

## РЕТРОСПЕКТИВНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА МЕТОДОМ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ

Байдакова Г.В.<sup>1</sup>, Антоненц А.В.<sup>2</sup>, Голихина Т.А.<sup>3</sup>, Матулевич С.А.<sup>3</sup>, Амелина С.С.<sup>2</sup>, Куцев С.И.<sup>1,4</sup>

- 1 ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН, Москва, Россия (115478, Москва, ул. Москворечье, 1), e-mail: BaydakovaG@gmail.com
- 2 ГБОУ ВПО «Ростовский государственный медицинский университет Минздрава России», Ростов-на-Дону, Россия (344022, Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29), e-mail: antnts@mail.ru
- 3 ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 1 им. профессора С. В. Очаповского» департамента здравоохранения Краснодарского края, Краснодар, Россия (350086, Краснодар, ул. 1 Мая, 167), e-mail: kubanmgk@mail.ru
- 4 ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н. И. Пирогова Минздрава России», Москва, Россия (117997, Москва, ул. Островитянова, 1), e-mail: kutsev@mail.ru.

С целью обоснования внедрения массового обследования новорожденных на наследственные болезни обмена (НБО) методом тандемной масс-спектрометрии (МС/МС) проведено ретроспективное исследование архивных образцов крови детей (n=86), умерших на первом году жизни. Изменения профилей аминокислот и ацилкарнитинов выявлены в 4 случаях (4,7 %). В одном из них обнаружено специфичное для болезни запаха мочи кленового сиропа многократное повышение концентрации лейцина, изолейцина и валина. Клиническая картина и обнаружение мутации в первом экзоне гена BCKDHB (с.98delG) в гетерозиготном состоянии косвенно подтвердили диагноз лейциноза. В остальных трех случаях выявленные изменения профиля аминокислот и ацилкарнитинов не носят такого же специфического характера. В этих случаях необходимы были бы повторные исследования крови методом МС/МС, дополнительные клинические и биохимические исследования. В результате проведенного исследования подтверждена необходимость внедрения метода МС/МС в программы неонатального скрининга на НБО для их своевременной диагностики и лечения.

## RETROSPECTIVE DIAGNOSIS OF INBORN METABOLIC DISORDERS BY TANDEM MASS SPECTROMETRY METHOD

Baydakhova G.V.<sup>1</sup>, Antonets A.V.<sup>2</sup>, Golikhina T.A.<sup>3</sup>, Matulevich S.A.<sup>3</sup>, Amelina S.S.<sup>2</sup>, Kutsev S.I.<sup>1,4</sup>

- 1 Research Center of Medical Genetics of RAMS, Moscow, Russia (115478, Moscow, Moskvorechie Str. 1), e-mail: kutsev@mail.ru
- 2 Rostov State Medical University, Rostov-on-Don, Russia (344022, Rostov-on-Don, Nakhichevansky Per. 29), e-mail: antnts@mail.ru
- 3 Krasnodar Regional Clinical Hospital № 1 n.a. S. V. Ochapovsky, Krasnodar, Russia (350086, Krasnodar, 1st May Str. 167), e-mail: kubanmgk@mail.ru
- 4 Russian National Research Medical University n.a. N. I. Pirogov (117997, Moscow, Ostrovityanova Str.1), e-mail: kutsev@mail.ru.

Blood spots from the archive original newborn screening cards of babies who died on the first year of life (n=86) were retrospectively studied by tandem mass spectrometry (MS/MS). It were revealed aminoacids and acylcarnitine profiles alterations in 4 cases (4,7 %). In one of them aminoacides profiles with significant elevation of leucine, isoleucine and valine was consistent with maple syrup urine disease. Clinical picture and the detection of heterozygous deletion c.98delG in exon 1 of BCKDHB gene indirectly confirmed the diagnosis of leucinose. In other 3 cases the profiles of aminoacids and acylcarnitine were not carried specific character. The additional clinical and laboratory findings were necessary for diagnosis of inborn metabolic diseases in this cases. The importance of MS/MS introduction in neonatal screening programs was confirmed.

## ОПТИМИЗАЦИЯ ТЕРАПИИ ХРОНИЧЕСКОГО ПИЕЛОНЕФРИТА, ПРОТЕКАЮЩЕГО НА ФОНЕ ДИЗМЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ

Аверьянова Н.И., Балуева Л.Г., Аксёнова В.М.

ГБОУ ВПО «Пермская государственная медицинская академия им. ак. Е.А. Вагнера» Минздрава РФ, Пермь, Россия (614990, г. Пермь, ул. Петропавловская, 26), e-mail: balueva\_81@mail.ru

В комплексную терапию детей с обострением хронического пиелонефрита, протекающего на фоне дизметаболических нарушений, дополнительно включена минеральная вода «Ключи». Основной возбудитель пиелонефрита – E. Coli (50%). В моче осадке наблюдалась у 80% детей оксалурия, у 6,7% - уратурия, у 13,3% – смешанная кристаллурия. В сыворотке крови выявлено повышение мочевой кислоты у 30% детей, незначительное повышение кальция – у 6,7%. В суточной моче у 20% выявлена гиперурикозурия, у 93,3% – гипероксалурия, у 20% – гиперкальциурия и у 86,7% детей снижена экскреция магния. Через месяц после лечения мочевой синдром характеризовался только оксалатной кристаллурией у 35% детей, уратной – у 5%, смешанной – у 5%. В сыворотке крови достоверно снизился уровень мочевой кислоты. В суточной моче незначительная гипероксалурия сохранялась у 70% детей.

