЛЕЗНИ КАВАСАКИ. ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ПЕРСПЕКТИВЫ	
А.А. Жетенбаева, Ж.Ж. Жалғасбай	107
ИССЛЕДОВАНИЕ ВЛИЯНИЯ ФИЗИЧЕСКОЙ АКТИВНОСТИ НА УРОВЕНЬ ГЛЮКОЗЫ У ПАЦИЕНТОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ	
Н.А. Жолдас, М.Е. Мансурова	110
«COVID-19 КОРОНАВИРУС ИНФЕКЦИЯСЫНА ҚАРСЫ ВАКЦИНАЛАРДЫҢ ҚАУІПСІЗДІГІ МЕН ТИІМДІЛІГІН ТАЛДАУ» ӘДЕБИ ШОЛУ	
М.Ж. Зайырова, П.Ж. Аймақ, А.Б. Әділ, Н.Н. Нұрмұханбет, С.А. Унғласинова, Б.Қ. Сыдықова, Д.Ж. Максұтова	111
ВАРИАНТЫ КОЖНОГО ВАСКУЛИТА У ПАЦИЕНТОВ С SARS-COV-2-АССОЦИИРОВАННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ.	
А.Д. Кабирова, А.М. Курманова, А.Ю. Акпарова	115
THE RESULTS OF THE ASSESSMENT OF THE HEALTH OF STUDENTS: THE STUDY OF ALLERGIC ANAMNESIS	
R. Karbayeva, A. Kulzhabay, G. M. Kurmanova	116
ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ COVID-19 В 2020-2021 ГОДЫ В ГОРОДЕ АЛМАТЫ	
А.Е. Каримсакова, А.А. Аканова, А.М. Курманова	117
ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА COVID – 19	
Р.Ю. Каттаханова	117
ОСОБЕННОСТИ ПРОЯВЛЕНИЙ ЭПИДЕМИЧЕСКОГО ПРОЦЕССА КОРИ В ФЕРГАНСКОЙ ОБЛАСТИ ЗА ПЕРИОД 2019 – 2020 ГОДА	
К. Ксенофонтова, Ш.Б. Мухидинова	118
ACUTE SUDDEN HEPATITIS OUTBREAK AMONG CHILDREN-A RETROSPECTIVE REVIEW STUDY	
Abdul Razaq Imran Khan, G. M. Kurmanova	122
ЕНАБИЛИТАЦИЯ ПОСЛЕ COVID-19	
А.Н. Khasanova, D.I. Botaboeva	126
КОМПЛЕКСНАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА БОЛЬНЫХ ХОБЛ В ПОСТКОВИДНОМ ПЕРИОДЕ	
Г.М. Курманова, А.Ж. Жанаев, Д.С. Нигматова, Н. З. Зарубекова, Ә.Ш. Патшахан, Б. М. Абдрахманова, А.Ю. Акпарова	128
АНАЛИЗ ВЫЯВЛЕНИЕ СТАДИЙ ВИЧ ИНФЕКЦИИ У БОЛЬНЫХ ГКИБ ИМ.И.ЖЕКЕНОВОЙ ЗА ПЕРИОД 2017-2019 ГГ.	
С.М. Махмутова	129
LIFE OF GERIATRIC WITH COVID	
Ujjwal Mishra, Diana Amangeldi	131
АНАЛИЗ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ COVID-19 ПО ВОСТОЧНО-КАЗАХСТАНСКОЙ ОБЛАСТИ	
Е. Д. Омарбеков, Ш. Е. Токанова	132
САХАРНЫЙ ДИАБЕТ 2 ТИПА И COVID 19: ДВОЙНОЙ УДАР ИЛИ В ЧЕМ СЛОЖНОСТЬ?	

М.М.Омарова, А.Т. Джумабеков, А.К.Досанова.....	133
РОЛЬ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО ИММУНИТЕТА В РАЗВИТИИ РАКА ЛЕГКИХ У ПАЦИЕНТОВ, ПЕРЕНЕСШИХ КОРОНАВИРУСНУЮ ИНФЕКЦИЮ	
С.А. Панов, Н.Т. Балтабеков, А.В. Павлюков, А.В. Рахматулин, Ж. Кошкенбаев, А.В. Рысбаев	135
BREAKING BOUNDARIES IN MEDICAL LEARNING: CHATGPT'S PERFORMANCE ON USMLE	
Asher Abdur Rehman, Meirgul Abilova.....	136
АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ, ДОСТИЖЕНИЕ И ИННОВАЦИИ В СФЕРЕ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ	
С. Рустамова.....	137
ВЫЯВЛЯЕМОСТЬ ПОРАЖЕНИЯ ПОЛОСТИ РТА ПРИ COVID-19	
И.Б. Салкенова, Ж.И. Рысбаева.....	139
PRINCIPLES FOR THE TREATMENT OF CONCOMITANT DISEASES DURING PANDEMIA COVID-19	
N.I. Sotvoldiyev, D. I. Botaboeva	143
СЕСТРИНСКИЕ УСЛУГИ В РЕСПУБЛИКЕ КАЗАХСТАН В РАМКАХ ГАРАНТИРОВАННОГО ОБЪЕМА БЕСПЛАТНОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И В СИСТЕМЕ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МЕДИЦИНСКОГО СТРАХОВАНИЯ	
Б.Қ.Сыдықова, Д.С. Смаилова, З.А. Хисметова.....	144
КОРОНОВИРУСТЫҚ ПАНДЕМИЯ ЖАҒДАЙЫНДАҒЫ АКУШЕРИЯ ЖӘНЕ ГИНЕКОЛОГИЯЛЫҚ ТӘЖІРБИЕДЕГІ ОРЫН АЛҒАН АНАЛАРДЫҒ АУЫР АУРУШАҒДЫҒЫ.	
