РНИМУ им. Н.И. Пирогова

МОРОЗОВСКАЯ ДЕТСКАЯ ГОРОДСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА

СНО РНИМУ

V Всероссийская научно-практическая конференция молодых ученых им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина

ЛУНЦ-МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

СБОРНИК МАТЕРИАЛОВ

Москва
2024

ЛУНЦ-МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ.

Материалы V Всероссийской научно-практической конференции молодых ученых им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина (2024 г.) /коллектив авторов (под редакцией к.м.н. Л.Е. Лариной и д.м.н. А.Б. Моисеева). — М.: РНИМУ им. Н.И. Пирогова, 2024. — 40 с.

В издании представлены материалы V (2024 г.) Всероссийской научно-практической конференции молодых ученых им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина.

Сохранена стилистика, орфография и пунктуация авторов.

© Идея: Моисеев А.Б., Петряйкина Е.Е., Ларина Л.Е., 2019–2024

© Текст: коллектив авторов, 2024

СОДЕРЖАНИЕ

ЦИРРОЗ ПЕЧЕНИ И КАРДИОМИОПАТИЯ У ПОДРОСТКА С ХРОНИЧЕСКИМ ВИРУСНЫМ ГЕПАТИТОМ С. СЛОЖНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ **5**
Никифорова А.О.

БОЛЕЗНЬ ДЕНТА, КАК ПРИЧИНА ИЗОЛИРОВАННОЙ ПРОТЕИНУРИИ **6**
Внукова Е.В.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА АПЕРТА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ **7**
Смольянникова А.Б., Кантутис С.С.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ СИНДРОМА ПФАЙФФЕРА В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ **8**
Смольянникова А.Б., Православная О.В.

GFAP-АСТРОЦИТОПАТИЯ С АУТОПОДОБНЫМ ФЕНОТИПОМ **10**
Ободзинская Т.Е., Александренкова А.Н., Ларионов Г.В.

ПСИХОНЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТИНА ЗАДЕРЖКИ ПСИХОРЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ КАК МАСКА ДЛЯ РЕДКИХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ **11**
Ларионов Г.В., Ободзинская Т.Е., Александренкова А.Н.

ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ С ФИБРОЗОМ ПЕЧЕНИ И ЛЕГОЧНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ **12**
Александренкова А.Н., Ободзинская Т.Е., Ларионов Г.В.

ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЭОЗИНОФИЛИЙ **13**
Попова А.П.

ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА АУТОИММУННОГО ГЕПАТИТА В СТАДИИ ЦИРРОЗА С ДЕБЮТОМ В ВИДЕ ПАНЦИТОПЕНИИ **14**
Кепова А.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО МОНОГЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ИММУНОКОСТНОЙ ДИСПЛАЗИИ ШИМКЕ **15**
Курсова Т.С.

СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ В ЛЕЧЕНИИ ПАТОЛОГИИ РОГОВИЦЫ У ДЕТЕЙ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ **16**
Никитина А.Е, Наврузалиева Д.Я.

СОЧЕТАННАЯ АУТОИММУННАЯ ПАТОЛОГИЯ У РЕБЕНКА С АТРОФИЧЕСКОЙ ЭНТЕРОПАТИЕЙ **18**
Гостюхина А.Д.

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ КОЛЛАГЕНОВОЙ ЭНТЕРОПАТИИ У РЕБЕНКА **19**
Похващева П.Ю.

МАЛЬАБСОРБЦИЯ ГЛЮКОЗЫ-ГАЛАКТОЗЫ В СТРУКТУРЕ ВРОЖДЕННЫХ ДИАРЕЙ **20**
Миянова А.Р.

PRKAG2-АССОЦИИРОВАННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ **22**
Тихоновский П.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО СОЧЕТАНИЯ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ И ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА СЕРДЦА **23**
Внукова Е.В.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ СОТОСА И БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ **24**
Усманов Т.А., Малышев О.Г.

КЛИНИКА-ДИАГНОСТИКА И ПЛАНИРОВАНИИ ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С СУЖЕНИЕМ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ **25**
Саджади Н.М.

СЛУЧАЙ ОСТРОГО ГЕПАТИТА НЕЯСНОЙ ЭТИОЛОГИИ, ОСЛОЖНИВШИЙСЯ ПЕЧЁНОЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ И ТРАНСПЛАНТАЦИЕЙ ПЕЧЕНИ **26**
Мартышова М.Ю.

ОБЪЕКТИВНЫЕ И СУБЪЕКТИВНЫЕ ПРИЧИНЫ ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ АУТОИММУННОГО ПАННИКУЛИТА **28**
Кандрина А.М., Арсалиева А.Ш.

СИНДРОМ КОЛЬЦЕВОЙ ТРИНАДЦАТОЙ ХРОМОСОМЫ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ **29**
Аброян Л.М.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХРОНИЧЕСКОЙ ВОСПАЛИТЕЛЬНОЙ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ПОЛИНЕЙРОПАТИИ У РЕБЁНКА С АНОРЕКСИЕЙ **31**
Мешалкина А.И., Кузнецова А.А., Клычников А.Я..

РОТО-ПАЛЬЦЕ-ЛИЦЕВОЙ СИНДРОМ I ТИПА: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ **32**
Серебрякова О.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЕМОРРАГИЧЕСКОЙ ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИИ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ДЕТСКОГО КАРДИОЛОГА **33**
Каук А.В., Дакуко А.Н., Кунгурцева А.Г.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ДИСКЕРАТОЗА (СИНДРОМ ЦИНССЕРА-ЭНГМАНА-КОУЛА) **35**
Лескова А.С., Михеева А.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АССОЦИАЦИИ ЦЕЛИАКИИ И БОЛЕЗНИ КРОНА **36**
Мустафина А.Ф., Мытник М.К., Крамских С.И.

СПИНАЛЬНЫЙ ДЕРМАЛЬНЫЙ СИНУС, ЛОКАЛИЗОВАННЫЙ НА УРОВНЕ ВЕРХНЕШЕЙНЫХ ОТДЕЛОВ СПИННОГО МОЗГА — РЕДКИЙ СЛУЧАЙ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА, ВРАЧА НЕВРОЛОГА **37**
Дочу А.Г., Кузнецова А.А., Семина И.В., Лобанкин П.В., Быстрова А.А.

РИНОГЕННОЕ ВНУТРИЧЕРЕПНОЕ ОСЛОЖНЕНИЕ У РЕБЕНКА С ГЕМИСИНУСИТОМ **39**
Султанов И.С., Чалова Ю.Д.

ЦИРРОЗ ПЕЧЕНИ И КАРДИОМИОПАТИЯ У ПОДРОСТКА С ХРОНИЧЕСКИМ ВИРУСНЫМ ГЕПАТИТОМ С. СЛОЖНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Никифорова А.О.

Научный руководитель: Грешнякова В.А.

ДНКЦИБ ФМБА России

Актуальность. Хронический вирусный гепатит С (ХВГС) у детей протекает преимущественно благоприятно, без выраженного фиброза печени и внепеченочных осложнений. Традиционно, снижение уровня альбумина с формированием отеков у пациентов с ХГС трактуется как следствие нарушения белково-синтетической функции печени — признак цирроза, также, как и превалирование уровня АСТ над АЛТ. Однако мы столкнулись со сложным клиническим случаем у подростка с ХВГС, потребовавшим проведения широкого обследования для исключения сопутствующей фоновой патологии, которая могла способствовать формированию столь тяжелой симптоматики.

Цель. Повысить настороженность специалистов в отношении коморбидности и возможности атипичного тяжелого течения хронического гепатита С у детей.

Клинический случай. Девочка, 16 лет была направлена для обследования в круглосуточный стационар ФГБУ ДНКЦИБ ФМБА России с диагнозом «B18.2 Хронический вирусный гепатит С, осложнение основного заболевания K74.0 Цирроз печени».

Из анамнеза заболевания известно, что увеличение печени, по данным ультразвукового исследования обнаружено впервые в 2013 году. В 2019 году впервые отмечено появление гиперферментемии (АЛТ 107 ед/л, АСТ 83 ед/л), при дальнейшем обследовании маркеры вирусных гепатитов В и С (ИФА) отрицательны. Также с 2019 года наблюдается нефрологом с хроническим пиелонефритом, мочекаменной болезнью почек. В 2021 году повторно проведен ИФА крови — антитела к ВИЧ, вирусу гепатита С и HBsAg не выявлены, ПЦР крови РНК вируса гепатита С (ВГС) не проводилось. До 2023 года по данным медицинской карты отмечались периодические повышения сывороточных ферментов, сохранялась гепатоспленомегалия по данным УЗИ органов брюшной полости. Гепатит С диагностирован в феврале 2023 года (от 01/02 РНК ВГС 1,5х107 МЕ/мл, 1 генотип). Противовирусной терапии не получала. При обследовании в инфекционном стационаре по месту жительства в гемограмме — тромбоцитопения (104х109), по данным биохимического анализа крови снижение белково-синтетической функции (альбумин 28.2 г/л, общий белок 67,7 г/л), минимальный цитолиз и холестаз. Коагулограмма — тенденция к гипокоагуляции (ПТИ 51,2%, МНО 1,38, фибриноген 1,8 г/л). Повторно обнаружена РНК ВГС. Маркеры гепатита В (ИФА) не выявлены. Аутоимунный скрининг (LKM-1, ANA, AMA, SMA) — отрицательный. α-фетопротеин незначительно повышен 536 МЕ\мл. Эластография печени 26.3 кПа, F(IV) по METAVIR. Семейный, аллергологический и эпидемиологический анамнезы, со слов, не отягощены.

При поступлении у девочки отмечались жалобы на носовые кровотечения, примесь алой крови в стуле (2 эпизода в анамнезе), повышенную утомляемость, снижение внимания, потерю массы тела (3 кг), высыпания на коже, отечность лица и ног, более выраженную в утренние часы. Состояние средней степени тяжести, стабильное. Сознание ясное. Кожные покровы бледно-розовые. Склеры субиктеричны. Пастозность век, отечность нижних конечностей в области голеностопных суставов. Тоны сердца ясные, ритмичные, патологических шумов не определяется. ЧСС 86 уд. в мин. Артериальное давление 117/74 мм рт. ст., ЧДД 18 в мин., дыхание везикулярное, проводится по всем отделам, хрипов нет. При пальпации органов брюшной полости: живот мягкий безболезненный, доступен глубокой пальпации, печень +2 см из-под края реберной дуги, край плотный, округлый, безболезненный. Селезенка до +1 см из-под края реберной дуги. Определяется свободная жидкость в брюшной полости. Диурез снижен, мочеиспускание свободное, не затруднено, произвольное, безболезненное.

Проведено лабораторное и инструментальное обследование: d клиническом анализе крови лейкопения 3.47*109/л, анемия легкой степени тяжести — гемоглобин 105 г/л, тромбоцитопения 110 тыс., ускорение СОЭ до 25 мм/ч. В биохимическом анализе крови минимальный цитолиз (АЛТ 77 ед/Л, АСТ 163 ед/л), холестаз (ГГТ 78.7, общий билирубин 26,2 мкмоль/л, прямой 17,3). Коагулопатия: ПТИ 53%, фибриноген 1.8 г/л, МНО 1.53. Аммиак крови 108 мкмоль/л, в динамике снижение до 64 мкмоль/л. Протеинурия 0.3 г/л.

Уровень ЦИК повышен — 158 ед. IgG сумм. повышены (27,96 г/л). Аутоиммунная панель поражения печени отрицательная (АНФ, АМА, АГМА, LKM-1, АНЦА). Медь мочи 1,4 мкмоль/л (0,1–1,3), суточная экскреция меди 1.33 мкмоль/сут. Медь сыворотки свободная 2,7 мкмоль/л (1,1–3,5), медь общая 9,5 мкмоль/л (12.5–24.5), церулоплазмин 178 мг/л (240–480 мг/л). Осмотрена офтальмологом: кольца Кайзера-Флейшера не определются.

УЗИ ОБП: Гепатоспленомегалия. Диффузные изменения печени с обеднением сосудистого рисунка, перипортальным фиброзом. Портальная гипертензия. Умеренное количество свободной жидкости (асцит). МРТ органов брюшной полости: МР-признаки неоднородной структуры печени с многочисленными гиперконтрастными очагами в гепатобилиарную фазу контрастирования в правой доле диаметром менее 1 см (регенераторные узлы); спленомегалия; портальная гипертензия; асцит; перихолецистит, гиперплазии лимфатических узлов в воротах пече-

ни. Правостороннего хронического пиелонефрита в стадии обострения; признаки правостороннего гидроторакса. ЭхоКГ: Сердце сформировано правильно. Сократительная способность миокарда в норме. Диастолическая функция не нарушена. Диастолический размер ЛЖ и ЛП увеличен. Трикуспидальная регургитация 1 степени. Дефекты перегородок не лоцируются. Центральная гемодинамика не нарушена. Реактивное расхождение листков перикарда по ЗСЛЖ и верхушке до 5–8 мм. Ректосигмоскопия — без патологии. ФГДС — эритематозная гастропатия, HP отрицательно.

