

і генної терапії Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» із приводу підозри на СХОР, встановлено попередній діагноз хвороби Гірке, невдовзі підтверджений генетичним дослідженням.

Ретроспективно, епізод гіпоглікемії на першу добу життя можна розцінити як перші прояви хвороби Гірке, але швидке налагодження грудного вигодовування в режимі «на вимогу», коли можливою була саморегуляція дитини щодо частого отримання їжі, дало можливості нормального росту та розвитку дитини до першої провокації у вигляді гострої інфекції

з функціональними розладами шлунково-кишкового тракту, які призвели до розвитку метаболічного кризу. Грудне вигодовування в цьому випадку стало природним механізмом захисту організму та певний час профілакувало розвиток метаболічного кризу.

## Висновок

Обізнаність щодо можливих клінічних проявів СХОР, швидкі згаджені дії в момент розвитку метаболічних кризів та організація режиму вигодовування дитини можуть сприяти їхній ранній діагностиці та зберегти життя пацієнтам.

## REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. Nana M, Anastasopoulou C, Parikh NS et al. (2025). Glycogen Storage Disease Type I. [Updated 2025 Apr 6]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534196/>.
2. Raza M, Arif F, Giyanwani P et al. (2017, Aug 8). Dietary Therapy for Von Gierke's Disease: A Case Report. Cureus. 9(8): e1548. doi: 10.7759/cureus.154.

УДК 616.13/.14-053.2/.5

**М. Кочедеря**

# Первинний антифосфоліпідний синдром у дитячому віці (індивідуальне спостереження)

КНТ «Регіональний медичний центр родинного здоров'я» Дніпропетровської обласної ради, м. Дніпро, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 5(149): 161-163; doi 10.15574/SP.2025.5(149).161163

**For citation:** Kochederia M. (2025). Primary antiphospholipid syndrome in childhood (individual observation). Modern Pediatrics. Ukraine. 5(149): 161-163. doi: 10.15574/SP.2025.5(149).161163.

Антифосфоліпідний синдром (АФС) у дітей є рідкісною, проте потенційно летальною патологією, що може дебютувати у формі катастрофічного перебігу (catastrophic antiphospholipid syndrome, CAPS), характеризується швидким прогресуванням множинних тромбозів і багатофункціональними органами ураженнями. Це захворювання може бути першим проявом АФС, а це ускладнює ранню діагностику.

**Мета** – надати інформацію про клінічні прояви і перебіг первинного АФС у дитячому віці.

**Клінічний випадок.** Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження дівчини віком 16 років, яку госпіталізовано в критичному стані з поліорганною дисфункцією: шкірний геморагічний синдром, ознаки дисфункції центральної нервової системи (афазія, ністагм), тромбоз глибоких вен, легеневі інфільтрати, олігурія. Перший епізод захворювання виник у 2018 р., коли після отриманої травми було запалення м'яких тканин стопи з подальшим некрозом дистальних фаланг пальців лівої стопи та ампутацією. У 2023 р. виявлено гостре порушення мозкового кровообігу за ішемічним типом, гіперменореєю та постгеморагічною анемією тяжкого ступеня, гострою формою тромбоцитопенії. Встановлено клінічний діагноз – D68.8 «Первинний антифосфоліпідний синдром, катастрофічний перебіг». Ускладнення: тромбоз глибоких вен стегна, тромбоз/емболія дрібних гілок легеневої артерії. Гостре ураження нирок, олігурічна стадія. Стан після ішемічного інсульту 29.05.2023. Супутні захворювання: надмірна менструація в період статевого дозрівання. Гіпоталамічний синдром пубертатного періоду. Гіпертонічна хвороба (посттромботичний гіпертензивний синдром). Проведено першу лінію терапії: надропарин кальцію + ацетилсаліцилова кислота, пульс-терапія метилпреднізолоном, внутрішньовенний імуноглобулін (ВВІГ). Через ретромбоз застосовано другу лінію: циклофосамід + повторна інфузія ВВІГ [2]. Досягнуто клінічну стабілізацію, реканалізацію тромбів. Проте за 2 місяці після спроби замінити препарат антикоагулянтної терапії пацієнтка загинула від синдрому масивної тромбоемболії.

