

УДК: 616-007:577.112.85-053.2/.31

Д.С. ТокарєвКЗ «ДСКМЦМД ім.проф. Руднева М.Ф.» ДОР
(м. Дніпропетровськ, Україна)КЛІНІЧНІ ПРОЯВИ ПОРУШЕНЬ
ГЛІКОЗИЛЮВАННЯ БІЛКІВ У ДІТЕЙ
НА ТЛІ ВИСОКОГО РІВНЯ СТИГМ
ЕМРІОГЕНЕЗУ**Ключові слова:** вроджені дефекти глікозилювання, α 1-кислий глікопротеїн, високий рівень стигм дизембріогенезу, лекти, новонароджені, фенотип.**Резюме.** У статті наведені результати дослідження особливостей клінічного статусу та фенотипічних змін дітей з порушенням глікозилювання білків, зокрема мікрогетерогеності білка гострої фази α -1 кислого глікопротеїну, як маркера порушення глікозилювання білків, на тлі високого рівня стигм дизембріогенезу. Метою роботи було дослідити клінічні прояви порушень глікозилюваності α -1 кислого глікопротеїну на тлі високого рівня стигм дизембріогенезу у новонароджених дітей. Було обстежено 70 дітей з високим рівнем стигм дизембріогенезу в поєднанні з різноманітними мультиорганами ураженнями та 30 новонароджених дітей контрольної групи без високого рівня стигм дизембріогенезу в поєднанні з патологічними станами періоду новонародженості. Виявлені особливості перебігу неврологічних розладів, проявів судомного синдрому, інфекційних станів, дисфункції шлунково-кишкового тракту, проявів геморагічного синдрому, синдрому жовтяниці у новонароджених дітей з високим рівнем стигм дизембріогенезу з порушенням глікозилюваності α -1 кислого глікопротеїну. Використовуючи статистичні методи дослідження, встановлена кореляція між даними шкали оцінки фенотипу, показником Cs, тривалістю лікування, що в свою чергу дозволяє використовувати отримані дані з прогностичною метою в клінічній практиці.

Уродженні дефекти глікозилювання (УДГ) – група генетично-детермінованих захворювань, переважно з аутосомно-рецесивним типом успадкування, обумовлені порушеннями процесу глікозилювання білків.

Згідно сучасних даних [1-5], клінічними проявами цих захворювань є різноманітні неврологічні розлади – судомний синдром, затримка психомоторного розвитку, різноманітні, досить важкі соматичні розлади – синдром дихальних розладів, прояви кардіоміопатії, гастроінтестинальні порушення, зокрема білок-втрачаюча діарея, гематологічні прояви, зокрема дізерітропоетична анемія, геморагічний синдром, імунодефіцитні стани у вигляді прояв загрозливих бактеріальних інфекцій та інші, часто на тлі чисельних стигм дизембріогенезу, з дебютом проявів починаючи з періоду новонародженості [1-4]. Важкі поліоргани, мультисистемні розлади при цих захворюваннях обумовлені порушенням одного із ключових біологічних процесів – глікозилювання, завдяки якому вуглеводна частина приєднується до поліпептидного ланцюга і синтезується повноцінна функціонально активна молекула [1-5].

Враховуючи той факт, що для більшості відомих на сьогодні УДГ характерним є наявність різноманітних соматоневрологічних розладів у поєднанні з мікроаномаліями розвитку, можливо припустити особливий перебіг патологічних станів у дітей з порушенням глікозилювання окремих

білків, зокрема альфа-1-кислого глікопротеїну (АКГП) на тлі високого рівня стигм дизембріогенезу [2-4], що в свою чергу дозволить оптимізувати лікувально-діагностичні заходи щодо цих хворих, зокрема очікувати відповідь на лікування, тривалість лікування, можливі ускладнення.

Мета роботи

Метою роботи було дослідити клінічні прояви порушень глікозилюваності АКГП у новонароджених на тлі високого рівня стигм дизембріогенезу.

Матеріали та методи дослідження

У ході дослідження було обстежено 70 хворих віком від 1 до 28 діб життя, у котрих виявлено високий рівень стигм дизембріогенезу, в поєднанні з патологічними змінами, досить часто загрозливими для життя, з боку нервової системи, опорно-рухового апарату, системи крові, шлунково-кишкового тракту, які потребували інтенсивних методів лікування. Але стан цих дітей неможливо було пояснити відомими на цей час причинами – інфекційними, внаслідок гіпоксичного ураження та ін., і їх клінічна картина не вкладалась у відомі на цей час генетичні та уродженні синдроми. Високий рівень стигм дизембріогенезу встановлювали при наявності у дитини 5 та більше стигм дизембріогенезу.

