



**ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИ СОҒЛИҚНИ САҚЛАШ ВАЗИРЛИГИ
РЕСПУБЛИКА ИХТИСОСЛАШТИРИЛГАН
ПЕДИАТРИЯ ИЛМИЙ-АМАЛИЙ ТИББИЁТ МАРКАЗИ
ЎЗБЕКИСТОН ПЕДИАТРЛАР АССОЦИАЦИЯСИ**

**«БОЛАЛАРДА КАМ УЧРАЙДИГАН (ОРФАН) КАСАЛЛИКЛАРНИ
ТАШХИСЛАШ ВА ДАВОЛАШНИНГ ДОЛЗАРБ МУАММОЛАРИ»**

**Халқаро иштирокидаги Республика илмий-амалий анжуман
материаллари, 2023 йил 10 март**

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ УЗБЕКИСТАН
РЕСПУБЛИКАНСКИЙ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЙ
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР ПЕДИАТРИИ
АССОЦИАЦИЯ ПЕДИАТРОВ УЗБЕКИСТАНА**

**Материалы Республиканской
научно-практической конференции с международным участием**

**«АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ
С РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) И ДРУГИМИ НАСЛЕДСТВЕННО-
ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»**

10 марта 2023 года

ТОШКЕНТ –2023

**«Болаларда кам учрайдиган (орфан) касалликларни ташхислаш ва даволашнинг долзарб муаммолари» ва «Болалар саломатлигини муҳофаза қилишнинг илмий ва амалий қирралари» мавзуларида
Халқаро иштирокидаги Республика илмий-амалий анжуманлари
материаллари**

Тошкент, - 2023. - 77 б.

Ушбу илмий ишлар тўплами таркибига 2023 йил 10 март ойида ўтказилган **«Болаларда кам учрайдиган (орфан) касалликларни ташхислаш ва даволашнинг долзарб муаммолари»** мавзусидаги анжуман материаллари ва 2023 йилда ўтказилиши режалаштирилган **«Болалар саломатлигини муҳофаза қилишнинг илмий ва амалий қирралари»** мавзусидаги Халқаро иштирокидаги илмий – амалий анжуман материалларининг бир қисми ҳам киритилди. Ушбу анжуманларнинг ўтказилишига Ўзбекистон Республикаси Президентининг 2019 йил 7 сентябрдаги ПҚ-4440-сонли «Кам учрайдиган (орфан) ва бошқа ирсий-генетик касалликларга чалинган болаларга тиббий ва ижтимоий ёрдам кўрсатишни янада яхшилаш чора - тадбирлари тўғрисида» ги қарори, шунингдек Ўзбекистон Республикаси Президентининг 2020 йил 6 январдаги ПҚ-4310 сонли “Тиббиёт ва фармацевтика таълими ва илм-фани тизимини янада ривожлантириш чора-тадбирлари тўғрисида”ги, 28 январ 2022 йил ПФ-60-сонли ”2022-2026 йилларга мўлжалланган Янги Ўзбекистонни тараққиёт стратегияси тўғрисида” ги Фармонлари асос бўлди.

Анжуман ишида Ўзбекистон Республикасидан 300 дан ортиқ мутахассислар - вилоят болалар кўптармоқли тиббиёт марказлари ва Қорақалпоғистон Республикаси бош шифокорлари (пульмонолог, гастроэнтеролог, кардиоревматолог ва неонатологлар), шунингдек Республиканинг барча ҳудудларидан болалар тери-таносил касалликлари шифокорлари ва гематологлар, Олий ўқув юртлари, Тиббиёт ходимларининг касбий малакасини ривожлантириш маркази, Илмий-текшириш институтлари ва ихтисослаштирилган илмий-амалий марказлардан мутахассислар, хорижий мамлакатлардан таниқли олимлар, шунингдек ёш олимлар иштирок этдилар. Анжуманлар тўплами материалларида докторант ва магистрлар ҳам илмий ишлари натижалари билан иштирок этдилар.