По результатам обследования были исключены аутоиммунные причины поражения печени. Не было получено достаточных данных для установления диагноза болезнь Вильсона-Коновалова и дефицита α-1-антитрипсина, так как умеренное снижение уровня ферментов диагностически незначимо и может быть расценено как результат снижения белково-синтетической функции печени. Исключен гемохроматоз (уровни железа и трансферрина в пределах нормы). Сопутствующие инфекционные причины поражения печени также были исключены: ПЦР ДНК HBV отрицательно, ПЦР ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВГЧ6 отрицательно.

После выписки ребенку рекомендовано дообследование у кардиолога, которое, впоследствии и проясняло ситуацию — диагностирована кардиомиопатия (рестрективный фенотип) с нарушением сократительной способности (ФВ по Тейхольцу 46%), диастолическая дисфункция ЛЖ. Дилатация предсердий и ПЖ. Гипертрофия левых отделов сердца. Вторичная легочная гипертензия? Хроническая правожелудочковая недостаточность.

Таким образом по совокупности клинико-лабораторных данных был выставлен диагноз Хронический вирусный гепатит С, осложненный формированием цирроза печени кл. В по Чайлд-Пью, MELD 13 баллов, с признаками печеночной недостаточности: печеночная энцефалопатия 2 ст. Асцит, 1 ст., ненапряженный. Портальная гипертензия. Кардиомиопатия (рестрективный фенотип) с нарушением сократительной способности (ФВ по Тейхольцу 46%), диастолическая дисфункция ЛЖ. Дилатация предсердий и ПЖ. Гипертрофия левых отделов сердца. Вторичная легочная гипертензия? Хроническая правожелудочковая недостаточность.

Заключение. Учитывая полученные данные и несоответствие тяжести клинических проявлений лабораторным показателям, данный случай является диагностически сложным. Ни у инфекционистов, ни у кардиологов до н.в. нет полного понимания — какая из патологий первична. Является ли кардимиопатия следствием легочной гипертензии на фоне цирроза или в данном случае имеет место два параллельно протекающих заболевания, отягчающих течение друг друга и состояние пациента. Сложно ответить на вопрос, что явилось первопричиной поражения сердечно-сосудистой системы и привело к формированию тяжелых отеков.

Данный клинический случай наглядно демонстрирует сложности диагностики причин клинической симптоматики у пациентов с циррозом печени и подчеркивает необходимость дополнительного поиска их возможных причин при нетипичном течении ХГС.

БОЛЕЗНЬ ДЕНТА, КАК ПРИЧИНА ИЗОЛИРОВАННОЙ ПРОТЕИНУРИИ

Внукова Е.В.

Научный руководитель: Шестериков Н.В.

ДГКБ им. З.А. Башляевой
РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Болезнь Дента 1 типа — Х-сцепленная проксимальная тубулопатия, связанная с мутацией в гене CLCN5, характеризующаяся низкомолекулярной протеинурией, нефрокальцинозом, постепенным развитием хронической болезни почек. Из-за фенотипической гетерогенности достоверная распространенность заболевания неизвестна, по данным литературы описано менее 300 случаев в мировой практике.

Цель. Демонстрация клинического случая болезни Дента 1 типа, как редкой причины изолированной протеинурии.

Клинический случай. Мальчик В., 5 лет, поступил в нефрологическое отделение по направлению участкового педиатра в связи с изолированной протеинурией, полидипсией.

Анамнез жизни: ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне гестационного пиелонефрита и угрозы прерывания, первых самостоятельных родов на 37 неделе. Масса тела при рождении 3440 г, длина 53 см. Наследственный анамнез отягощен: у матери протеинурия, не обследована, у бабушки хронический пиелонефрит.

Анамнез заболевания: родители отмечали, что с раннего возраста мальчик пил много жидкости, при ограничении питьевого режима вёл себя беспокойно. В настоящее время выпивает 1,5–2 литра чистой воды в день, в отдельные дни до 3 литров.

Впервые изолированная протеинурия до 1 г/л зафиксирована в возрасте 2 лет (2019 г). Затем при амбулаторном обследовании 09.2020 (3 года) суточная потеря белка (СПБ) составила 2,16 г/сут. 04.2021 (3,5 года) в общем анализе мочи белок 2,07 г/л. По данным УЗИ почек — признаки уплотнения стенок чашечно-лоханочной системы.

04.2022 (4,5 года) ребенок госпитализирован в инфекционное отделение ДГКБ им. З.А. Башляевой с клиникой острой кишечной инфекции. При обследовании: протеинурия (белок в общем анализе мочи до 0,97 г/л), нормоазотемия (мочевина 4,5 ммоль/л, креатинин 42 мкмоль/л). УЗИ почек: гиперэхогенный ободок вокруг пирамид. Рекомендовано плановое обследование в нефрологическом отделении.

В 06.2022 (5 лет) мальчик госпитализирован в нефрологическое отделение ДГКБ им. З.А. Башляевой. При обследовании: артериальное давление 106/69 мм рт. ст., протеинурия до 0,75 г/л с преобладанием тубулярного компонента (α1-микроглобулин 187 мг/л, β2-микроглобулин 109 мг/л), СПБ 0,18 г/сут, гиперфильтрация, гиперкальциемия, гиперкальциурия, ультразвуковые признаки медуллярного нефрокальциноза обеих почек. Показатели КЩС, гормонального профиля в норме. Исключены инфекция и аномалии развития мочевыводящих путей, преренальные и функциональные причины протеинурии. В связи с наличием тубулярной протеинурии рекомендовано генетическое обследование для исключения наследственной тубулопатии.

Выполнено секвенирование полного экзома, обнаружена ранее не описанная гемизиготная мутация в гене CLCN5 c.536G>T/p.Gly179Val, на основании чего установлен диагноз болезнь Дента 1 типа.

Наблюдение пациента продолжается по настоящее время (январь 2024). Каждые 6 месяцев мальчик госпитализируется в нефрологическое отделение. При динамическом наблюдении отмечено формирование артериальной гипертензии со средними значениями 120/80 мм рт. ст., фильтрационная функция почек и уровень протеинурии остаются стабильными (креатинин 50 мкмоль/л, белок 1–1,5 г/сут). Ребенку назначена комбинированная антигипертензивная, нефропротективная терапия, профилактика нефролитиаза, с положительным эффектом в виде нормализации показателей артериального давления.

Заключение. Ранее болезнь Дента из-за высокой протеинурии и отсутствия ответа на иммуносупрессивную терапию расценивалась как стероидрезистентный нефротический синдром, но благодаря развитию методов генетического исследования, появилась возможность верифицировать диагноз. При дебюте протеинурии в раннем возрасте необходимо в первую очередь исключить наследственную патологию. В представленном случае на основании клинических данных и результатов обследования удалось заподозрить болезнь Дента, которую подтвердило молекулярно-генетическое исследование.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА АПЕРТА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Смольянникова А.Б.[1], Кантутис С.С.[1]

Научные руководители:
доцент, к.м.н. Саркисян Е.А.[1], к.м.н. Ворона Л.Д.[1,2]

[1] РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
[2] НПЦ им. В.Ф. Войно-Ясенецкого

Введение. Синдром Аперта (СА, акроцефалосиндактилия типа I, Apert syndrome, МКБ-10 Q87.0) является одной из форм акроцефалосиндактилии и редким врожденным заболеванием, имеющим чрезвычайно специфический молекулярный механизм. СА — это аутосомно-доминантное заболевание, обусловленное мутацией гена рецептора фактора роста фибробластов-2 (FGFR2). Акроцефалосиндактилия типа I характеризуется краниосиностозом, пороками развития средней части лица, тяжелой синдактилией рук и ног, а также аномалиями кожи, головного мозга и внутренних органов. Частота составляет от 1 до 65 000–200 000 новорожденных, с самым высоким уровнем распространенности среди азиатского населения, без различий в заболеваемости между полами. Во всем мире первый задокументированный случай СА был зафиксирован в 1894 году. Черепно-лицевые деформации, характерные для СА, включают: акроцефалию («башенный череп» является следствием раннего синостоза многих швов черепа — коронарных, чешуйчатых, клиновидных и др.), большой родничок смещается кпереди на лоб, характерна гипоплазия средней части лица, плоский или выступающий лоб, глубокие кожные складки над бровями, мелкие глазницы, экзофтальм, проптоз, гипертелеоризм, антимонголоидный разрез глаз, маленький нос, с уплощенной спинкой и широким кончиком, верхняя микрогнатия, низко посажены ушные раковины, высокое дугообразное небо, расщелина неба, расщепление небного язычка, позднее прорезывание зубов, аномалии положения отдельных зубов, лопатообразные резцы, неправильный прикус. Характерными признаками кисти являются короткий, радиально искривленный большой палец, сложная синдактилия указательного, длинного и безымянного пальцев, синдактилия четвертого перепончатого пространства и симфалангизм. У пациентов с СА часто встречаются проблемы с питанием, потеря слуха и прогрессирующий синостоз нескольких костей (прогрессирующий краниосиностоз, спондилодез шейных позвонков, костей рук и ног, запястья и предплюсны). Со стороны внутренних органов, у части детей с СА, диагностируются структурные аномалии сердца (10%), аномалии мочеполовой системы (9,6%), и желудочно-кишечного тракта (1,5 %).

Клинический случай. Девочка Б. от матери 34 лет, с отягощенными соматическим (поллиноз, гипотиреоз) и гинекологическим (синдром поликистозных яичников) анамнезами, от первой беременности. Ре-

бенок от первых срочных родов путем операции кесарева сечения в 40 недель. Масса тела при рождении 3020 г, длина 49 см, оценка по шкале APGAR: 8/8 баллов. При оценке по шкале INTERGROWTH-21st физическое развитие ребенка гармоничное. На сроке гестации 11 недель по данным УЗИ была выявлена синдактилия кистей и стоп. При рождении в неврологическом статусе отмечалось умеренное снижение мышечного тонуса. Рефлексы вызывались, но быстро истощались. На вторые сутки жизни было отмечено нарастание симптомов инфекционного токсикоза, дыхательной недостаточности.

По лабораторным данным отмечались лейкоцитоз со сдвигом влево, повышение СРБ до 33 мг/л, по данным рентгенографии органов грудной клетки — признаки пневмонии. Проводилась антибактериальная терапия с положительным эффектом. В возрасте 13 суток жизни ребенок был переведен в ГБУЗ «НПЦ специальной медицинской помощи детям ДЗМ» для определения дальнейшей тактики ведения и лечения. Общее состояние при поступлении оценивалось как средней степени тяжести, связанное с врожденной синдромальной патологией с коронарным краниосиностозом на фоне сопутствующего течения врожденной пневмонии. При осмотре обращало внимание расхождение костей черепа по сагиттальному шву до 1,5 см, по лобному шву до 1,5 см, лямбдовидному до 0,5 см. Фенотипические особенности: деформация черепа за счет синостоза коронарных швов с двух сторон, брахицефалия, гипоплазия орбит и средней трети лица, запавшая переносица, клювовидный нос, микрогнатия, арковидное нёбо, низко расположенные ушные раковины, полная синдактилия кистей и стоп. Присутствовали неврологические признаки синдрома угнетения (реакция на осмотр минимальной двигательной активацией). Фиксация взора отсутствовала. Сохранялось признаки синдрома «вялого ребенка»: гипотония и гипорефлексия.

Нейросонографически визуализировались эхопризнаки дилатации боковых желудочков. По данным эхокардиографии: открытое овальное окно (2 мм), небольшая аневризма межпредсердной перегородки (L-тип), дополнительная хорда в левом желудочке. В микробиологических посевах из разных локусов выявлен золотистый стафилококк. ДНК герпес-вирусов разных групп не выявлено. Получаемая антибактериальная терапия по выявленной чувствительности. Проводилась коррекция изменений в газовом кислотно-основном статусе, инфузионная терапия. Питание ребенка по возрастным требованиям. Аудиологический тест пройден с обеих сторон. Нарушений глазного дна не выявлено. По данным расширенного неонатального скрининга патологии не выявлено.

Проведение молекулярно-генетического исследования путем полноэкзомного секвенирования выявило мутации в гене FGFR2, которое в совокупности с вышеперечисленными анамнестическими данными, подтвердило синдром Аперта. Наличие синдромальных краниосиностозов в семейном анамнезе родители отрицали. Ребенок был выписан домой. На момент выписки физическое и нейропсихическое развитие ребенка соответствовало возрасту. Было рекомендовано наблюдение педиатра, невролога, оториноларинголога, челюстно-лицевого хирурга, нейрохирурга в поликлинике и специализированных учреждениях по месту жительства.