70 дітей з високим рівнем стигм дизембріогенезу поділили на дві підгрупи: I дослідна під-

група (12 дітей) – діти з високим рівнем стигм дізембріогенезу в поєднанні з порушенням глікозилювання білків у вигляді аномального розподілу глікоформ α -1-кислого глікопротеїну, як маркеру порушення глікозилюваності білків та II дослідна підгрупа (58 дітей) – діти з високим рівнем стигм дізембріогенезу без порушення глікозилюваності білків. Контрольну групу склали 30 дітей віком від 1 до 28 діб життя, у яких був відсутній високий рі-

вень стигм дізембріогенезу і які також знаходились на стаціонарному лікуванні з приводу перинатальних уражень центральної нервової системи, хвороб шлунково-кишкового тракту, бронхо-легеневої системи, нирок, інфекційних захворювань.

Клінічне обстеження дітей включало оцінку соматичного та неврологічного статусів, аналіз фенотипу за спеціально розробленою шкалою – «Шкала аналізу фенотипу» (табл. 1).

Таблиця 1

Шкала аналізу фенотипу

1	Аномалії органів почуття (АОП)	відсутні	1 аномалія	2 аномалії	3 і більше
		0 балів	1 бал	2 бала	3 бала
2	Черепно-щелепно-лицьові аномалії (ЧЩЛА)	0 балів	1 бал	2 бала	3 бала
3	Аномалії кістково-м'язової системи (АКМС)	0 балів	1 бал	2 бала	3 бала
4	Аномалії шкіри та придатків (АШП)	0 балів	1 бал	2 бала	3 бала
5	Аномалії сечостатевої системи АСС)	0 балів	1 бал	2 бала	3 бала
6	Затримка психомоторного розвитку (ЗПМР) та судомний синдром	3 бала			

Оцінка за шкалою 5-7 балів розцінювалась як помірний ризик реалізації УДГ; 8-17 балів - як високий ризик реалізації УДГ; оцінка 0-4 бали - як низький ризик.

У якості маркеру порушення глікозилювання білків використовували α 1-кислий глікопротеїн (АКГП) сироватки крові, мікрогетерогенність якого досліджували методом перехресного афінного імуноелектрофорезу [2, 4]. На пластинці спостерігали розподілення досліджуваного глікопротеїну на три фракції: Cs – високо афінна до ConA; Cw – слабо афінна до ConA; C0 – нульова, тобто, та, що не зв'язується з ConA. Розраховували площину кожного з отриманих піків. Розподіл глікоформ (співвідношення площини кожної фракції до суми площин) розраховували у відсотках. Співвідношення глікоформ цього білку за спорідненістю до ConA у нормі становить Cs:Cw:Co= 8:50:42, що відповідає літературним даним, зниження рівня Cs розцінювали як один із варіантів порушення глікозилювання. З метою вирішення задач роботи використовувались наступні методи статистичних досліджень: кореляційний аналіз, регресійний та дисперсійний аналізи. Обробка статистичних даних проводилась за допомогою пакета аналізу даних MS Excel.

Результати та їх обговорення

Аналізуючи клінічну картину дітей, що досліджували, були виявлені найбільш поширені патологічні стани цього віку та особливості їх перебігу. Серед дітей I дослідної групи найбільш часто зустрічались наступні патологічні стани:

1. Неврологічні розлади мали 58 дітей (82,86%). Серед них домінували синдром рухомих розладів – 17 дітей (24,29%) у вигляді м'язової дистонії, спас-

тичності, пірамідної недостатності; синдром зниженої нервно-рефлекторної збудливості (6 дітей – 8,57%) – у вигляді м'язової гіпотонії, низької спонтанної активності, гіпореклексії та швидкої втомлюваності при годуванні та гіпертензійно-гідроцефальний синдром (5 дітей – 7,14) – у вигляді напруження великого тім'ячка, вираженого, мало мотивованого занепокоєння, позитивного симптому Грефе, патологічного приросту окружності голови, розходження черепних швів.