Таҳририят хайъати:

Д.И. Ахмедова т.ф.д., проф., (масъул муҳаррир), К.Ш.Салихова т.ф.д., Ф.И.Иноятова т.ф.д., ЎзРФА академиги, Д.С.Арипова (масъул котиб) т.ф.н., А.Н.Арипов т.ф.д., проф., А.Т. Камилова т.ф.д., проф., Ф.М.Шамсиев т.ф.д., проф., Н.Р. Ахмедова т.ф.д., Н.К.Валиева т.ф.н., Тошпулатова М.Р. – ташкилий-услубий бўлим раҳбари.

МУНДАРИЖА

1. Абдукадирова М.К., Рахманкулова З.Ж.
СОСТОЯНИЕ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ С ВНУТРИУТРОБНЫМИ ИНФЕКЦИЯМИ..... 1.
2. Абдуллаев С.К., Шамсиев Ф.М.
ОСОБЕННОСТИ МИКРОЭЛЕМЕНТНОГО СТАТУСА У ДЕТЕЙ С БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ РАЗЛИЧНОЙ СТЕПЕНИ ТЯЖЕСТИ..... 2.
3. Абдурахманова Ф.Р., Ишниязова Н.Д., Умарова Л.Н., Туракулова К.Х., Туляганова А.З.
ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ АТИПИЧНОЙ ЦЕЛИАКИИ У ДЕТЕЙ ... 3.
4. Абдрахманова Ш.З., Арингазина А.М., Адаева А.А., Слажнева Т.И.¹, Калмакова Ж.А.
ОЦЕНКА ПИЩЕВОГО СТАТУСА И ПРИВЫЧЕК В ПИТАНИИ ДЕТЕЙ МЛАДШЕГО ШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА Г. АЛМАТЫ, РЕСПУБЛИКА КАЗАХСТАН..... 4. .
5. Агзамходжаева Б.У., Салихова К.Ш., Шамансуров Ш.Ш., Ишниязова Н.Д.
ЭЭГ ИССЛЕДОВАНИЕ У НЕДОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ С ГИПОКСИЧЕСКИ-ИШЕМИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИЕЙ 5.
6. Адаева А.А., Абдрахманова Ш.З., Слажнева Т.И., Каусова Г.К., Калмакова Ж.А.
ИЗУЧЕНИЕ САМООЦЕНКИ СОСТОЯНИЯ ЗДОРОВЬЯ ГОРОДСКИХ И СЕЛЬСКИХ ШКОЛЬНИКОВ КАЗАХСТАНА 7.
7. Алимова Д.Д., Джаббарова Д.Р., Расулова Н.А.
АЛЛЕРГЕННЫЙ ПРОФИЛЬ ПОЛИПОЗНОГО РИНОСИНУСИТА..... 8.
8. Арипов А.Н., Арипов О.А., Ахунджанова Л.Л., Набиев А.У., Каримов Ш.Б.
СЕЛЕКТИВНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ДЕТЕЙ С РЕДКИМИ НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ 9.
9. Ахмедова Д.И., Ахмедова Н.Р., Ибрагимов А.А., Касымова И.У.
РАСПРЕДЕЛЕНИЕ АНТИГЕНОВ HLA У ДЕТЕЙ, СТРАДАЮЩИХ ЮВЕНИЛЬНЫМИ АРТРИТАМИ 10.
10. Ахмедова К.Р., Алимова Н.У., Махмудова М.М., Садикова А.С., Юлдашева Ф.З., Сулейманова Ф.Н.
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО ТЕРНЕРА. 11.
11. Ахмедова Н.Р., Сайдалиева Ф.Ш., Ибрагимов А.А.
ПОКАЗАТЕЛИ ФАКТОРА РОСТА ЭНДОТЕЛИЯ СОСУДОВ У ДЕТЕЙ С ЮВЕНИЛЬНЫМ АРТРИТОМ С СИСТЕМНЫМ НАЧАЛОМ..... 12
12. Валиева К.Н., Исмагуллаева М.Н., Рустамова У.М.
ПРОГРЕССИРУЮЩИЙ ОССИФИЦИРУЮЩИЙ МИОЗИТ..... 13.
13. Валиева К.Н., Исмагуллаева М.Н., Рустамова У.М.
РЕЗУЛЬТАТЫ КЛИНИКО-ЛУЧЕВЫХ МЕТОДОВ ИССЛЕДОВАНИЙ У ДЕТЕЙ С ПРОГРЕССИРУЮЩИМ ОССИФИЦИРУЮЩИМ МИОЗИТОМ 14.
14. Джаббарова Д.Р., Каримова М.М., Алимова Д.Д.
СЕНСОНЕВРАЛЬНАЯ ТУГОУХОСТЬ ИНФЕКЦИОННОЙ ЭТИОЛОГИИ У ДЕТЕЙ И МЕРЫ ПРОФИЛАКТИКИ..... 15.
15. Джаббарова Д.Р., Каримова М.М., Расулова Н.А.
СОВЕРШЕНСТВОВАНИЕ ДИАГНОСТИКИ, ЛЕЧЕНИЯ И ПРОФИЛАКТИКИ ТУГОУХОСТИ ДЕТЕЙ СО СРЕДНИМ ОТИТОМ..... 16.
16. Джураев А.М., Алимухамедова Ф.Ш.
НАШ ОПЫТ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ШПРЕНГЕЛЯ У ДЕТЕЙ 17.
17. Джураев А. М., Алимухамедова Ф.Ш.
ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ГИПЕРМОБИЛЬНОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ..... 18.
18. Зайнабитдинова С.Н., Шамсиев Ф.М.
КЛИНИКО-БИОХИМИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИИ ЗАТЯЖНОГО ТЕЧЕНИЯ У ДЕТЕЙ 19.
19. Зайнабитдинова С.Н., Шамсиев Ф.М., Каримова Н.И.
ЗНАЧИМОСТЬ МАРКЕРОВ ВОСПАЛЕНИЯ В РАЗВИТИИ ЗАТЯЖНОГО ТЕЧЕНИЯ ПНЕВМОНИИ У ДЕТЕЙ 20.
20. Закирова У.И.