Заключение. Синдром Аперта демонстрирует большую клиническую вариабельность. Несмотря на характерное многосистемное поражение, включающее помимо красниосиностоза, поражений конечностей и челюстно-лицевой области, врожденные пороки развития органов зрения и слуха, сердца, мочеполовой системы, встречаются клинические проявления только в виде брахиоцефалии и полной синдактилии. Несмотря на аутосомно-доминантный характер наследования, могут наблюдаться специфичные генные мутации, возникшие de novo. Несмотря на сложности, описанные в научной медицинской литературе, заподозрить синдрома Аперта можно уже с 11 недели гестации. В неонатальном периоде заболевание часто сопровождается патологией данного периода, приводящей помимо краниосиностоза, к синдрому «вялого ребенка» и требует дополнительных лечебно-диагностических мероприятий. Различие клинических проявлений определяет широкий дифференциально-диагностический поиск среди наследственных краниосиностозов. Ведение синдромального краниосиностоза оптимизируется междисциплинарным подходом. Результатом этого становится обеспечение адекватного нейропсихического развития и улучшение качества жизни.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ СИНДРОМА ПФАЙФФЕРА В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ

Смольянникова А.Б.[1], Православная О.В.[1]

Научные руководители:
доцент, к.м.н. Саркисян Е.А[1], к.м.н. Ворона Л.Д.[1,2]

[1] РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
[2] НПЦ им. В.Ф. Войно-Ясенецкого

Введение. Синдром Пфайффера (СП, Pfeiffer syndrome, Q 87.0 или акроцефалосиндактилия V типа) — редкое аутосомно-доминантное заболевание из группы синдромальных краниосиностозов, характеризующееся черепно-лицевой дисплазией в сочетании со скелетными деформациями. Впервые патология была описана в 1964 году немецким педиатром Рудольфом Пфайффером. Она встречается у 1 из 100000 новорожденных и занимает второе место в мире по распространенности из группы синдромов акроцефалосиндактилии, после синдрома Аперта. Частота не зависит от расы, национальности и пола.

Помимо краниосиностоза часто наблюдаются: экзофтальм, микрогнатия, нарушение роста и развития зубов, повышение внутричерепного давления из-за преждевременного сращения костей черепа, косоглазие. Для данного синдрома характерно наличие коротких средних фаланг и неполная синдактилия пальцев рук и ног. При некоторых формах заболевания, из-за аномалий наружного слухового прохода и среднего уха, диагностируется глухота, нарушение речи и интеллектуального развития. Причина развития обусловлена дефектами в генах FGFR1 и FGFR2, которые отвечают за экспрессию рецепторов фактора роста фибробластов, участвующих в трансформации стволовых клеток в остеобласты во время эмбриогенеза. Мутация в этих генах приводит к длительной передаче белковых сигналов, в результате чего происходит преждевременное сращение костей черепа и неправильное развитие конечностей. В зависимости от того, в каком гене произошла мутация, СП подразделяется на 3 типа. Тип 1 — вызывается мутациями либо в FGFR1, либо в FGFR2 и считается фенотипически наиболее благоприятным. Типы 2 и 3 — мутация в гене FGFR2, в сравнении с типом 1 — тяжелое течение.

Клинический случай. Девочка X, родилась от матери 37 лет с отягощенным соматическим (язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки, холецистэктомия, аппендэктомия) и гинекологическим (эрозия шейки матки, 5 медицинских абортов) анамнезами. От 8 беременности, 3 родов бихориальной биамниотической двойней, протекавшей с угрозой прерывания, оперативным путем на 34 неделе. На 29 неделе гестационного возраста по результатам ультразвукового сканирования у 1-ого плода были обнаружены признаки аномальных сращений костей черепа и лицевого дизостоза, что подтвердило наличие возможного краниосиностоза. Масса тела при рождении — 2570 г, рост — 47 см, окружность головы — 34 см, груди — 33 см, оценка по шкале APGAR 4/6 баллов, при рождении имела гармоничное развитие к сроку гестации согласно таблице INTERGROWTH-21st.

Второй ребенок (девочка) из двойни родился с массой тела 2650 г, ростом 46 см и окружностью головы 32 см. Оценка по шкале APGAR составила 9/9 баллов. Был выписан домой под наблюдение педиатра на 5-е сутки жизни.

Состояние первого ребенка при рождении оценивалось как крайне тяжелое. В связи с умеренной асфиксией в родах, наличием выраженных дыхательных расстройств и врожденного порока развития (дизостоз лицевого черепа) с первых минут жизни были проведены реанимационные мероприятия. Ребенок находился на ИВЛ с эндотрахеальной инстилляцией экзогенного сурфактанта. Множественные стигмы дизэмбриогенеза: башенная форма черепа с вытянутой лобно-теменной частью, гипертелоризм и экзофтальм, скошенный затылок, низко посаженные диспластичные ушные раковины и укорочение шеи. Признаки «вялого ребенка» (выраженная мышечная гипотония) были обусловлены как проявлениями дезадаптации в раннем неонатальном периоде, так и наследственной синдромальной патологией.

На нейросонографии отмечалось нарастание признаков гипоксически-ишемического поражения вещества головного мозга, расширение третьего и боковых желудочков, наличие кровоизлияния в миндалину мозжечка слева. В связи с чем было проведено вентрикуло-перитонеальное шунтирование. Были выявлены бикоронарный и билямбдовидный синостозы, формирование черепа в виде «листа клевера», уплощение черепа в переднезаднем направлении и уменьшение большого затылочного отверстия. Также были выявлены аномалии лицевого черепа в виде уплощения и укорочения костей носа, отсутствия достоверной визуализации слуховых проходов и аномалии конечностей в виде удлинения и расширения первого пальца стоп и кистей. Отоларингологом диагностированы атрезия хоан и неполная атрезия слуховых проходов. Аномалии лицевого черепа фенотипически проявились ложным экзофтальмом.

Среди лабораторных отклонений: анемия (Hb 95 г/л; Эр 2,6x10^{12}/л), лейкоцитоз (14x109/л), тромбоцитоцитоз (510x109/л) и повышение белков острой фазы. В микробиологических посевах выявлены Klebsiella pneumoniae и Pseudomonas aeruginosa. Заключительным этапом в постановке диагноза стало проведение полноэкзомного секвенирования с выявлением мутации в гене FGFR2, которая в совокупности с вышеперечисленными анамнестическими данными, подтвердила синдром Пфайффера 2 типа. Ребенок получал антибактериальную и противогрибковую терапию (цефепим, ванкомицин, цефоперазон/сульбактам, нетимицин. флуканазол). На гемограмме на фоне проводимой терапии наблюдались признаки регресса анемии и нормализации показателей (Hb 127 г/л; Эр 4,41x10^{12}/л).

По данным КТ-исследования с трехмерной реконструкцией, признаки внутричерепной гипертензии и гидроцефалии прогрессировали, что послужило основанием к проведению планового хирургического вмешательства. В возрасте 1 месяца 20 дней жизни ребенку была проведена двусторонняя линейная краниотомия. В 4 месяца он был выписан домой под амбулаторное наблюдение в поликлинике и имел отставание как в психомоторном, так и в физическом развитии.

Заключение. Синдром Пфайффера 2 типа встречается достаточно редко и сопровождается тяжелым течением. Характеризуется преждевременным срастанием нескольких швов черепа, что приводит к изменению формы головы, уменьшению полости черепа и, как следствие, развитием осложнений. Диагноз ставится на основании методов нейровизуализации и подтверждается молекулярно-генетическим методом. Наличие у новорожденных характерной формы черепа в виде «листа клевера» и черепно-лицевого дизостоза служит показанием для генетиче-

ского обследования (выявление мутации в 9 экзоне гена FGFR). Клиническое течение синдрома Пфайффера нередко отличается от описанных в литературе случаев. У описанного ребенка кости черепа были уплощены в переднезаднем направлении, диагностировано слияние большого родничка и сагиттального швов в единый диастаз, выявлено удлинение больших пальцев конечностей, что не было описано ранее. Отсутствовали некоторые характерные стигмы дизэмбриогенеза. Тяжелое течение заболевания было также связано с патологией неонатального периода.

На сегодняшний день основным методом лечения остается хирургическое вмешательство, которое позволяет устранить деформации черепа и лицевого скелета, а также увеличить объем полости черепа, что позволит предотвратить риск развития неврологических осложнений. Раннее выявление заболевания и своевременное лечение могут значительно улучшить прогноз и качество жизни таких пациентов.

Будущее за фетальной нейрохирургией и генно-инженерными методами терапии.

GFAP-АСТРОЦИТОПАТИЯ С АУТОПОДОБНЫМ ФЕНОТИПОМ

Ободзинская Т.Е., Александренкова А.Н., Ларионов Г.В.

Научные руководители:
профессор, д.м.н., Генералов В.О., к.м.н. Садыков Т.Р.

Клиника «ПланетаМед»

Введение. Известно, что аутоиммунные заболевания нередко поражают центральную нервную систему, и клиническая картина такого иммуно-опосредованного поражения нервной системы характеризуется полиморфизмом клинических признаков. В ряде случаев течение аутоиммунного процесса не сопровождается острой неврологической симптоматикой и проявляется в изменении психоневрологического статуса, в частности, в детском возрасте в виде задержки психоречевого и психомоторного развития, поведенческих расстройств, нарушений сна и нарушений работы вегетативной нервной системы. Такая неспецифическая клиническая картина для ребенка с задержкой психоречевого развития и нежелательным поведением приводит чаще всего к обращению к психиатру, а не к иммунологу или неврологу. Таким образом, без ярко выраженных признаков аутоиммунной патологии и энцефалита, пациент может длительное время оставаться без необходимого ему специализированного лечения. GFAP-астроцитопатия — редкая форма аутоиммунного заболевания нервной системы, сопровождающегося формированием аутоантител к глиальному фибриллярному кислому белку (GFAP) — компоненту цитоскелета астроцитов. GFAP-астроцитопатия чаще наблюдается у взрослых пациентов и клинически протекает как менингоэнцефалит или менингоэнцефаломиелит. Но также GFAP-астроцитопатия может встречаться и у пациентов детского возраста, клиническая картина которых характеризуется меньшим уровнем остроты по сравнению со взрослыми больными и определяется задержкой психоречевого развития и нежелательным поведением, что приводит к постановке диагноза расстройства аутистического спектра таким пациента и их наблюдению врачом-психиатром.

Клинический случай. Пациентка М 5 лет от беременности протекавшей, в целом, физиологически, доношенная, роды стимулированные, APGAR 9/9, грудного вскармливания не было по материнским причинам, искусственное вскармливание с рождения. Вакцинировалась согласно национальному календарю, переносила вакцинацию удовлетворительно. До 1 года 2 мес. развивалась согласно нормативам, лепетная речь появилась на сроке 8 мес., пошла в 1 год и активно коммуницировала с окружающими, играла по возрасту. Указательный жест и зрительный контакт сформировались вовремя. В возрасте 1 года и 2 мес. после перенесённой интеркуррентной инфекции (ОРВИ) и поставленной в этот же период проведённой поливакцинации в течение нескольких суток произошёл регресс в развитии в виде отсутствия зрительного контакта, реакции на имя без изменения поведения. Постепенно к 2 годам появились избирательность в питании, грубые нарушения в поведении, истерики, агрессии и аутоагрессии, неусидчивость и возбуждённость. Проходила неоднократно терапию врачами-неврологами и психиатрами, а состояние определялось как фармакорезистентное к психотропным препаратам. На приёме врача объективно выглядит старше своего возраста, кожные покровы бледные влажные, неусидчива и возбуждена, зрительный контакт не удерживает, а от тактильного контакта отстраняется, при этом обращённую речь не понимает и не выполняет инструкции. По данным лабораторного исследования выявлено повышение ТГ, Т3, калия и кальция, альфа-1-глобулинов. А в результате дополнительного иммунологического исследования обнаружено увеличение титра антител к GFAP. Также были повышены концентрации биомаркеров нейровоспаления: белка S100b, нейрон-специфической енолазы, и также показателей нейроиммунотеста, показывающих напряжённость неспецифической реакции иммунного компонента нервной ткани (лейкоцитарная эластаза, альфа-1-протеиназный ингибитор) и специфической реакции компонента (аутоантитела к белку S100b и основному белку миелина). Исходя из объективных результатов исследования выставлен диагноз GFAP-астроцитопатии и изменена тактика терапии, основной частью которой стала противовоспалительная и иммунорегуляторная.