2. Судомний синдром у вигляді генералізованих тоніко-клонічних судом, міоклоній, та судомних еквівалентів – оперкулярні пароксизми, рухові стереотипії такі як рухи «плавця», «велосипедиста», апное, окорухові розлади діагностовано у 14 дітей (24,13%). Особливістю цих судом була їх резистентність до стандартних схем протисудомної терапії (фенобарбітал 5 мг/кг/добу, фенобарбітал+діфенін 5 мг/кг/добу), в поєднанні з неспецифічними змінами при нейросонографічному дослідженні – різного ступеня виразності перивентрикулярний набряк, ознаки стріарної васкулопатії тощо.

3. Дисфункція шлунково-кишкового тракту у вигляді гіпокінетики кишкового тракту, явищ некротизуючого ентероколіту I – II стадій, тривалих зригувань, за відсутності анатомічних змін з боку шлунково-кишкового тракту (верифікованих за допомогою рентгенологічного, ультразвукового та ендоскопічного досліджень) мав місце у 13 дітей (18,57%), що вимагало проведення тривалого (більш 7 діб) повного або часткового парентерального харчування.

4. Кон'югаційна жовтяниця, яка була не

зв'язана з ізоімунізацією за АВО або Rh-фактору, мала місце у 11 дітей (15,7%). Особливістю перебігу був затяжний, рецидивуючий характер, схильність до холестатичних змін, і рівень загального білірубину був у небезпечній зоні або наближеним до неї, що в свою чергу вимагало інтенсивних методів лікування (фототерапія в поєднанні з інфузійною терапією).

5. Інфекційні хвороби (пневмонія, менінгоенцефаліт, інфекція сечовивідних шляхів, виразково-некротичний ентероколіт) у поєднанні з синдромом системної запальної реакції діагностовано у 25 дітей (35,7%). Особливістю інфекційних процесів була швидка генералізація інфекційного процесу, малопоказові зміни з боку загального аналізу крові (відсутність лейкоцитозу, паличкоядерного зсуву вліво), резистентність до стандартних, стартових схем антибактеріальної терапії (ампицилін/сульбактам 150 мг/кг/добу + амикацин 15 мг/кг/добу), що вимагало використання антибіотиків резерву, зокрема карбопенемів (меропенем 60-120 мг/кг/добу), глікопептидів (ванкомицин 30-45 мг/кг/добу) и при цьому мала місце досить повільна позитивна динаміка, затяжна санація інфекційних вогнищ.

6. Геморагічний синдром діагностовано у 5 дітей (7,14%) у вигляді кровоточивості з міст ін'єкцій, забору крові, шлункові кровотечі.

Серед дітей контрольної групи були відмічені наступні патологічні стани:

1. Різноманітні неврологічні розлади (окрім судом) мали 27 дітей (90,00%). Серед них домінували синдром рухових порушень (16 дітей – 53,30%) у вигляді м'язової дистонії, перехресту гомілок у нижній третині; синдром зниженої нервово-рефлекторної збудливості (4 дитини – 13,33%) – у вигляді м'язової гіпотонії, гіпореклексії та швидкої втомлюваності при годуванні, синдром підвищеної збудливості (3 дитини – 10,00%) у вигляді пожвавлення рефлексів новонароджених, тремору; синдром вегето-вісцеральних розладів (3 дитини – 10%) – у вигляді поверхневого тахіпноє, зригувань, періодичної блювоти, синусової аритмії та гіпертензійно-гідроцефального синдрому (1 дитина – 3,33%). Особливістю цих розладів був відносно доброякісний перебіг та зменшення симптомів у межах перших 7 – 28 діб, а також, відсутністю в подальшому грубих неврологічних розладів. У цій групі були відсутні діти з синдромом затримки психомоторного розвитку.

2. Судомний синдром у вигляді переважно генералізованих клінічних судом, діагностовано у 3-х дітей (10%). Особливістю цих судом було їх швидке зникнення при використанні стандартних схем протисудомної терапії. Відсутні були атипові прояви судомного синдрому, у жодному випадку не застосували резервних антиконвульсантів.

3. Дисфункція шлунково-кишкового тракту у вигляді гіпокінезії кишечника та явищ постгіпоксичного ураження кишкової стінки мала місце у 6 дітей (20%) і характеризувалася короткочасним (у межах 7 діб) та доброякісним перебігом з нетривалим ви-

користанням парентерального харчування (до 7 діб).

4. Кон'югаційна жовтяниця, яка була не зв'язана з ізоімунізацією за АВО або Rh-фактором, мала місце у 3 дітей (10%) і характеризувалася нетривалим перебігом, рівень загального білірубину був у небезпечній зоні і жодна дитина не потребувала інтенсивних методів лікування, окрім проведення фототерапії.