2022 г. указывают на значительное увеличение частоты жалоб на здоровье, по сравнению с 2018 г.

Выводы. Анализ здоровья детей и подростков, основанный на субъективных оценках, является существенным инструментом для изучения их благополучия. Данный подход позволяет оценить здоровье не только с точки зрения клинических показателей, но также и с позиции индивидуального восприятия и оценки самого ребенка. Кроме того, анализ самооценки здоровья может помочь в оценке эффективности различных профилактических мероприятий и программ в области здоровья школьников, своевременному выявлению заболеваний, разработке мероприятий поддержки для подростков с проблемами здоровья, включая психологическую помощь, консультации, проведение мониторинга и контроля за состоянием здоровья подростков.

АЛЛЕРГЕННЫЙ ПРОФИЛЬ ПОЛИПОЗНОГО РИНОСИНУСИТА

Алимова Д.Д., Джаббарова Д.Р., Расулова Н.А.

Ташкентский педиатрический медицинский институт

Актуальность. Полипоз носа (ПН) - это хроническое, в значительной степени неизвестное состояние, не требующее эффективного длительного лечения и имеющее тенденцию к рецидиву, несмотря на то, что определенные патогенные характеристики были идентифицированы. Известно, что это заболевание связано с бронхиальной астмой, непереносимостью ацетилсалициловой кислоты и рядом местных и системных заболеваний различного происхождения. По-видимому, существует потенциальная связь между ПН и аллергией; на самом деле картина аналогична хроническому риниту, с повышенным количеством эозинофилов, специфическим иммуноглобулином Е (IgE) к нескольким воздушно-капельным аллергенам, присутствием цитокинов, хемокинов и других медиаторов воспаления, а также повышенной экспрессией молекул адгезии в полипах. Некоторые авторы сообщают о сенсibilизации к различным аллергенам у значительной части пациентов как о потенциальном триггере воспалительных механизмов

Целью этого исследования было выявить связь между полипозом носа и аллергическими факторами путем изучения реакций гиперчувствительности на общие аллергены и воздействия окружающей среды, которые могут привести к развитию атопии.