Заключение. Продемонстрирован клинический случай редкого аутоиммунного заболевания (GFAP-астроцитопатия) в детском возрасте, протекавшим под маской психоневрологического расстройства. Выявление патогенетического фактора развития па-

тологического состояния у данной пациентки определило терапевтическую стратегию, которая впоследствии в катамнезе способствовала быстрому нивелированию поведенческих расстройств и положительной динамике с нарастанием приобретения навыков пациенткой. Данный клинический случай демонстрирует, что пациенты с задержкой психоречевого развития и аутистическими расстройствами требуют обширного дифференциально диагностического подхода, в том числе и исключения «больших» аутоиммунных заболеваний, и в том числе, тех, которые признано считать редкими и характерными для пациентов взрослого возраста.

ПСИХОНЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТИНА ЗАДЕРЖКИ ПСИХОРЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ КАК МАСКА ДЛЯ РЕДКИХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Ларионов Г.В., Ободзинская Т.Е., Александренкова А.Н.

Научные руководители:
профессор, д.м.н., Генералов В.О., к.м.н. Садыков Т.Р.

Клиника «ПланетаМед»

Введение. Генетические заболевания, обусловленные полным прекращением работы фермента, называются наследственными болезнями обмена (НБО). Одной из таких является фенилкетонурия (ФКУ). Мутация при ФКУ возникает в гене фенилаланин-4-гидроксилазы. Тем не менее существуют полиморфизмы патологии в виде гетерозиготного состояния, которое клинически характеризуется задержкой психоречевого и моторного развития. Таким образом, фенилаланин не превращается в тирозин. Данная ситуация чревата накоплением не только фенилаланина, но и его токсичных дериватов, таких как фенилпировиноградная, фенилуксусная и фенилмолочная кислоты. В результате происходит деструкция гематоэнцефалического барьера (ГЭБ) с дальнейшей нейродегенерацией, печени и почек. Актуальность данной темы выражена в наличии пациента с нелеченной ФКУ. На данный момент у новорожденных детей берут кровь для скрининга многих НБО, в т.ч. и ФКУ. Это подразумевает, что НБО обнаруживаются ещё в раннем постнатальном периоде и сразу подвергаются коррекции. Но на данный момент до сих пор в некоторых регионах и странах скрининг не проводится и в таких случаях врач действительно может встретить впервые выявленную ФКУ во взрослом возрасте.

Клинический случай. Пациент М 7 лет поступает с жалобами на грубую задержку психоречевого развития. Ребёнок от физиологической беременности, доношенный, родился с весом 3520г, оценка по шкале APGAR 9/9. На 1 году жизни не болел, вакцинировался согласно плану, реакций на вакцинацию не было. С 1 года наблюдается задержка психомоторного развития: вовремя не сел и не пошёл. Проводилось многократное лечение неврологами и реабилитологами с курсами ноотропной терапии, массажа. Начал ходить в 2,5 года. В 7 лет на момент поступления понимание речи грубо снижено, собственной речи нет. По данным медицинской документации вёлся неврологами с входным диагнозом органическое поражение ЦНС, энцефалопатия. Объективная диагностика помимо общего и биохимического анализа крови, общего анализа мочи включала исследование белков-биомаркеров нейровоспаления (нейрон-специфическая енолаза, белок S100b), исследование аминокислотного состава крови (в т.ч. концентрация фенилаланина до 1510), исследование мочи на органические кислоты (60 показателей, включающих в т.ч. метаболиты фенилаланина). В результатах анализов на себя обращает внимание многократное повышение концентрации фенилаланина, 3-фенилмолочной и фенилпировиноградной кислот с конгруэнтным абсолютным истощением тирозина как патобиохимических звеньев заболевания. При этом наблюдается повышение биомаркеров нейровоспаления (нейрон-специфической енолазы и белка S100b), свидетельствующих о длительном процессе нейровоспаления и нейродегенерации на фоне хронического интоксикационного синдрома. Таким образом терапевтической стратегией работы с данным пациентом заключалось в срочном введении метаболической коррекции, в первую очередь специфического рациона питания, препаратов, снижающих уровень побочных продуктов фенилаланина и препаратов ферментативного восстановления и противовоспалительный протокол. В качестве рекомендаций стало строгое соблюдение диеты, проведение профилактической вакцинации строго противопоказано, соблюдать режим сна и бодрствования. Диетическое лечение заключалось в исключении из питания продуктов с высоким содержанием белка (в т.ч. и фенилаланина): мясо, мясные продукты, рыба и рыбные продукты, творог, яйца, бобовые, орехи, шоколад и др. Допустимые в диете натуральные продукты, овощи, фрукты и некоторые другие продукты с низким содержанием белка вводят в соответствии с подсчетом содержащегося в них фенилаланина. В сутки не менее 1800 ккал. Белок за счёт естественных продуктов в диете рассчитывался исходя из допустимых суточных количеств фенилаланина с учётом, что 1 г белка содержит приблизительно 50 мг фенилаланина. При этом количество фенилаланина составляло не более 20 мг в сутки. Недостающее количество белка восполнялось за счёт специализированных лечебных продуктов — смесей аминокислот без фенилаланина и низкобелковых продуктов питания. В течение года лечения произошло снижение концентрации фенилаланина и его дериватов (компенсация дефекта ферментативных систем), на фоне улучшения метаболического статуса возникло понимание речи и собственная речь на уровне простых фраз.

Заключение. Продемонстрирован клинический случай впервые выявленной болезни Феллинга у па-

циента 7-летнего возраста, обнаружение и лечение которой стало возможным только после проведения лабораторной диагностики, выставления корректного диагноза и назначения необходимого лечения в частности специализированного питания. На фоне корректной терапии в катамнезе наблюдалась положительная динамика. Этот случай показывает актуальность своевременного скрининга и необходимость повторных исследований метаболического статуса даже у пациентов немладенческого возраста, так как, за счёт неспецифической патологической картины, они воспринимаются как пациенты психоневрологического профиля и много лет сопровождаются без специализированного лечения.

ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ С ФИБРОЗОМ ПЕЧЕНИ И ЛЕГОЧНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ

Александренкова А.Н., Ободзинская Т.Е., Ларионов Г.В.

Научные руководители:
профессор, д.м.н., Генералов В.О., к.м.н. Садыков Т.Р.

Клиника «ПланетаМед»

Введение. Основные причины кардиомиопатий детского возраста — генетические, включающие в себя мутации генов саркомерного комплекса, а также различные наследственные нарушения обмена и митохондриальные патологии. При этом метаболические нарушения нередко манифестируют после иммунной компрометации, после чего появляются поствоспалительные изменения в миокарде, а затем проявляются адаптивные изменения метаболического характера, которые, как правило, носят системный эффект. Обнаружение изолированной генетической мутации не приносит врачу-клиницисту достаточной информации для проведения эффективной лечебной и профилактической терапии, так как не даёт полного видения той метаболической картины, которая вызывает системные эффекты.

Клинический случай. Пациент П. 9 лет. Ребенок от вторых родов, протекавших на фоне эндоцервицита и вагинита на сроке 23 недель и ОРВИ на 32 неделе, рожден в срок, оценка по шкале Апгар 8/9. Раннее физическое и психомоторное развитие без особенностей. Впервые изменения на ЭКГ были обнаружены в возрасте 2г 3 мес., по данным ЭхоКГ — ложные хорды ЛЖ. После перенесенного мононуклеоза в возрасте 3 г 7 мес. на ЭКГ признаки гипертрофии правых отделов, диастолическая перегрузка ЛЖ. По данным ЭхоКГ — дилатация левых отделов, снижение ФВ ЛЖ до 42%, регургитация на митральном и трукуспидальном клапанах, диагностирована дилатационная кардиомиопатия. Уровень NT-proBNP 3193 пг/мл. Пациенту была назначена терапия (вазодилататор, ингибитор АПФ, диуретик и препараты калия). На фоне терапии отмечается нарастающая дилатация левых отделов сердца, нарушения сердечного ритма. Пациенту в 2019 году было проведено молекулярно-генетическое исследование, по результатам которого выявлена мутация в гене TNNT2, кодирующего тропонин Т2. Мутации в гене TNNT2 описаны у пациентов с кардиомиопатией и наследуются аутосомно-доминантно. При обследовании родителей пациента мутаций в гене TNNT2 не выявлено, следовательно, в клиническом примере пациента П. мутация возникла de novo. По результатам последующих обследований (2020–2021гг): выраженная атриомегалия, умеренное снижение сократительной функции, недостаточность митрального и трикуспидального клапанов, некомпактный миокард ЛЖ, ХСН 2А. ст.ФК II по NYHA, УЗ-признаки повышения давления в правых отделах, NT-proBNP 4135 пг/мл, по данным фиброэластографии — кардиальный фиброз печени (F4), субклинический гипотиреоз (ТТГ 6,8 мМЕд/л, сТ3 4,24 нмоль/л).

В марте 2022 г. пациент П. поступил на курацию в клинику с жалобами на грубую слабость, утомляемость, нетолератность к физическим и умственным нагрузкам. Пациенту было назначено дообследование, по результатам которого были выявлены митохондриальная патология с высокими потерями энергосубстратов с мочой (молочная кислота 7,869 ммоль/моль креатинина, пировиноградная кислота 53,061 ммоль/моль креатинина, лимонная кислота 349,744 ммоль/моль креатинина, цис-аконитовая кислота 93,507 ммоль/моль креатинина), нарушение обмена коэнзима Q10 (3-гидрокси-3-метилглутаровая кислота 18,954 ммоль/моль креатинина), нарушения II фазы детоксикации в печени. В соответствии с результатами лабораторных исследований пациенту П. в дополнение к кардиальной терапии была назначена комплексная метаболическая терапия и детоксикационная терапия. Также пациент прошел 12-дневный курс комбинированной оксигенотерапии, включающий в себя гипокситерапию, гипербарическую оксигенацию и озонотерапию.

На фоне проводимой терапии у пациента отмечается увеличение толерантности к физическим нагрузкам, улучшение общего состояния. По данным ЭхоКГ — положительная динамика с нарастанием сократительной функции сердца, по данным фиброэластографии — снижение выраженности фиброза печени (F2). Пациент продолжает находится под наблюдением врачей клиники для динамической коррекции проводимой терапии.

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует кардиомиопатию, обусловленную мутацией гена TNNT2, прогрессирующую на фоне стандартного лечения. Дополнительное обследование ребенка позволило выявить у него митохондриальные нарушения с энергодефицитарным статусом, которые дополнительно осложняли имеющуюся патологию. Протекающие на фоне энергодефицита полисистемные неспецифические симптомы больного маскировались и были интерпретированы кардиологическим диагнозом. При этом, как кли-

нически, так и лабораторно подтвержденные ухудшения состояния пациента были ассоциированы с иммунологическими триггерами, способствующими развитию иммунометаболического криза. Выявление и коррекция метаболических нарушений позволили подобрать пациенту эффективную терапию со значительными клиническими улучшениями.

ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЭОЗИНОФИЛИЙ

Попова А.П.

Морозовская ДГКБ

Введение. С эозинофилией в детской практике встречаются многие специалисты — педиатры, аллергологи-иммунологи, гастроэнтерологи, инфекционисты, гематологи. Широкий круг дифференциальных диагнозов у ребенка с эозинофилией требует настороженности и разработки четких этапов диагностики. Даже самые, на первый взгляд легкие эозинофилии, сопровождающиеся выработкой хемотаксичных факторов, могут приводить к значительному поражению органов-мишеней с развитием жизнеугрожающих состояний. Большая часть эозинофилий имеет реактивный характер и встречается при гельминтозах, аллергических заболеваниях, васкулитах, неопластических процессах, в редких случаях — при реактивном гиперэозинофильном синдроме, вызванным неопухолевой экспансией клональных Т-лимфоцитов с аберрантным фенотипом (CD3–CD4+), миелопролиферативных заболеваниях. Эозинофилия может иметь также и клональный характер, что требует проведения специфического обследования. На примере описания клинических случаев пациентов с гиперэозинофилией, направленных на обследование в гематологическое отделение, будут представлены этапы диагностического поиска.