Г.Н. Тасқынова, А.К. Аязбеков, А.Е. Ошибаева.....	145
АНАЛИЗ И ЭФФЕКТИВНОСТЬ РАБОТЫ ПРОГРАММЫ ПУЗ В СОХРАНЕНИИ ЗДОРОВЬЯ НАСЕЛЕНИЯ	
А.Н. Темирхан, А.Т. Аскарлова, Н.З. Зарубекова	148
FIGHTING THE NEW CORONAVIRUS EPIDEMIC WORLDWIDE AND IN UZBEKISTAN	
О.Е. Umirzakov	149
ИНФОРМАЦИОННО-КОММУНИКАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ В МЕДИЦИНСКОМ ОБРАЗОВАНИИ	
Н.Н. Дехканова, А.Х. Усмонов	150
ИСПОЛЬЗОВАНИЕ НАНОТЕХНОЛОГИЙ И БИОМАТЕРИАЛОВ В МЕДИЦИНЕ.	
Ф.А. Шарипова	153
ПОСТТРАНСПЛАНТАЦИОННЫЙ САХАРНЫЙ ДИАБЕТ, ВЫЗВАННЫЙ ПРИМЕНЕНИЕМ ИММУНОСУПРЕССИВНЫХ ПРЕПАРАТОВ.	
С.Ә. Шинтас, А.Б. Ташманова	155
ЧАСТЬ III. ПОСТЕРНЫЕ ДОКЛАДЫ	
ДИАГНОСТИКА И РЕЗУЛЬТАТЫ ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С ОМЛ С НАЛИЧИЕМ ТРАНСЛОКАЦИЙ	
М. Айткали, А. Наурызбаева, А.А. Базарбаева.....	158
ВИЛЬСОН-КОНОВАЛОВ АУРУЫ (КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ)	
А.Б. Батырхан, О.Б. Абдрахманов.....	159
ПОРАЖЕНИЕ КОЖИ ПРИ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКЕ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)	
А.В. Бекенова, А.Р. Алина	159
ПЕРЕКРЕСТНЫЙ (OVERLAP) СИНДРОМ В РЕВМАТОЛОГИИ (СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ)	
М.А-К. Борчашвили, А.Р. Алина	161
ВПР ЖЕНСКИХ ПОЛОВЫХ ОРГАНОВ КАК ПРИЧИНА ПРК (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)	
Д.К. Юлдашбекова, Р.Р. Нурманова, А.М. Расилова, Г.К. Омарова.....	161
ОЦЕНКА НУТРИТИВНОГО СТАТУСА У ДЕТЕЙ С МУКОВИСЦИДОЗОМ	
Д.Б. Камалова, Д.М. Тлеуберді, Т.В. Маршалкина	163
ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТНЫЕ СОСТОЯНИЯ У ДЕТЕЙ	
А.А. Наурызбаева, С.Е. Сагиданова, А.А. Базарбаева, Л.Н. Манжуова	164

ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ЭНДОКРИНОЛОГА: МУКОВИСЦИДОЗ И ППР	
М.М. Омарова, И.С. Бектаева	164
ДИАГНОСТИКА И РЕЗУЛЬТАТЫ ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С ОМЛ С НАЛИЧИЕМ ТРАНСЛОКАЦИЙ	
М. Айткали, А. Наурызбаева, А.А. Базарбаева	165
RELATIONSHIP BETWEEN SERUM BILIRUBIN AND CHRONIC KIDNEY DISEASE (CKD) PROGRESSION IN COVID-19 PATIENTS	
Abdul Azeez, Farzana Rasheed, Asma Jaleel, Ahsana H Noushad, Sanin Ismail, Renshaw Kabeer, Muhammad Sayeem, Hiba Basheer, Riya Noushad, Keezhillath Burhana Kaliullayev B. Y., Makhmut S. T.	166
CLINICAL MANIFESTATION IN ORAL CAVITY OF TOXOPLASMOSIS AND GIARDIASIS.	
Hamzah Abu Hashish, Valeriya Dolgikh	166
РАЦИОНАЛЬНАЯ ГИГИЕНА ПОЛОСТИ РТА – ВЕДУЩИЙ КОМПОНЕНТ ПРОФИЛАКТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ СТОМАТОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.	
М. ДЮСЕНБАЕВА, К. КАНАЕВА, Э. АБДУЛАЕВ, Э.Н. СМАГУЛОВА	161
САХАРНЫЙ ДИАБЕТ 2 ТИПА И COVID 19: ДВОЙНОЙ УДАР ИЛИ В ЧЕМ СЛОЖНОСТЬ?	
М.М. Омарова, А.Т. Джумабеков, А.К. Досанова	168
ЦИФРОВИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ НА ПРИМЕРЕ СКОРОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ	
Оспанова А.Н.	168