**Висновок.** CAPS потребує високого індексу підозри для диференційної діагностики та встановлення діагнозу, оскільки багато пацієнтів (до 50%) мають CAPS як перший прояв АФС. Негативні перспективи подальшого перебігу в 65–80% пацієнтів, часті рецидиви протягом 3–6 місяців і високий рівень летальності підкреслюють необхідність вивчення і дослідження подібних клінічних випадків.

**Ключові слова:** катастрофічний антифосфоліпідний синдром, діти.

## Primary antiphospholipid syndrome in childhood (individual observation)

**M. Kochederia**

Municipal Non-Commercial Enterprise «Regional Medical Center for Family Health» of Dnipropetrovsk Regional Council, Dnipro, Ukraine

Antiphospholipid syndrome (APS) in children is a rare but potentially lethal condition that can debut in the form of a catastrophic course (catastrophic antiphospholipid syndrome, CAPS), characterized by rapid progression of multiple thromboses and multi-organ involvement. This disease can be the first manifestation of APS, which making early diagnosis difficult.

**Aim** – to provide information on the clinical manifestations and course of primary antiphospholipid syndrome in childhood.

**Clinical case.** The clinical course and the results of additional examinations of a 16-year-old girl who was hospitalized in critical condition with multiple organ dysfunction were analyzed: cutaneous hemorrhagic syndrome, signs of central nervous system dysfunction (aphasia, nystagmus), deep vein thrombosis, pulmonary infiltrates, and oliguria. The first episode of the disease occurred in 2018, when, after the injury, inflammation of the soft tissues of the foot led to necrosis of the distal phalanges of the toes of the left foot and amputation. In 2023, acute ischemic cerebrovascular accident, severe hypermenorrhea and posthemorrhagic anemia, and acute thrombocytopenia were noted. The clinical diagnosis was: D68.8 – Primary antiphospholipid syndrome, catastrophic course. Complications: Deep vein thrombosis of the thigh, thrombosis/embolism of small branches of the pulmonary artery. Acute kidney injury, oliguric stage. History of ischemic stroke on 05/29/2023. Comorbidities: Excessive menstruation during puberty. Hypothalamic syndrome of puberty. Hypertensive disease (postthrombotic hypertensive syndrome). The first line of therapy was performed: nadroparin calcium and acetylsalicylic acid, pulse therapy with methylprednisolone, intravenous immunoglobulin (IVIg). Due to retrothrombosis, the second-line was initiated: cyclophosphamide and repeated infusion of IVIg [2]. Clinical stabilization was achieved, recanalization of thrombi. However, 2 months later, when attempting to switch anticoagulant therapy, the patient died from massive thromboembolism.

**Conclusion.** CAPS requires a high index of suspicion for differential diagnosis and diagnosis, as many patients (up to 50%) have CAPS as the first manifestation of APS. The negative outlook for the further course in 65–80% of patients, frequent relapses within 3–6 months and high mortality emphasize the need to study such clinical cases.

**Keywords:** catastrophic antiphospholipid syndrome, children.

**А**нтифосфоліпідний синдром (АФС) у дітей є рідкісною, проте потенційно летальною патологією, що може дебютувати у формі катастрофічного перебігу (catastrophic antiphospholipid syndrome, CAPS), що характеризується швидким прогресуванням множинних тромбозів і багатofункціональними органічними ураженнями. CAPS має високий рівень летальності, навіть за своєчасного лікування. Це захворювання може бути першим проявом АФС, що ускладнює ранню діагностику [1]. Важливим є розпізнавання його симптомів і надання невідкладної терапії для зниження ризику ускладнень і летальних випадків.