Клинические случаи. Пациентка №1 в возрасте 8 месяцев была госпитализирована в гематологическое отделение с подозрением на гемобластоз, жалобами на сыпь и выявленный при плановом обследовании эозинофильный гиперлейкоцитоз 63 тыс/мкл. Известно, что с 4 месяцев мама отмечала появление мигрирующей уртикарной сыпи, с сохранением элементов более суток, которые угасали с явлениями гиперпигментации. Самостоятельно использовали антигистаминные препараты с кратковременным эффектом. При обследовании в круг дифференциальных диагнозов были включены дебют гемобластоза, вариант реактивного гиперэозинофильного синдрома с неопухолевой экспансией клональных Т-лимфоцитов с аберрантным фенотипом, миелопролиферативные заболевания, идиопатический гиперэозинофильный синдром, лейкемоидная реакция на фоне течения инфекционного (паразитарного) или аллергического процесса, гистиоцитоз, дебют первичного иммунодефицитного состояния, идиопатический гиперэозинофильный синдром. По результатам миелограммы исключен дебют гемобластоза. По результатам цитогенетического исследования костного мозга исключена клональная эозинфилия (мутаций PDGFRA, PDGFRB, FGFR1 не обнаружено). Исключен вариант реактивного гиперэозинофильного синдрома (исследование клональных Т-лимфоцитов с аберрантным фенотипом). Проведено исследование иммунограммы, TREC, KREC, Burst-тест — данных за первичный иммунодефицит нет. Исследован кал на обогащенные питательные среды — исключена глистная инвазия. Учитывая выраженную эозинофилию 40052 кл/мкл было проведено обследование для исключения эозинофильного поражения органов мишеней (эхокардиография, КТ грудной клетки) — патологии не выявлено. На момент выписки лейкемоидная реакция эозинофильного типа расценивалась в рамках идиопатического гиперэозинофильного синдрома. За время наблюдения в отделении отмечалось уменьшение лейкоцитоза (с 58,9 т/мкл до 34,9 т/мкл), сохранялась эозинофилия (68%–60%). При выписке аллергологом была рекомендована пробная элиминационная диета с исключением белка коровьего молока, терапия антигистаминными препаратами. В период катамнестического наблюдения кожный синдром был полностью купирован, уровень лейкоцитов и эозинофилов постепенно нормализовался, в питание введены все продукты прикорма — сыпь и эозинофилия не рецидивировали.

Пациент №2 госпитализирован в стационар в возрасте 7 лет в связи с выявленным при диспансеризации лейкоцитозом 71 тыс/мкл. В гемограмме при поступлении лейкоциты 87 тыс/мкл, эозинофилы 77% (66990 кл/мкл). Обращал внимание отягощенный аллергологический анамнез (поллиноз), а также положительный анализ кала на яйца глистов при обследовании ранее. По результатам обследования исключен был дебют гемобластоза, клональная эозинофилия, вариант реактивного гиперэозинофильного синдрома, врожденные дефекты иммунитета. По результатам инструментального обследования данных за эозинофильное поражение эндомиокарда, легких, желудочно-кишечного тракта не получено. При исследовании кала на обогащенных питательных средах выявлена Dientameba fragilis, при серологическом обследовании IgG к лямблиям. Эозинофилия расценивалась как вторичная. Проведена превентивная терапия альбендазолом, была получена положительная динамика в виде уменьшения лейкоцитоза до 19 тыс/мкл, эозинофилы 50%.

Пациентка №3 в возрасте 1 года, госпитализирована в отделение гематологии в связи с выявленным при плановом обследовании по месту жительства эозинофильным лейкоцитозом (эозинофилы 32–30%–5760 кл/мкл). При осмотре обращало внимание течение атопического дерматита, однако степень тяжести кожного поражения не соответствовала гиперэозинофилии. В связи с чем проведено комплексное поэтапное обследование, описанное в предыдущих клинических примерах, были исключены все

первичные эозинофилии. Лейкемоидная реакция эозинофильного типа расценивалась в рамках идиопатического гиперэозинофильного синдрома или вторичной эозинофилии (аллергическая реакция). Выписана с рекомендациями аллерголога по дополнительному обследованию, терапии атопического дерматита и динамического наблюдения.

Пациент №4 от матери с хронической вирусной инфекцией (ВИЧ). В неонатальном периоде проводилась антиретровирусная терапия. С возраста 2х месяцев в гемограммах отмечалась эозинофилия, в биохимическом анализе крови синдром цитолиза. Находился на обследовании в стационаре, где исключены вирусные гепатиты В и С, EBV, CMV, болезни накопления меди, дефицит альфа-1-антитрипсина, болезни накопления гликогена, абеталипопротеинемия, экзокринная недостаточность ПЖ, воспалительные заболевания кишечника, гельминтозы. В динамике на фоне терапии урсодезоксихолевой кислотой достигнута нормализация показателей АЛТ и АСТ. С 4х месяцев появление папулезной сыпи «по типу укусов комаров» на туловище. На фоне терапии антигистаминными с некоторой положительной динамикой. Однако начали появляться элементы сыпи другого характера — на волосистой части головы, папулезные элементы вскрывались с выделением густого содержимого. Был диагностирован эозинофильный пустулёзный фолликулит Офуджи, получал терапию топическими стероидами при появлении новых элементов. В связи с сохранением эозинофилии был госпитализирован в гематологическое отделение. При поступлении в гемограмме лейкоциты 5,5 тыс/мкл, эозинофилия 41%. Были исключены вторичные причины эозинофилии, дебют гемобластоза, вариант реактивного гиперэозинофильного синдрома, клональные формы эозинофилии, а также первичные иммунодефицитные состояния, в том числе хроническая гранулематозная болезнь. Лейкемоидная реакция расценивалась в рамках идиопатического гиперэозинофильного синдрома или вторичной эозинофилии (фолликулит Офуджи). При выписке пациенту было рекомендовано проведении биопсии кожи для уточнения характера кожного поражения, а также продолжение постоянной терапии топическими стероидами.

Заключение. Диагностический поиск пациентов с эозинофилией разнообразен и обширен. В первую очередь необходимо проводить обследование, направленное на исключение реактивных вариантов эозинофилий, таких как аллергическая сенсибилизация, глистные инвазии и другие паразитозы, лекарственно-индуцированная эозинофилия, эозинофильные заболевания легких, сердца, системные васкулиты. Показано гастроэнтерологическое обследование для исключения эозинофильного эзофагита, гастрит, колита. При подозрении на врожденные дефекты иммунитета, сопровождающиеся эозинофилией — проведение иммунологического обследования. В случае исключения всех вторичных причин эозинофилий, пациенту необходимо обследование в условиях гематологического отделения для проведения цитологического, цитогенетического исследований костного мозга.

ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА АУТОИММУННОГО ГЕПАТИТА В СТАДИИ ЦИРРОЗА С ДЕБЮТОМ В ВИДЕ ПАНЦИТОПЕНИИ

Кепова А.А.

Научный руководитель: доцент, к.м.н. Ларина Л.Е.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней ПФ ДГКБ им. З.А. Башляевой

Введение. У детей аутоиммунный гепатит (АИГ) является относительно редким заболеванием. Распространенность в Европе и США составляет 3–17 случаев на 100 000 населения. Однако в течение последних двух десятилетий наблюдается 6-кратное повышение заболеваемости АИГ. Для дебюта заболевания характерны клинические варианты поражения печени от бессимптомного течения до фульминантного. Отсутствие специфичных симптомов заболевания затрудняет своевременную диагностику АИГ. По данным литературы, на момент верификации диагноза от 36 до 78% детей уже имеют цирроз печени, что говорит о поздней диагностике АИГ. Стоит отметить, что у детей и подростков течение АИГ более агрессивное, чем в старшем возрасте, и в отсутствии лечения характерно быстрое прогрессирование заболевания в цирроз.

Клинический случай. Мальчик Р., 16 лет поступил в ДГКБ им. З.А. Башляевой с ранее установленным диагнозом: «Аутоиммунный гепатит, цирроз печени, декомпенсация. Панцитопения. Печеночная энцефалопатия 1–2 стадия».

Из анамнеза известно, что в течение 2021 года отмечал появление гематом, носовых кровотечений, со слов матери, несимметричное увеличение живота, к врачу не обращался. В сентябре 2021 года перенес новую коронавирусную инфекцию, лабораторно не подтверждена. На фоне инфекции отмечалась шейная лимфаденопатия, спленомегалия, длительная лихорадка. Лабораторно от октября 2021 г.: лейкопения (лейкоциты — 2,8–2,3х109/л), тромбоцитопения (тромбоциты — 54–56х109/л), анемия; маркеры цитолиза, холестаза, альбумин в норме. По поводу панцитопении в октябре 2021 г. госпитализирован в отделение онкологии и гематологии. В ходе обследования исключены аплазия, гемобластозы, миелодиспластический синдром, заболевания соединительной ткани, наследственные болезни обмена, ВИЧ, гепатиты В, С. Антитела суммарные к SARS-CoV-2 положительные, IgG к двуспиральной ДНК повышены — 187,5 МЕ/мл. Инструментально: УЗИ ОБП, печени и сосудов от 22.10.21 — диффузные структурные изменения паренхимы печени, усиление сосудистого рисунка печени, спленомегалия. КТ

ОБП от 23.11.2021: цирроз печени, спленомегалия, КТ-признаки портальной гипертензии.

Проведена телемедицинская консультация с НМИЦ ТИО им. Шумакова — показана трансплантация печени. Заключение: цирроз печени в исходе аутоиммунного гепатита, субкомпенсированный, класс В по Чайлд-Пью с синдромами портальной гипертензии, печеночно-клеточной недостаточности, гиперспленизма, печеночной энцефалопатии. Назначена терапия в виде глюкокортикостероидов, урсодезоксихолевой кислоты (УДХК), гемостатической, симптоматической — с положительным эффектом.

В ноябре 2023 г отмечено ухудшение состояния в виде увеличения живота, прибавки в массе 6–7 кг, госпитализирован по экстренным показаниям в связи с впервые возникшим асцитом в ДГКБ им. З.А. Башляевой. Лабораторно-инструментальная диагностика: анемия, лейкопения, тромбоцитопения, биохимический анализ крови — умеренная гипербилирубинемия преимущественно за счет прямой фракции, гипопротеинемия, гипоальбуминемия, гиперамониемия (уровень аммиака в крови — 71 мкмоль/л), маркеры цитолиза, холестаза — в пределах нормы; коагулограмма — гипокоагуляция (повышение АЧТВ — 59,0 с, гипофибриногенемия (фибриноген — 1,01 г/л), концентрация протромбина — 34%). Инструментально от 01.12.23 — УЗИ ОБП: эхопризнаки выраженных диффузных изменений паренхимы печени (цирроз), поджелудочной железы, селезенки, гепатоспленомегалии (портальная гипертензия), диффузных изменений стенок желчного пузыря. УЗИ брюшной полости на свободную жидкость — эхопризнаки значительного количества свободной жидкости (более 5–7 литров). Выраженный асцит. ЭХО-КГ — выпот в полости перикарда в небольшом количестве 2,7 мм в проекции верхушки.

Клинический осмотр: мальчик апатичен, кожные покровы иктеричные, периферических отеков нет, органы дыхания и кровообращения — без особенностей, живот увеличен за счет асцита, печень +7 см, селезенка +10 см. Проведен тест связывания чисел — 75 сек, что соответствует 1–2 стадии печеночной энцефалопатии.

На фоне проводимой терапии в виде приема калийсберегающих диуретиков, инфузии альбумином, терапии преднизолоном, менадионом калия бисульфитом, дезинтоксикационной терапии была достигнута стабилизация состояния: отсутствие нарастания асцита, улучшение показателей периферической крови, снижения выраженности печеночной энцефалопатии.

В этом состоянии экстренно переведен в НМИЦ ТИО им. Шумакова для проведения трансплантации печени.

Заключение. Особенностью данного клинического случая является дебют заболевания в виде гематологических нарушений, потребовавших дифференциальной диагностики с аплазией костного мозга, гемобластозом и миелодиспластическим синдромом. Диагностика АИГ уже на стадии цирроза не позволила своевременно инициировать лечение и отсрочить переход АИГ в цирроз, что обусловило неблагоприятный прогноз для жизни. Таким образом, необходимо стремиться к ранней диагностике АИГ, тщательно собирать анамнез и проводить полный физикальный осмотр, оценивать размеры печени и селезенки, особенно у пациентов с неспецифическими симптомами и жалобами на повышенную кровоточивость.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО МОНОГЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ИММУНОКОСТНОЙ ДИСПЛАЗИИ ШИМКЕ

Курсова Т.С.

Научные руководители:
Пирузиева О.Р., к.м.н. Морозов С.Л.

НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева
РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России

Введение. Иммунокостная дисплазия Шимке — крайне редкое мультисистемное, моногенное и аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, вызываемое биаллельными мутациями в гене SMARCAL1, потеря функции SMARCAL1 вызывает нестабильность репликации ДНК, что приводит к дефектам клеточной пролиферации и стимулированию апоптоза. Во всем мире зарегистрировано около 100 случаев. Данное заболевание характеризуется мультисистемным поражением, проявляющиеся скелетными деформациями, поражением почек и иммунологическими нарушениями.

Эти аномалии включают спондилоэпифизарную дисплазию скелета, стероидрезистентный нефротический синдром, обычно с гистологической картиной очагового и сегментарного гломерулосклероза (ФСГС), гуморальный дефицит с Т-клеточной лимфопенией (низкое количество CD4+ Т-клеток и/или с измененной функцией).