5. Інфекційні захворювання (пневмонія, менінгоенцефаліт, інфекція сечовивідних шляхів, виразково-некротичний ентероколіт) у поєднанні з синдромом системної запальної реакції було діагностовано у 6-х дітей (20%). Особливістю інфекційних процесів була швидка генералізація інфекційного процесу, досить показові зміни з боку загального аналізу крові (наявність лейкоцитозу, паличкоядерного зсуву вліво), ефект від стандартних схем антибіотикотерапії, при цьому мала місце досить швидка позитивна динаміка та санація інфекційних вогнищ.

У контрольній групі середня тривалість лікування становила 17,77 діб; 20,00% (6 дітей) мали потребу у проведенні інфузійної терапії (ІТ), її середня тривалість становила 7 днів. Антибіотики призначались в 10,00% випадків (3 дитини).

У категорії дітей з високим рівнем стигм дізембріогенезу, в поєднанні з порушенням глікозилювання білків (І підгрупа), середня тривалість лікування становила 54,91 діб; 7 дітей (58,33%) мали потребу в проведенні інфузійної терапії і її середня тривалість становила 32 доби. Антибіотики призначались в 51,40% випадків (8 дітей).

У категорії дітей з високим рівнем стигм дізембріогенезу без порушення глікозилювання білків (ІІ підгрупа) середня тривалість лікування становила 24,6 діб; 17 дітей (29,30%) мали потребу в проведенні інфузійної терапії, її середня тривалість становила 17 днів. Антибіотики призначались у 32,75% випадків (19 дітей).

Статистична обробка даних дозволила визначити, як тісно показник C_s пов'язаний з аномаліями. З аналізу матриці парних коефіцієнтів (табл. 2) бачимо, що результативний показник C_s найбільш тісно пов'язаний з показниками ЧЦЛА (-0,797) і ЗПМР (-0,674). У той же час, зв'язок між признаками-аргументами є достатньо тісним, так як існує практично функціональний зв'язок між ЧЦЛА і ЗПМР (0,6207). Про наявність мультиколінеарності свідчить також коефіцієнт АОП і АШП = -0,595 та АШП і АССС = -0,6254.

Для того, щоб показати негативний вплив мультиколінеарності, побудована регресійна модель з використанням усіх факторів, які мали значення. Результат представлено у вигляді регресійної статистики у табл. 3.

Згідно з табл. 3, регресійна модель має вид: $C_s = 1,85 \cdot \text{ЧЦЛА} + 0,16 \cdot \text{АОП} - 0,06 \cdot \text{АССС} + 0,67 \cdot \text{АШП} - 3,88 \cdot \text{АССС} - 3,37 \cdot \text{ЗПМР} - 0,31 \cdot \text{Судоми}$. Таким чином зв'язок між усіма аномаліями дуже тісний ($R=0,89$), а найбільший вплив на показник C_s виявляють ЧЦЛА, ЗПМР та АССС.

Таблиця 2

Кореляційний аналіз

	Cs, %	ЧЩЛА	АОП	АКМС	АШП	АССС	ЗПМР: так-3; ні-0	Судоми
Cs, %	1							
ЧЩЛА	-0,797	1						
АОП	0,052674	0,082355	1					
АКМС	-0,06659	0,056372	-0,32196	1				
АШП	-0,16864	0,137927	-0,595	0,127467	1			
АССС	-0,34133	0,211503	-0,19839	0,079828	0,6254	1		
ЗПМР: так-3; ні-0	-0,674	0,6207	-0,13651	0,013477	0,027427	-0,206643	1	
Судоми	0,015689	-0,01656	0,321248	-0,2394	-0,40702	-0,43301	0,189990149	1