**Мета** – надати інформацію про клінічні прояви і перебіг первинного АФС у дитячому віці.

### Клінічний випадок

Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження дівчини 16 років, яку госпіталізовано в критичному стані з поліорганною дисфункцією: шкірний геморагічний синдром, ознаки дисфункції центральної нервової системи (афазія, ністагм), тромбоз глибоких вен, легеневі інфільтрати, олігурія.

Перший епізод захворювання виник у 2018 р., коли після отриманої травми було запалення м'яких тканин стопи з подальшим некрозом дистальних фаланг пальців лівої стопи та ампутацією. У 2023 р. виявили гостре порушення мозкового кровообігу за ішемічним типом, гіперменореєю і постгеморагічною анемією тяжкого ступеня, гострою формою тромбоцитопенії.

Загальноклінічні та додаткові лабораторні дослідження виявили тромбоцитопенію, лейкоцитоз, прискорена швидкість осідання еритроцитів, підвищений рівень С-реактивного протеїну, Д-димеру і високі титри антифосфоліпідних антитіл (антикардіоліпін IgG,  $\beta$ 2-глікопротеїн I,

вовчаковий антикоагулянт), маркери ниркової недостатності, що підтвердило діагноз [1].

Встановлено клінічний діагноз – D68.8 «Первинний антифосфоліпідний синдром, катастрофічний перебіг». Ускладнення: тромбоз глибоких вен стегна, тромбоз/емболія дрібних гілок легеневої артерії; гостре ураження нирок, олігурична стадія. Стан після ішемічного інсульту 29.05.2023. Супутні захворювання: надмірна менструація в період статевого дозрівання; гіпоталамічний синдром пубертатного періоду; гіпертонічна хвороба (посттромботичний гіпертензивний синдром).

Проведено першу лінію терапії: надропарин кальцію + ацетилсаліцилова кислота, пульс-терапія метилпреднізолоном, внутрішньовенний імуноглобулін (ВВІГ). Через ретромбоз застосовано другу лінію: циклофосфамід + повторну інфузію ВВІГ [2]. Досягнуто клінічну стабілізацію, реканалізацію тромбів. Проте за 2 місяці після спроби замінити препарат антикоагулянтної терапії пацієнтка загинула від синдрому масивної тромбоемболії.

### Висновок

CAPS потребує високого індексу підозри для диференційної діагностики та встановлення діагнозу, оскільки багато пацієнтів (до 50%) мають CAPS як перший прояв АФС. Немає проспективних досліджень щодо лікування CAPS, експерти в цій галузі рекомендують антикоагулянти та кортикостероїди практично всім пацієнтам. Застосування ВВІГ поліпшує виживаність при CAPS у пацієнтів та є альтернативою плазмаобміну в пацієнтів, які мають високий ризик розвитку тромбоемболії. Негативні перспективи подальшого перебігу в 65–80% пацієнтів, часті рецидиви протягом 3–6 місяців і високий рівень летальності підкреслюють необхідність вивчення і дослідження подібних клінічних випадків.

## REFERENCES ЛІТЕРАТУРА

1. Erkan D, Ortel TL. (2025). Catastrophic antiphospholipid syndrome (CAPS). UpToDate. URL: <https://www.uptodate.com/contents/catastrophic-antiphospholipid-syndrome-caps>
2. Kazzaz NM, McCune WJ, Knight JS. (2016, May). Treatment of catastrophic antiphospholipid syndrome. Curr Opin Rheumatol. 28(3): 218-227.

УДК 616.34-008.1-053.2/.5

М.О. Семен, О.Л. Личковська

## Синдром подразненого кишечника в дітей: акцент на мікросоціальні фактори ризику та протекції

Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 5(149): 163-164; doi 10.15574/SP.2025.5(149).163164

**For citation:** Semen MO, Lychkovska OL. (2025). Irritable bowel syndrome in children: emphasis on microsocial risk factors and protection. Modern Pediatrics. Ukraine. 5(149): 163-164. doi: 10.15574/SP.2025.5(149).163164.