Клинические проявления сильно варьируют, от быстро прогрессирующего заболевания, при котором дети умирают в первые годы жизни, до более легких форм с выживаемостью во взрослом возрасте. Корреляция генотипа с фенотипом очень низкая, поэтому ни клиническое течение, ни исход предсказать невозможно.

Клинический случай. Девочка 6 лет от 2 беременности, осложнённой краевой отслойкой плаценты на 32 неделе и задержкой внутриутробного развития плода 1 степени. В первые сутки жизни у ребенка диагностирован увеит, дакриоцистит, ранее физическое развитие с отставанием роста и массы тела. В 8 месяцев перенесла тяжелую форму ветряной оспы В возрасте 2 лет была диагностирована — лейкопения, лимфопения в общем анализе крови, при иммунофе-

нотипировании выявлялось снижение количества Т-лимфоцитов (CD3+ 0,20 х 109/л, CD3+CD4+ 0,10 х 109/л, CD3+ CD8+ 0,08 х 109/л, CD 19+ 0,44 х 109/л), уровень IgG 4,9 г/л.

В возрасте 4 лет отмечается развитие артериальной гипертензии до 140–130/90 мм рт. ст., в следствие чего была инициирована гипотензивная терапия и развитие протеинурии до 1 г/л. Ребенок был проконсультирован генетиком, на основании клинико-анамнестических данных, результатов обследования (задержка физического развития, костная дисплазия, лейкопения), заподозрено наличие у ребенка синдрома Шимке, рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования, по результатам которого. выявлены мутации в гене SMARCALI c.2291G>A p.Arg764Gln, c.2542G>T, p.Glu848Ter, таким образом диагностирована иммунокостная дисплазия, синдром Шимке.

В возрасте 6 лет девочка впервые обследована в отделении нефрологии Института Вельтищева при поступлении нефротическим синдромом, ассоциированным с иммуно-костной дисплазией Шимке. При обследовании физическое развитие низкое, при проведении аудиограммы выявлена двусторонняя сенсоневральная тугоухость справа 3 степени, слева 1 степени. В клиническом анализе крови лейкопения до 2,20 за счет абсолютной лимфопении, СОЭ 41 мм/ч,в, по результатам биохимического анализа крови гипоальбуминемия до 32,5г/л, гиперхолестеринемия до 7,4 мМоль/л, креатинин — 37 мкмоль/л, СКФ 84 мл/мин, что эквивалентно ХБП 2 стадии, в клиническом анализе мочи мочевой синдром виде протеинурии до 1г/л. По результатам ультразвукового исследования почек — изменения в медуллярном слое паренхимы почек.

Заключение. Иммунокостная дисплазия Шимке является крайне редким заболеванием и из приведенного клинического случая можно сделать вывод, что пациенты с данной патологией требует привлечения мультидисциплинарной команды специалистов для своевременной диагностики. Наличие нефротического синдрома, особенно морфологически ФСГС, с выраженной задержкой роста у ребенка всегда должны настораживать врача в плане диагноза синдрома Шимке. Надо отметить, что в результате последних достижений в области трансплантации и диализа ожидаемая продолжительность жизни этих детей увеличилась.

СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ В ЛЕЧЕНИИ ПАТОЛОГИИ РОГОВИЦЫ У ДЕТЕЙ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ.

Никитина А.Е, Наврузалиева Д.Я.

Научный руководитель: профессор, д.м.н Маркова Е.Ю

НМИЦ МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России

Актуальность. Роговичная слепота занимает 4 место (5,1%) и является социальной проблемой, снижающей качество жизни пациентов молодого возраста. Одной из самых серьезных проблем в детской офтальмологии являются язвенные поражения роговицы. По данным литературы, язвы роговицы — тяжелые, трагически развивающиеся процессы, вызывающие полную слепоту, в 23–25% случаев осложнены токсико-аллергическими реакциями, присоединением вторичной инфекции, гипопионом, десцеметоцеле, эндофтальмитом и угрозой перфорации роговицы, в 17% заканчиваются энуклеацией, анатомической гибелью глаза — в 8%. На этапе постановки диагноза и выяснения этиологии заболевания специалисту необходимы тщательное изучение анамнеза и клинической картины пациента.У детей, которые используют контактные линзы, акантамебная язва роговицы может представлять особую опасность. В связи с этим, родители должны быть осведомлены о соблюдении комплаенса контактных линз, а также о серьезности заболевания и о необходимости регулярного наблюдения у офтальмолога. Лечение акантамебной язвы роговицы представляет собой большую проблему, так как на данный момент нет достаточных данных о безопасности и эффективности консервативного лечения этого заболевания. На сегодняшний день предложено лечение акантамебной язвы роговицы методом модифицированного кросслинкинга роговичного коллагена с использованием ультрафиолетового излучения. Модифицированный кросслинкинг роговичного коллагена с использованием ультрафиолетового излучения — это наиболее безболезненный и существенно более высокоэффективный метод в лечении язвы роговицы акантамебной этиологии у детей в любом возрасте.

Цель. Оптимизация лечения пациентов детского возраста с язвой роговицей акантамебной этиологии. Анализ результатов исследований на основании клинического случая, оценка их эффективности и безопасности. Рассмотреть различные высокотехнологичные методы диагностики патологии роговицы у детей. Изучить современные методы лечения, включая комплексную лекарственную терапию, а также хирургические методы такие как модифицированный кросслинкинг роговичного коллагена.

Клинический случай. Пациентка Э., 16 лет, поступила 09.10.2023 года в МНТК МГ с жалобами на слезотечение, липкое отделяемое, ощущение песка и инородного тела обоих глаз. Из анамнеза известно, что вышеуказанные жалобы впервые появились в

июле 2023 года на фоне ношения ортокератологических линз. По месту жительства пациентке был выставлен диагноз: OS Герпетический кератит, в связи с чем была проведена противовирусная, антибактериальная, противовоспалительная терапия, на фоне которой отмечалось ухудшение состояния в виде периодического появления гиперемии и боли в обоих глазах. В связи с ухудшением состояния 25.08.2023 года пациентка была госпитализирована в офтальмологический стационар детской ГКБ, где был выставлен диагноз язва роговицы смешанной этиологии (герпетической и акантамебной) и проведено лечение, на фоне которого пациентка периодически отмечала появление боли и гиперемии.

В связи с ухудшением состояния в октябре 2023 года пациентка самостоятельно обратилась в МНТК МГ г. Москва, где было рекомендовано проведение конфокальной микроскопии на аппарате Heidelberg RetinaTomograph Rostock Cornea Module (Германия) OS: в центральной зоне роговицы обнаружена живая и мертвая циста Acantamoeba spp. В связи с полученными результатами консилиумом врачей было принято решение о госпитализации с дальнейшим проведением модифицированного кросслинкинга роговичного коллагена с использованием ультрафиолетового излучения в условиях стационара детского отделения МНТК МГ г.Москвы.

При поступлении: OS — крайне тяжелое состояние, корнеальный синдром, реакция на свет замедлена. Конъюнктива — смешанная инъекция, тарзальная конъюнктива — шероховатая, сосуды расширены. Роговица — отек, помутнение васкуляризированное, в оптической зоне рыхлый инфильтрат с неровными краями размером 3*4 мм, на фоне инфильтрата образовалась язва. Глубжележащие структуры плохо офтальмоскопируются. Visus: OS 0,1 н/к; ВГД 17 мм рт. ст. Пациентке был проведен ряд исследований: ОСТ роговицы RTVUE XR 100–2 Optovue(США): роговица неравномерно утолщена, отечна, округлый инфильтрат до средних слоев в центральной зоне, в оптической зоне несколько овальных инфильтратов в 2 мм от лимба с неровными краями и размером 3*4 мм.

При анализе биомикроскопической картины, анамнеза, а также данных конфокальной микроскопии (аппарат Heidelberg Retina Tomograph Rostock Cornea Module, Германия) нами был выставлен окончательный диагноз: Язва роговицы акантамебной (смешанной) этиологии OS. 09.10.2023 года пациентке был проведен первый сеанс модифицированного кросслинкинга роговичного коллагена с использованием ультрафиолетового излучения с инстилляцией фотосенсибилизатора Декстрана 20% с 0,1% Рибофлавином, а также была проведена противовоспалительная, репарантная, антисептическая терапия, инстилляция мидриатиков группы адреномиметиков.

При выписке: конъюнктива — смешанная инъекция; роговица — отек, помутнение, в оптической зоне рыхлый инфильтрат с неровными краями размером 3*4 мм (визуализируется менее активно), участок дезпителизациидиаметром 6–7 мм. Visus OS 0,1 с коррекцией. Была рекомендована терапия антибактериальным препаратом Колбиоцином, мидриатиком из группы адреномиметиков, противовоспалительным группы бромфенака, репарантом, антисептиком, противогрибковыми и антигистаминными препаратами внутрь.

16.10.2023 года пациентка поступает в МНТК МГ г. Москвы с жалобами на слезотечение, ощущение инородного тела и песка, снижение остроты зрения OS. Офтальмологический статус: Состояние глаза крайне тяжелое. Корнеальный синдром. Глаз раздражен. Смешанная инъекция глазного яблока. Конъюнктива шероховатая, сосуды расширены, субконъюнктивальные кровоизлияния. Роговица — отек, помутнение, инфильтрат до средних слоев в центральной зоне, в оптической зоне несколько инфильтратов 3*4 мм с неровными краями, с запотелостью эндотелия на расстоянии 2 мм от лимба. Радужка отечна, рисунок стушеван. Передняя камера — эффект Тиндаля 2+. Глубжележащие среды плохо визуализируются.

Пациентке были выполнены следующие методы диагностики: Кератотопография и кератопахиметрия, исследование на Шейпфлюг-камере (система «PENTACAM», Германия): тончайшее место 549 мкм. Конфокальная микроскопия на аппарате Heidelberg Retina Tomograph Rostock Cornea Module (Германия): в центральной зоне роговицы на глубине 113 мкм обнаружена живая циста Acantamoeba spp., на глубине 149 мкм визуализируется мертвая циста. ОСТ роговицы на аппарате RTVUE XR 100–2 Optovue (США): роговица неравномерно утолщена, отечна, округлый инфильтрат до средних слоев в центральной зоне, в оптической зоне несколько овальных инфильтратов в 2 мм от лимба с неровными краями и размером 3*4 мм. В-сканирование на аппарате Aviso Quantel10 МГц (Франция): единичные помутнения в стекловидном теле в виде точечных включений и глыбок, тракций сетчатки нет, оболочки прилежат.

На основании биомикроскопической картины и диагностических данных был выставлен диагноз: OS Язва роговицы акантамебной (смешанной) этиологии. Кератоиридоциклит подострый, экссудативно-пролиферативный. Было принято решение о проведении второго сеанса модифицированного кросслинкинга роговичного коллагена с использованием ультрафиолетового излучения с последующим введением лекарственных препаратов в ретробульбарное пространство через катетер. Через 2 часа после установки катетера пациентке вводился препарат группы глюкокортикостероидов 0,4% дозировкой 0,3 мл кратностью 1 раз в день, антикоагулянт 12,5% дозировкой 0,3 мл с интервалом введения каждые 3 часа, всего 2 раза в день. Также внутримышечно вводился раствор группы антикоагулянтов 12,5% по 2 мл 1 раз в день, в конъюнктивальный мешок производилась инстилляция глазных капель группы адреномиметиков, противовоспалительных капель, а также репарантовроговицы, антисептиков, местноанестезирующих капель,

антибактериальных препаратов группы аминогликозидов и фторхинолонов, противогрибковых препаратов; внутрь применялись антигистаминные, противовирусное лекарственное средство.

Данное комплексное лечение проводилось пациентке в течении 7 дней. По истечении данного срока пациентка отмечала положительную динамику в виде снижения болевого синдрома, слезотечения, а также отсутствия блефароспазма и светобоязни. Офтальмологический статус: Глаз спокоен. Конъюнктива век — шероховатая, сосуды расширены. Роговица — отек отсутствует, визуализируется незначительное помутнение роговицы, инфильтрат до средних слоев центральной зоны, в преоптической зоне уменьшилось количество и размер инфильтратов, края их округлые, размером 2*3 мм с незначительной запотелостью эндотелия, зона эпителизации по всей поверхности роговицы. Радужка — структурна. Vis OD 0,4 sph −2,0 D= 0,8; OS 0,3 н/к. ВГД OU 13 мм рт. ст. Была проведена повторная конфокальная микроскопия на аппарате Heidelberg Retina Tomograph Rostock Cornea Module (Германия): рост микрофлоры отсутствует, цисты акантамебы не визуализируются.

После полного курса лечения катетеры были удалены. Пациентка была выписана на амбулаторное лечение с положительной динамикой.