Таблиця 3

Регресійна статистика

Регресійна статистика								
Множинний R	0,898862345							
R-квадрат	0,807953516							
Нормований R-квадрат	0,740737246							
Стандартна помилка	1,566692343							
Спостереження	28							
Дисперсійний аналіз								
	df	SS	MS	F	Значимість F			
Регресія	7	206,5272922	29,50389888	12,02020762	5,99571E-06			
Залишок	20	49,09049795	2,454524897					
Разом	27	255,6177901						
	Коефіцієнти	Стандартна помилка	t-статистика	P-Значення	Нижні 95%	Верхні 95%	Нижні 95,0%	Верхні 95,0%
Y-перетинання	9,97280	1,674583764	5,955391034	7,98975E-06	6,479680624	13,46592165	6,479680624	13,46592165
ЧЩЛА	-1,84927	0,754315968	-2,451591808	0,023537687	-3,422750378	-0,275799315	-3,422750378	-0,275799315
АОП	0,15902	0,461883478	0,344283135	0,734226974	-0,804453358	1,122490742	-0,804453358	1,122490742
АКМС	-0,06489	0,285658017	-0,227148323	0,822614177	-0,66075892	0,530985441	-0,66075892	0,530985441
АШП	0,67021	0,492438803	1,361005631	0,188651559	-0,356997356	1,697421325	-0,356997356	1,697421325
АССС	-3,88222	1,13434405	-3,422432327	0,002698045	-6,248415963	-1,516015528	-6,248415963	-1,516015528
ЗПМР: так-3; ні-0	-3,36581	0,98535367	-3,415842503	0,002739393	-5,421224678	-1,310401214	-5,421224678	-1,310401214
Судоми	-0,30628	0,720139871	-0,425300708	0,675158617	-1,808461441	1,195909446	-1,808461441	1,195909446

Для більш детального аналізу впливу аномалій на показник Cs, віднімаємо два показника ЗПМР та Судоми і визначили вплив п'яти анома-

лій на показник Cs. Аналіз впливу п'яти аномалій на показник Cs проводили у дослідній групі (табл. 4).

Таблиця 4

Регресійна статистика

Регресійна статистика								
Множинний R	0,829232268							
R-квадрат	0,687626155							
Нормований R-квадрат	0,616632099							
Стандартна помилка	1,905116459							
Спостереження	28							
Дисперсійний аналіз								
	df	SS	MS	F	Значимість F			
Регресія	5	175,7694782	35,15389564	9,68568634	5,37254E-05			
Залишок	22	79,84831192	3,629468724					

Разом	27	255,6177901						
	Коефіцієнти	Стандартна помилка	t-статистика	P-значення	Нижні 95%	Верхні 95%	Нижні 95,0%	Верхні 95,0%
У-перетинання	11,7958875	1,848909438	6,379916323	2,02654E-06	7,961484033	15,63029098	7,961484033	15,63029098
ЧЦЛА	-3,830367533	0,60013685	-6,382490148	2,01465E-06	-5,074975177	-2,585759888	-5,074975177	-2,585759888
АОП	0,683104093	0,524302112	1,302882588	0,20608796	-0,404231932	1,770440119	-0,404231932	1,770440119
АКМС	0,120883048	0,337003249	0,358699949	0,723238935	-0,578018911	0,819785008	-0,578018911	0,819785008
АШП	0,696316367	0,595405595	1,169482406	0,254724309	-0,538479254	1,931111989	-0,538479254	1,931111989
АССС	-1,95542856	1,194717084	-1,636729386	0,115913628	-4,433120133	0,522263013	-4,433120133	0,522263013

З аналізу залежності показника Cs від п'яти аномалій у дослідній групі (див. табл. 4), можна зробити висновок, що зв'язок між аномаліями тісний ($R=0,823$), а найбільший вплив оказує аномалія ЧЦЛА. Після проведення загального аналізу впливу усіх факторів та визначення основних показників, що впливають на показник Cs, провели аналіз впливу за кожним фактором щодо показника Cs, оцінили зв'язок за шкалою аналізу фенотипів за сумою аномалій з Cs (%) та тривалістю лікування (календарні дні). Встановлено, що існує достатньо тісний зв'язок між шкалою аналізу фенотипів і показником Cs ($R=0,83$) та тривалістю лікування ($R=0,83$).

Висновки

1. Діти з порушенням глікозилювання білків ма-

Література

1. Сучасні уявлення про генетику, клініку, діагностику та терапію уроджених дефектів глікозилювання / Д.С. Токарев, О.З. Бразалук, Л.Р. Шостакович-Корецька [та ін.] // Медичні перспективи. – 2005. – Т.10, №1. – С. 16-22.
2. Порушення глікозилювання білків у дітей з високим рівнем стигматизації / Д.С. Токарев, Л.Р. Шостакович-Корецька, Г.С. Маслак [та ін.] // Медичні перспективи. – 2006. – Т.6, №4. – С.61-63.
3. Токарев Д.С. Особливості клініко-фенотипічного статусу дітей з порушеннями глікозилювання білків / Д.С. Токарев // Здоров'я ребенка. – 2009. – №1. – С. 62-65.
4. Високий рівень стигматизації у дітей як наслідок порушення глікозилювання білків / Л.Р. Шостакович-Корецька, Д.С. Токарев, Г.С. Маслак та [ін.] // Перинатологія і педіатрія. – 2006. – №1. – С.85-87.
5. Jaeken J. Congenital disorders of glycosylation / Jaeken J. // Handb Clin Neurol. – 2013. – Vol.113. – P.1737-1743.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЙ ГЛИКОЗИЛИРОВАНИЯ БЕЛКОВ У ДЕТЕЙ НА ФОНЕ ВЫСОКОГО УРОВНЯ СТИГМ ДИЗЭМБРИОГЕНЕЗА