Функціональні гастроінтестинальні розлади, зокрема, синдром подразненого кишечника (СПК), є однією з найпоширеніших причин звернень до дитячого гастроентеролога.

**Мета** – визначити мікросоціальні фактори ризику виникнення СПК та їхній вплив на розвиток захворювання.

**Матеріали і методи.** До дослідження залучено 54 пацієнти віком 6–12 років із діагнозом СПК, встановленим відповідно до Римських критеріїв IV, а також 50 практично здорових дітей із групи контролю з використанням «family history» (описово-феноменологічний збір анамнезу життя в когось із батьків пацієнта). Для статистичного аналізу отриманих даних використано програми «Microsoft Excel» і «GraphPad Prism 5». Для порівняння частотних показників незалежних груп застосовано критерій Хі-квадрат Пірсона ( $\chi^2$ ) без поправки Сйтса на безперервність. Величину  $p < 0,05$  прийнято статистично вірогідною.

**Результати.** У групі дітей із СПК виявили такі сімейні фактори ризику, як схильність до соматизації в матері; частоту відвідування лікарів дитиною  $>6$ /рік; частоту відвідування лікарів мамою  $>6$ /рік; авторитарний стиль виховання мамою, гіперпротективний – батьком та обтяжений анамнез щодо інших психосоматичних розладів. Для дітей із СПК були більш характерними часті переїдання та харчові непереносимості. Теплі стосунки в сім'ї та демократичний стиль виховання з боку обох батьків можна розглядати протективними факторами щодо виникнення СПК у дитини.

**Висновок.** Мікросоціальні фактори ризику та протекції мають вагомий вплив на формування СПК у дітей.

**Ключові слова:** синдром подразненого кишечника, діти, мікросоціальні фактори.

### Irritable bowel syndrome in children: emphasis on microsocial risk factors and protection

M.O. Semen, O.L. Lychkovska

Danylo Halytsky Lviv National Medical University, Ukraine

Functional gastrointestinal disorders, in particular irritable bowel syndrome (IBS), are one of the most common reasons for referral to a pediatric gastroenterologist.

**Aim** – to determine microsocial risk factors for irritable bowel syndrome.

**Materials and methods.** The study involved 54 patients aged 6–12 years with a diagnosis of IBS established according to the Rome IV criteria, as well as 50 practically healthy children from the control group using «family history» (descriptive and phenomenological collection of life history from one of the patient's parents). For statistical analysis of the data obtained, Microsoft Excel and GraphPad Prism 5 programs were used. For the comparison of frequency indicators of independent groups, Pearson's Chi-square ( $\chi^2$ ) test was used without Yates' correction for continuity. A  $p$ -value  $< 0.05$  was considered statistically significant.

**Results.** In the group of children with IBS, the following family risk factors were identified: a tendency to somatization in the mother; frequency of visits to doctors by the child  $>6$ /year; frequency of visits to doctors by the mother  $>6$ /year; authoritarian parenting style by the mother, hyperprotective parenting style by the father, and a burdened history of other psychosomatic disorders. Children with IBS were more likely to have frequent overeating and food intolerances. Warm family relationships and a democratic parenting style on the part of both parents can be considered protective factors for the occurrence of IBS in a child.

**Conclusion.** Microsocial risk and protective factors have a significant impact on the formation of IBS in children.

**Keywords:** irritable bowel syndrome, children, microsocial factors.

Функціональні гастроінтестинальні розлади, зокрема, синдром подразненого кишечника (СПК), є однією з найпоширеніших причин звернень до дитячого гастроентеролога. За даними літератури і нашими спостереженнями, близько 50% пацієнтів із СПК повідомляють хоча б про одного члена родини з аналогічним розладом. Сімейний характер СПК

визначається не тільки генетичною схильністю, але й, у педіатрії особливо, епігенетичними механізмами трансмісії соматичних симптомів від батьків до дітей, що пов'язані з особливостями стосунків у сім'ї.

**Мета** – визначити мікросоціальні фактори ризику виникнення СПК та їхній вплив на розвиток захворювання.