Заключение. Исследование позволяет сделать вывод о том, что современные подходы в лечении патологии роговицы у детей являются эффективными и позволяют достичь хороших результатов. Для детей может быть разработано специальное комплексное лечение при котором учитывают возрастные особенности реакции на лечение и потенциальные риски. Тем не менее, необходимо проводить дальнейшие исследования для оптимизации лечебных методов и снижения возможных осложнений.

СОЧЕТАННАЯ АУТОИММУННАЯ ПАТОЛОГИЯ У РЕБЕНКА С АТРОФИЧЕСКОЙ ЭНТЕРОПАТИЕЙ

Гостюхина А.Д.

Научный руководитель:
доцент, к.м.н. Дмитриева Ю.А.

РМАНПО, кафедра педиатрии им. Г.Н. Сперанского

Актуальность. Причиной атрофии слизистой оболочки тонкой кишки (атрофической энтеропатии, АЭ) в 95% случаев является целиакия. Существует классификация АЭ по Marsh, учитывающая степень атрофии ворсин и количество межэпителиальных лимфоцитов, согласно которой целиакии соответствует тип атрофии Marsh 2, 3A–3C. Однако оставшиеся 5% серонегативной АЭ нередко вызывают затруднения у клиницистов, в связи гетерогенной группой инфекционных, аллергических и иммунных заболеваний, сопровождающихся нарушением ворсинчатого строения слизистой тонкой кишки.

Цель. повысить осведомленность врачей о возможных причинах АЭ и продемонстрировать важность проведения полного разностороннего обследования у детей с целиакией.

Описание клинического случая: Мальчик М., 15 лет, поступил в педиатрическое отделение ДГКБ им. З.А. Башляевой в январе 2023 г. с жалобами на общую слабость, боль в животе, учащенный разжиженный стул. Болен в течение 3 месяцев — на фоне полного здоровья появились боли в животе и диарея, в течение 3 недель отмечался периодический подъем температуры до фебрильных цифр. Получал курсовую антибактериальную, пробиотическую, ферментную и прокинетическую терапию с нестойким эффектом. При амбулаторном обследовании была выявлена гипохромная, микроцитарная анемия до 83 г/л, лейкоцитоз 11 тыс/мкл. Уровень антител к тканевой трансглутаминазе IgA — 61,6 Ед/л (при норме 0–9), фекального кальпротектина — 988 мкг/г (норма 0–50). Из анамнеза известно, что с 9 лет у ребенка отмечалось снижение темпов роста.

При первичном осмотре в отделении обращала на себя внимание недостаточность питания (рост 168 см, вес 45 кг, индекс массы тела (ИМТ) 15,9 кг/м2, SDS ИМТ −2). Живот при пальпации мягкий, безболезненный, вздутия нет.

По результатам обследования в стационаре была выявлена железодефицитная анемия 89 г/л (сывороточное железо 2,8 мкмоль/л при норме 7,2–27,7, уровень ферритина — 12,7 нг/мл при норме >30), гиперпротеинемия 84 г/л (57–80) за счет гипергаммаглобулинемии — концентрация общего IgG сыворотки 19,74 г/л при норме 7–16. По результатам серологического исследования было выявлено повышение концентрации аутоантител к Saccharomyces cerevisiae IgG 25,1 Ед/мл (0–10), антител к тканевой трансглутаминазе IgA 147,75 Ед/мл (0–10). Диагностика инфекций, аллергодиагностика — отрицательно. По данным эндоскопического исследования выявлена картина гастродуоденита, множественные афты в подвздошной и толстой кишке, что соответствовало картине болезни Крона в форме илеоколита. По данным гистологического исследования биоптатов определена картина хронического гранулёматозного атрофического активного выраженного дуоденита с повышением межэпителиальных лимфоцитов, хронического гранулёматозного эрозивно-язвенного высокоактивного тотального колита. Гистологическая картина соответствовала болезни Крона, однако, дополнительные серологические маркеры (повышение антител к тканевой трансглутаминазе), свидетельствовали в пользу сочетанного иммунного генеза поражения тонкой кишки у ребенка, имеющего ассоциацию болезни Крона и целиакии. Пациент был выписан из стационара с рекомендациями пожизненного соблюдения безглютеновой диеты, а также приема противовоспалительной терапии (преднизолон по схеме, азатиоприн).

При динамическом наблюдении обращало на себя внимание упорное отсутствие стабильной клинической динамики (возобновление эпизодов болей в животе и неустойчивого характера стула), сохранение железодефицитного состояния, потребовавшего проведения парентеральной ферротерапии, островоспалительных маркеров (повышение концентрации С-реактивного белка в сыворотки и кальпротектина), патологических изменений со стороны стенок терминального отдела подвздошной кишки, несмотря на проводимую противовоспалительную терапию, подключение курса пероральных топических кортикостероидов (будесонид).

При контрольном эндоскопическом исследовании (через 8 недель от начала терапии) определено сохранение выраженных воспалительных изменений слизистой подвздошной и толстой кишок, что определило недостаточную эффективность проводимой терапии и потребовало проведения биологической терапии препаратами антиФНО. На фоне введения инфликсимаба отмечен четкий положительный эффект — купирован абдоминальный, кишечный синдром, достигнута прибавка в весе.

Обсуждение. Данный клинический случай интересен с точки зрения диагностического поиска. Выявление атрофической энтеропатии при гистологическом исследовании требует проведения полного дифференциального диагноза в группе инфекционных, аллергических и иммунных заболеваний ЖКТ даже при условии, что исходные клинические данные позволяют склоняться в пользу одного наиболее вероятного диагноза. Данному ребенку анализ на антитела к тканевой трансглутаминазе был назначен амбулаторно и продублирован в стационаре, что позволило определить сочетанную иммунную патологию ЖКТ. Особенности патогенеза целиакии и болезни Крона определяют их возможную ассоциацию, и успех противовоспалительной терапии при болезни Крона в таких случаях напрямую зависит в том числе и от строгости соблюдения безглютеновой диеты. При этом нельзя исключить, что ассоциация воспалительных заболеваний кишечника с целиакией определяет более тяжелое их течение, резистентность к базовой противовоспалительной терапии и необходимость применения биологических препаратов.

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ КОЛЛАГЕНОВОЙ ЭНТЕРОПАТИИ У РЕБЕНКА

Похващева П.Ю.

Научные руководители: доцент, к.м.н. Кольбе О.Б., доцент, к.м.н. Дмитриева Ю.А.

ДГКБ им. З.А. Башляевой

Актуальность. Коллагеновая энтеропатия (коллагеновая спру) — тяжелый вариант поражения тонкой кишки, этиология которого в настоящее время до конца не изучена. Данное заболевание встречается, в основном, среди женской популяции, преимущественно среднего и пожилого возраста. Однако, в последнее время, все чаще встречаются случаи данной патологии среди детского возраста. Основным гистологическим маркером коллагеновой энтеропатии является субэпителиальное отложение коллагена с атрофией ворсин. Дифференциальный диагноз причин коллагеновой энтеропатии включает инфекционные и аутоиммунные поражения кишечника, целиакию, в том числе, с учетом сходства гистологических изменений. При этом коллагеновая энтеропатия, не ассоциированная с целиакией, как правило не имеет положительной динамики на фоне безглютеновой диеты. Среди терапевтических подходов на настоящий момент рассматриваются диетотерапия с исключением глютенсодержащих продуктов, терапия глюкокортикостероидами, иммуносупрессорами.

Цель. Демонстрация клинического случая.

Клинический случай. Мальчик А., 2 г.7 мес., поступил в инфекционное отделение с жалобами на лихорадку до 38,5С, жидкий зловонный стул зеленого цвета, многократную рвоту. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от IV беременности, протекавшей на фоне преэклампсии в III триместре, от I преждевременных оперативных родов. При рождении масса тела 2070 г., длина тела 41 см. Рос и развивался согласно возрасту. Хронические заболевания мама отрицает, аллергоанамнез не отягощен.

Заболевание началось остро с развития диарейного синдрома, повышения температуры тела. На фоне терапии энтеросорбентами — временная положительная динамика с возобновлением диареи спустя неделю от начала терапии, что стало основанием для госпитализации. Состояние при поступлении средней тяжести. Симптомы интоксикации умеренно выражены. Кожные покровы обычной окраски, нормальной влажности. Тургор сохранен. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Стул кашицеобразный с примесью слизи, зеленого цвета, зловонный. К концу первой недели госпитализации отмечено присоединение отечного синдрома (периферические отеки дистальных отделов конечностей, мошонки, периорбитальной области). По данным лабораторной диагностики выявлены лейкоцитоз (до 22,2 тыс.), гипопротеинемия (до 36 г/л), гипоальбуминемия (до 22,7 г/л), латентный дефицит железа, гипогаммаглобулинемия, повышение уровня аль-

фа-1-антитрипсина в кале. По данным ультразвуковой диагностики органов брюшной полости и мошонки: эхо-признаки умеренных диффузных изменений стенок толстого кишечника, свободной жидкости в брюшной полости (до 24 мм), лимфаденопатии, сообщающейся водянки оболочек правого яичка. С учетом клинико-анамнестических данных и результатов предварительных исследований дифференциальный диагноз проводился между первичной (болезнь Вальдмана) и вторичной экссудативной энтеропатией на фоне инфекционного энтероколита, аллергического поражения ЖКТ, серонегативной целиакией (антитела к тканевой трансглутаминазе в норме на фоне гипогаммаглобулинемии), дебютом воспалительных заболеваний кишечника. По результатам эндоскопического исследования выявлена картина поверхностного дуоденита, тотального очагового колита. По результатам гистологического исследования слизистой верхних и нижних отделов ЖКТ выявлены неспецифические воспалительные изменения, в большей степени, как результат перенесенного инфекционного процесса. Убедительных данных за наличие лимфангиэктазии, критериев ВЗК, атрофический дуоденит не получено. На фоне проводимой терапии (инфузии альбумина, глюкозо-солевых растворов), в сочетании с низкожировой диетой, получен клинический эффект: улучшился характер стула, уменьшился отёчный синдром, улучшился аппетит. Ребенок выписан домой с диагнозом вторичная постинфекционная экссудативная энтеропатия.

Через месяц пациент был госпитализирован в педиатрическое отделение повторно. В межгоспитальный период, на фоне рекомендованной низкожировой диеты, состояние оставалось стабильным на фоне умеренно выраженной пастозности мягких тканей. На момент госпитализации, по результатам биохимического анализа, выявлено сохранение гипопротеинемии, гипоальбуминемии. Дополнительно отмечен выраженный синдром цитолиза (10–12 норм трансаминаз). Лабораторные маркеры вирусных гепатитов, аутоиммунных заболеваний печени, болезни Вильсона — отрицательные. По результатам молекулярной диагностики выявлена ДНК ЦМВ в слюне при отсутствии виремии, что не позволило исключить ЦМВ-ассоциированное поражение печени, однако с учетом положительной динамики трансаминаз на фоне гепатопротекторов от противовирусной терапии было решено воздержаться. За время наблюдения обращали на себя внимание нестабильные показатели протеинограммы, требующие регулярной заместительной терапии альбумином, ввиду нарастания отечного синдрома. Было проведено повторное эндоскопическое исследование с забором биоптатов слизистой ДПК. При повторном гистологическом исследовании выявлена картина коллагенозного энтерита с атрофией ворсинчатого слоя. Таким образом, в качестве причины экссудативной энтеропатии был верифицирован коллагенозный энтерит. Ввиду упорного сохранения гипопротеинемии была инициирована терапия системными ГКС (преднизолон из расчета 1 мг/кг/с), подключена безглютеновая диета. На этом фоне достигнута стабилизация протеинограммы, улучшение клинического состояния, купирование отечного синдрома. Курс гормональной терапии проведен в течение месяца с постепенным снижением дозы преднизолона на фоне продолжения безглютеновой диеты. На этом фоне до настоящего момента состояние ребенка остается стабильным, параметры протеинограммы в норме, кишечный синдром не рецидивирует. Результаты молекулярно-генетического исследования выявили наличие у ребенка генов предрасположенности к целиакии DQA1*0103, 0501, DQB1*02, 0602–8, HLA DQ2,5, что не позволило однозначно исключить наличие серонегативной целиакии в условиях гипогаммаглобулинемии, как возможной причины коллагенового энтерита.

Заключение. Данный клинический пример демонстрирует редкий случай коллагеновой энтеропатии у ребенка, в генезе которой возможно рассматривать сочетание инфекционного поражения кишечника и, возможно, серонегативную целиакию, с учетом удержания клинико-лабораторной ремиссии заболевания на фоне строгой безглютеновой диеты.

МАЛЬАБСОРБЦИЯ ГЛЮКОЗЫ-ГАЛАКТОЗЫ В СТРУКТУРЕ ВРОЖДЕННЫХ ДИАРЕЙ

Миянова А.Р.

Научные руководители: профессор, д.м.н. Захарова И.Н., доцент, к.м.н. Дмитриева Ю.А.