## OPTIMIZATION THERAPY OF CHRONIC PYELONEPHRITIS ASSOCIATED WITH THE DISMETABOLIC DISTURBANCES

**Averyanova N.I., Balueva L.G., Aksenova B.M.**

Federal state budgetary educational institution of higher professional education «E. A. Vagner Perm State Medical Academy», Russian Ministry of Health, Perm, Russia, (614990, Perm, street Petropavlovskaya, 26),  
e-mail: balueva\_81@mail.ru

Complex therapy of children treated for the exacerbation of chronic pyelonephritis associated with the dismetabolic disturbances was supplemented by the “Kluchy” mineral water. E.Coli was identified to be the main etiological agent of pyelonephritis (50% of cases). 80% of children were found to have oxaluria in the urinary sediment, 6.7% had uraturia and 13.3% had mixed cristalluria. Increased concentration of uric acid in blood sera was revealed in 30% of children and 6.7% had an insignificant increase of blood sera calcium. Daily urine showed hyperuricosuria in 20% of children, hyperoxaluria in 93.3%, hypercalciuria in 20% while 86.7% of children had a reduced magnesium excretion. One month after the received complex therapy supplemented by the “Kluchy” mineral water the urinary syndrome was characterized only by oxalate cristalluria in 35% of children, uraturia in 5%, mixed cristalluria in 5%. There was a statistically significant reduction of the blood serum uric acid levels. Insignificant hypercalciuria in daily urine test persisted in 70% of cases.

## ЭФФЕКТИВНОСТЬ КОМБИНИРОВАННОЙ ТЕРАПИИ БОЛЬНЫХ ГЕСТАЦИОННЫМ ПИЕЛОНЕФРИТОМ

**Балченкова Ю.П., Пешев Л.П., Ляличкина Н.А., Рязанцев В.Е.**

ФГБОУ ВПО «Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева» Министерства образования и науки РФ, Саранск, Россия (430005, Республика Мордовия, г. Саранск, ул. Большевикская, д. 68),  
e-mail: bal4enkova@mail.ru

Проведен анализ эффективности комбинированной терапии (гепатопротектор и низкоинтенсивное инфракрасное лазерное излучение) у беременных с острым и хроническим пиелонефритом. Оценивали некоторые биохимические показатели, отражающие интенсивность перекисных реакций окисления липидов (малонового диальдегида плазмы и эритроцитов), уровень антиоксидантной защиты организма (каталаза), определяли количество общих и небелковых сульфгидрильных групп и степени эндотоксикоза (общая и эффективная концентрация альбуминов, резерв связывания альбуминов, индекс токсичности). Базовая антибактериальная терапия с использованием лазерного излучения и гепатопротектора у беременных с пиелонефритом оказала наиболее выраженный детоксикационный эффект, способствовала улучшению конъюгационной активности альбумина. Предложенная методика лечения способствовала нормализации показателей при остром пиелонефрите и значительному улучшению их при хроническом пиелонефрите по сравнению с другими изучаемыми методами терапии.

## EFFICACY OF COMBINATION THERAPY IN PATIENTS WITH GESTATIONAL PYELONEPHRITIS

**Balchenkova U.P., Peshev L.P., Lyalichkina N.A., Ryazantsev V.E.**

Ogarev Mordovia State University, Saransk, Russia (430005, Saransk, street Bolshevistskaja, 68),  
e-mail: bal4enkova@mail.ru

Considering high prevalence of gestational pyelonephritis efficiency analysis of the combined therapy (a hepatoprotector and low-intensive infra-red laser radiation) at pregnant women with sharp and chronic pyelonephritis is carried out. Estimated some biochemical indicators reflecting intensity of perokisny reactions of oxidation of lipids (low-new dialdehyde plasma and erythrocytes), level of antioxidant protection of an organism (catalase), determined number of general and not albuminous sulfhidrilny groups and degree endotoxycosis (general and effective concentration albumin, a linkage allowance albumin, a toxicity index). Base antibacterial therapy with use of laser radiation and a hepatoprotector at pregnant women with pyelonephritis rendered the most expressed detoksikatsionny effect, promoted improvement of konjyugatsionny activity albumin. The offered technique of treatment promoted a measure normalization in case of sharp pyelonephritis and to their considerable improvement in case of chronic pyelonephritis in comparison with other studied methods of therapy of gestational pyelonephritis in shorter terms of stay in a hospital.

## НЕКОТОРЫЕ АСПЕКТЫ АНТИТЕЛОГЕНЕЗА К ОСНОВНОМУ БЕЛКУ МИЕЛИНА У ПАЦИЕНТОВ С РЕВМАТОИДНЫМ АРТРИТОМ

**Баранов Е.В.<sup>1</sup>, Парамонова О.В.<sup>2</sup>, Маслакова Л.А.<sup>1</sup>, Гонтарь И.П.<sup>1</sup>**

1 Научно-исследовательский институт клинической и экспериментальной ревматологии,  
(400138, Волгоград, ул. Землячки, 76, e-mail: lar\_mas73@mail.ru)  
2 ГБОУ ВПО «ВолгГМУ» Минздрава России (400131, Волгоград, пл. Павших Борцов, 1)

Целью исследования явилось усовершенствование иммунодиагностики ревматоидного артрита (РА) с помощью иммобилизованных магнитоуправляемых сорбентов на основе основного белка миелина (ОБМ). Вы-