Д.С. Токарев

КЗ «ДСКМЦМД им. проф. Руднева М.Ф.» ДОР
(г. Днепрпетровск, Украина)

Резюме. В статье представлены результаты исследований особенностей клинического статуса и фенотипических изменений у детей с нарушением гликозилированности белков, в частности микрогетерогенности белка острой фазы α -1 кислого гликопротеина, как маркера нарушения гликозилированности белков, на фоне высокого уровня стигм дизэмбриогенеза. Целью работы было исследовать клинические проявления нарушений гликозилированности α -1 кислого гликопротеина на фоне высокого уровня стигм дизэмбриогенеза у новорожденных детей. Было обследовано 70 новорожденных детей с высоким уровнем стигм дизэмбриогенеза в сочетании с различными мультиорганными поражениями и 30 новорожденных детей без высокого уровня стигм дизэмбриогенеза в сочетании с патологическими состояниями периода новорожденности. Выявлены особенности течения неврологических расстройств, проявлений судорожного синдрома, инфекционных состояний, дисфункции желудочно-кишечного тракта, проявлений геморрагического синдрома, синдрома желтухи у новорожденных детей с высоким уровнем стигм дизэмбриогенеза с нарушением гликозилированности α -1 кислого гликопротеина. Используя статистические методы исследования установлена корреляция между данными шкалы оценки фенотипа, показателем Cs, длительностью лечения, что в свою очередь позволяет использовать полученные данные с прогностической целью в клинической практике.

Ключевые слова: врожденные дефекты гликозилирования, α -1-кислый гликопротеин, высокий уровень стигм дизэмбриогенеза, лектин, новорожденные, фенотип.

ють більш важкий та тривалий перебіг патологічних станів періоду новонародженості. Порушення глікозилюваності АКГП на тлі високого рівня стигм дізембріогенезу обумовлюють більшу потребу в об'ємі лікувальної допомоги дітям.

2. Дослідження характеру глікозилюваності АКГП у дітей з високим рівнем стигм дізембріогенезу можливо використовувати з метою прогнозу перебігу патологічних станів та відповіді на лікування.

3. За допомогою статистичної обробки даних визначено, що за «Шкалою аналізу фенотипу» при ЗПМР = 3 бали ймовірно можна прогнозувати з великою вірогідністю показник Cs та тривалість лікування, а найбільший вплив на показник Cs оказують наявність ЧЦЛА та ЗПМР.

CLINICAL MANIFESTATIONS OF DISORDERS OF PROTEIN GLYCOSYLATION IN CHILDREN WITH HIGH LEVEL OF STIGMATIZATION

D. Tokarev

KZ «DSKMTSMD named after prof. Rudnev M.F.» DOR
(Dnepropetrovsk, Ukraine)

Summary. The article presents the results of a study of the clinical status and phenotypic characteristics of children with impaired glycosylation of proteins, particularly protein microheterogeneity of acute phase α -1-acid glycoprotein, as a marker of disturbance of protein glycosylation, on the background of high level of stigmatization. The aim of the study was to explore the clinical manifestations of disorders of glycosylation α -1 acid glycoprotein on the background of the high level of stigmatization in newborns. The study involved 70 neonates with high level of stigmatization in combination with various multiorgan lesions and 30 newborns without high level of stigmatization combined with pathological states in the neonatal period. The features of neurological disorders, symptoms of seizures, infection, dysfunction of the gastrointestinal tract, hemorrhagic manifestations of the syndrome, jaundice in newborns with high levels of stigmatization violation glycosylation α -1 acid glycoprotein were revealed. Using statistical methods for studying a correlation between the scale of the analysis of the phenotype Cs index, duration of treatment, which in turn allows to use the data with predictive purpose in clinical practice was ascertained.

Keywords: congenital disorders of glycosylation, α -1 acidic glycoprotein, high level of stigmatization, lectin, newborns, phenotype.