Материал и методы. Мы провели сравнительное исследование, в котором участвовали 190 пациентов с ПН и 190 здоровых лиц (контрольная группа) без хронического риносинусита или ПН, что было исключено с помощью эндоскопического исследования носа.

Результаты исследования. Пациенты с ПН более реактивны к аллергенам, чем население в целом, что позволяет предположить, что IgE-опосредованная гиперчувствительность играет роль в развитии заболевания. Наши пациенты с ПН были сенсibilизированы к наиболее распространенным аллергенам в нашей среде. Их личный и семейный анамнез, а также результаты тестов *in vivo* выявили тесную связь с другими аллергическими факторами и клинической картиной, включая многолетний ринит. Однако ни один из исследованных факторов окружающей среды или сезонных факторов, по-видимому, не способствовал развитию ПН у этих пациентов.

Выводы. Пациенты с ПН более реактивны к аллергенам, чем население в целом, что позволяет предположить, что IgE-опосредованная гиперчувствительность играет роль в развитии заболевания. Наши пациенты с ПН были сенсibilизированы к наиболее распространенным аллергенам в нашей среде. Их личный и семейный анамнез, а также результаты тестов *in vivo* выявили тесную связь с другими аллергическими факторами и клинической картиной, включая многолетний ринит. Однако ни один из исследованных факторов окружающей среды или сезонных факторов, по-видимому, не способствовал развитию ПН у этих пациентов. Таким образом, ПН - это состояние, включающее самовоспроизводящиеся хронические воспалительные явления. Его точное происхождение неизвестно, хотя несколько факторов влияют на его этиологию. Аллергия является сопутствующим фактором, но в настоящее время невозможно определить ее точную роль.

СЕЛЕКТИВНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ДЕТЕЙ С РЕДКИМИ НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ У ДЕТЕЙ

Арипов А.Н., Арипов О.А., Ахунджанова Л.Л., Набиев А.У., Каримов Ш.Б.

Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр педиатрии

Цель исследования: в целях дальнейшего совершенствования системы медико-социальной помощи для своевременной диагностики и лечения детей с редкими (орфанными) и другими наследственными генетическими заболеваниями, а также для всестороннего укрепления их здоровья, в соответствии с Концепцией развития системы здравоохранения Республики Узбекистан в Республиканском специализированном научно-практическом медицинском центре педиатрии проводятся селективные скрининговые исследования детей с редкими (орфанными) и другими наследственными генетическими заболеваниями, а также новорожденным. Исследования проводятся во всех городах, районах и областях страны в детских медицинских учреждениях и родильных комплексах Республики Узбекистан. Ранняя диагностика этих наследственных генетических заболеваний направлена, прежде всего, на предотвращение ранней инвалидизации, а также на профилактику ранних жизнеугрожающих состояний и улучшение качества жизни.

Результаты исследования. На базе РСНПМЦ Педиатрии был запущен в эксплуатацию тандемный масс-спектрометр компании «Perkin Elmer 210» для проведения неонатального скрининга на 6 болезней лизосомного накопления (болезнь Гоше, болезнь Неймана Пика, болезнь Помпе, болезнь Краббе, болезнь Фабри и мукополисахаридоз 1 типа). На данный период было исследовано 18000 образцов полученных из всех областей республики и по результатам полученных данных можно заключить следующее: у 184 исследуемых обнаружено снижение активности фермента ацид-бетта-глюкоцереброзидазы, что можно говорить о риске развития болезни Гоше (GBA *geni*), у 93 обследуемых обнаружено снижение активности фермента ацид-сфингомиелиназы это риск развития болезни Неймана-Пика, у 361 исследуемых обнаружено снижение активности фермента ацид-альфа-глюкозидазы, что свидетельствует о риске развития болезни Помпе (GAA *geni*). У 1769 исследуемых обнаружено снижение активности фермента бетта-галактоцереброзидазы - риск развития болезни Краббе (GALC *geni*), у 351 исследуемых обнаружена снижение активности фермента альфа-галактозидазы, это говорит о риске