РМАНПО Минздрава России,
ДГКБ им З.А. Башляевой

Актуальность. Мальабсорбция глюкозы-галактозы (ГГМ) — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное нарушением транспорта глюкозы и галактозы через слизистую оболочку кишечника. В результате мутации в гене SLC5A1 происходит структурная и функциональная делеция натрий-зависимого котранспортера глюкозы-1 (SGLT-1) вследствие чего возникают тяжелая диарея и обезвоживание. Эпидемиологические данные по ГГМ отсутствуют: с 2001 по 2019 год во всем мире было зарегистрировано всего 107 случаев.

Цель. Продемонстрировать этапы диагностического поиска у ребенка с врожденной диареей и определить критерии диагностики мальабсорбции глюкозы-галактозы.

Клинический случай. Ребенок поступил в инфекционное отделение ДГКБ им. З.А. Башляевой в возрасте 2 месяцев в состоянии средней степени тяжести за счет умеренно выраженных симптомов интоксикации, упорного диарейного синдрома.

Из анамнеза известно, что мальчик рожден в семье близкородственного брака от 6-ой беременности 4 оперативных родов на сроке 37 недель, с мас-

сой тела при рождении 2970 г, длиной 53 см. Трое сибсов умерли в раннем неонатальном периоде при наличии диарейного синдрома.

С 3 суток жизни у ребенка отмечены частый водянистый стул до 10–15 раз, патологическая потеря в весе (482 г., –16,2%), выявлены электролитные нарушения, требующие заместительной инфузионной терапии. С рождения мальчик находился на грудном вскармливании. Далее в связи с усугублением дефицита веса, формированием метаболических нарушений грудное вскармливание было прекращено, ребенок был переведен на аминокислотную смесь. С пятых суток жизни инициировано частичное парентеральное питание, продолжено энтеральное питание смесью на основе аминокислот.

В отделении патологии новорожденных исключены наследственные аминоацидопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления, наследственные хромосомные заболевания. На фоне симптоматического лечения отмечена положительная весовая кривая при сохранении диарейного синдрома. Мальчик был выписан на 43 сутки жизни в удовлетворительном состоянии, прибавка в весе за 1 месяц составила 230г.

При поступлении в ДГКБ им З.А. Башляевой: масса тела 3200 г, рост: 53 см. Состояние средней степени тяжести, симптомы интоксикации выражены умеренно, аппетит сохранен, получает аминокислотную смесь по 90 мл каждые 3 часа. Кожные покровы влажные, тургор тканей снижен, отеков нет. Со стороны органов дыхания, сердечно-легочной деятельности без особенностей. Живот вздут, пальпируются перераздутые петли кишечника, печень и селезенка не увеличены. Стул до 10–15 раз в сутки и более, жидкий, без патологических примесей.

По результатам лабораторных исследований выявлены умеренно выраженные островоспалительные маркеры (С-реактивный белок 12,9 мг/л), повышение трансаминаз (аланинаминотрансфераза 40,4 Ед/л, аспартатаминотрансфераза 48,3 Ед/л), компенсированный метаболический ацидоз (ph 7,377, BE –15,2), снижение Ph кала (4,00), при исследовании мочи выявлена глюкозурия (6,30 ммоль/л) при отсутствии повышения концентрации глюкозы в сыворотке крови.

Клинико-анамнестические данные и результаты проведенного обследования определили необходимость проведения дифференциального диагноза в группе врожденных диарей вследствие мальабсорбции углеводов или на фоне структурных дефектов энтероцитов. С целью верификации диагноза было рекомендовано проведение генетического исследования, а также теста с энтеральной паузой.

Ребенок был переведен в реанимационное отделение с целью проведения энтеральной паузы в течение 24 часов, на фоне чего отмечена положительная динамика в виде купирования диарейного синдрома, что с большой вероятностью указывало на осмотический генез диареи на фоне мальабсорбции углеводов. С учетом отсутствия положительной динамики в анамнезе на фоне вскармливания безлактозной смесью, в качестве наиболее вероятной причины клинических проявлений заболевания у ребенка рассматривалась мальабсорбция глюкозы-галактозы. После стабилизации состояния была осуществлена попытка восстановления энтерального питания с использованием специализированной смеси на основе фруктозы. В динамике объем смеси был увеличен до физиологической потребности, что позволило полностью уйти от парентерального питания.

По данным эндоскопического и гистологического исследования слизистой верхних отделов желудочно-кишечного тракта структурных и воспалительных изменений выявлено не было. По результатам исследования панели «Наследственные заболевания ЖКТ» геномной ДНК из периферической крови методом клинического секвенирования идентифицирована мутация в гене SLC5A1 в гомозиготном состоянии c.1123C>T приводящая к замене аминокислоты p.Pro375Ser, который является вероятно патогенным и до сих пор не был описан в литературе.

Таким образом, диагноз мальабсорбции глюкозы-галактозы изначально был с высокой вероятностью определен на основании особенностей клинической картины, четкого положительного ответа на энтеральную паузу и переносимости специализированной смеси на основе фруктозы, а в дальнейшем был окончательно подтвержден результатами молекулярно-генетического исследования.

При катамнестическом наблюдении состояние ребенка остается удовлетворительным, на фоне индивидуально подобранного рациона эпизодов диареи не отмечается, динамика массо-ростовых показателей соответствует возрастной норме.

Заключение. Данный клинический пример демонстрирует трудности дифференциального диагноза врожденных диарей, определяет основные этапы диагностического поиска и свидетельствует о ключевом значении молекулярно-генетического исследования для окончательной верификации диагноза. Своевременная диагностика и адекватная диетотерапия пациентов с мальабсорбцией глюкозы-галактозы позволяет предупредить развитие жизнеугрожающих осложнений и обеспечить, благоприятный исход заболевания.

PRKAG2-АССОЦИИРОВАННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

Тихоновский П.А.

Научные руководители: к.м.н. Сдвигова Н.А., профессор, д.м.н. Басаргина Е.Н.

НМИЦ здоровья детей Минздрава России

Введение. Ген PRKAG2 кодирует регуляторную γ2-субъединицу 5-аденозинмонофосфат-активируемой протеинкиназы (АМФК). АМФК активирует метаболические пути, направленные на образование АТФ в кардиомиоците. Согласно международной базе данных OMIM, мутации в гене PRKAG2 приводят к развитию гипертрофической кардиомиопатии, тип 6 (OMIM 600858), врожденной гликогеновой болезни сердца с летальным исходом (OMIM 261740) и синдрома WPW (OMIM 194200), наследуемые по аутосомно-доминантному типу. PRKAG2-кардиомиопатия характеризуется прогрессирующей хронической сердечной недостаточностью, поражением проводящей системы сердца, что увеличивает риск внезапной сердечной смерти и ухудшает прогноз для данных пациентов.

Клинический случай. Мальчик М., от 4 беременности (1,3 беременности — единоутробные мальчики, 2 беременность — медицинский аборт). Со слов матери, на УЗИ отмечались признаки брадикардии плода. Роды 3, естественные, срочные. Вес при рождении 3220 г, длина тела 51 см, оценка по шкале APGAR 8/9 баллов. Рос и развивался в соответствии с возрастом. Наследственность по заболеваниям сердечно-сосудистой системы отягощена: отец (50 лет) — на ЭхоКГ выраженная концентрическая гипертрофия верхушечных отделов левого желудочка (ЛЖ), артериальная гипертензия на протяжении 20 лет; у старшего брата (31 год) — желудочковая экстрасистолия (ЖЭС) 1 градации по RYAN; у другого старшего брата (17 лет) — синусовая брадикардия, удлинение интервала QT.

При проведении ЭхоКГ в 2 года обращено внимание на брадикардию, фракция выброса (ФВ) ЛЖ 68%. На Холтеровском мониторировании ЭКГ (ХМ-ЭКГ) брадикардия с ЧСС 80/мин, феномен укороченного PQ, предсердная экстрасистолия (ПЭС). Впервые консультирован кардиологом в 6 лет, клинически отмечался систолический шум в 4–5 межреберье, без иррадиации. На ЭКГ синусовая брадикардия, феномен укороченного PQ, признаки гипертрофии предсердий и ЛЖ, феномен удлиненного QT. В 8 лет появились жалобы на повышенную потливость, сонливость, эмоциональную лабильность. На ХМ-ЭКГ нарастание представленности эктопической активности: увеличилось количество ПЭС, появились участки предсердной аллоритмии по типу бигеминии, тригеминии; зарегистрированы паузы ритма, превышающие возрастную норму. По данным ЭхоКГ полости сердца не расширены, стенки не утолщены, ФВ 66%, поперечное крепление хорды в области верхушки ЛЖ. Проводилась метаболическая терапия препаратами магния + пиридоксин, убидекаренон. В дальнейшем мальчик систематически у кардиолога не наблюдался. В 13 лет на ЭКГ обнаружены признаки феномена WPW. На ЭхоКГ впервые выявлена умеренная гипертрофия ЛЖ (МЖП 12 мм, ЗСЛЖ 9 мм), полости сердца не расширены, ФВ 68%. В 14 лет нарастание гипертрофии ЛЖ (МЖП 21 мм, ЗСЛЖ 15 мм), признаки внутрижелудочковой обструкции с градиентом до 24 мм рт. ст. в покое; полости не расширены, ФВ 78%. Выставлен диагноз: «Гипертрофическая кардиомиопатия, ассиметричная, с умеренной обструкцией выводного тракта ЛЖ. Феномен WPW. Дисфункция синусового узла (синусовая брадикардия), НК 1 ст.». Инициирована терапия пропранололом (препарат получал нерегулярно).

Впервые госпитализирован в кардиологическое отделение НМИЦ Здоровья детей Минздрава России в 16 лет. Лабораторно NTproBNP 1020 пг/мл. На ЭхоКГ выявлены признаки симметричной гипертрофии миокарда ЛЖ (МЖП 26 мм, Z-score 5,8; ЗСЛЖ 20 мм, Z-score 6,0) с градиентом на выносящем тракте ЛЖ в покое 14 мм рт. ст., на фоне нагрузки до 50 мм рт. ст.; ФВ ЛЖ 84% по Тейхольц, 73% по Симпсону; легочное давление по верхней границе нормы (35 мм рт. ст). На МРТ сердца с контрастным усилением подтверждена концентрическая гипертрофия ЛЖ, обнаружены признаки структурной неоднородности миокарда на отсроченных постконтрастных сериях. На ХМ-ЭКГ резкая брадикардия с ЧСС 54/мин, постоянная форма феномена WPW, парная мономорфная ЖЭС, эпизоды предсердной бигеминии, QTc 455 мс. В терапии с целью нейрогуморальной разгрузки назначен бета-блокатор (метопролола сукцинат), с антифибротической целью — антагонист минералокортикоидных рецепторов (спиронолактон).

Ребенок консультирован генетиком. Исключены лизосомные болезни накопления (болезнь Гоше, Нимана-Пика, болезнь Краббе, мукополисахаридоз 1 типа, болезнь Помпе) методом тандемной масс-спектрометрии. По результатам секвенирования клинического экзома методом NGS в гене PRKAG2 выявлен нуклеотидный вариант c.1647C>A в гетерозиготном состоянии, приводящий к аминокислотному варианту p.D549E. Данный вариант валидирован методом прямого автоматического секвенирования по Сэнгеру у ребенка, у матери вариант не обнаружен. Молекулярно-генетическое исследование отца в работе.

При обследовании в динамике через 9 месяцев у ребенка отмечено нарастание уровня NTproBNP до 3764 пг/мл; умеренная левая атриомегалия, толщина миокарда без изменений, градиент обструкции снизился до 14 мм рт. ст при физической нагрузке, легочное давление в норме. На ХМ-ЭКГ — появление одиночных полиморфных ЖЭС, сохраняется удлинение QTc до 458 мс, феномен WPW. Принимая во внимание результаты молекулярно-генетического обследования, прогрессирующее течение заболевания, ребенок направлен на консультацию в НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. В.И.

Шумакова, по результатам которой рекомендована имплантация кардиовертера-дефибриллятора и дальнейшее наблюдение ребенка на базе вышеуказанного центра для решения вопроса о необходимости проведения и сроках трансплантации сердца.

Заключение. Сочетание гипертрофической кардиомиопатии и феномена WPW должны настораживать в отношении PRKAG2-кардиомиопатии. Своевременное установление верного диагноза с проведением молекулярно-генетической диагностики позволяет оценить риски и дать верный прогноз, оптимизировать тактику ведения пациента и членов его семьи.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО СОЧЕТАНИЯ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ И ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА СЕРДЦА

Внукова Е.В.

Научные руководители:
профессор, д.м.н., Котлукова Н.П., Окулова О.А.

ДГКБ им. З.А. Башляевой
РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Цель. Презентация уникального клинического случая коморбидного пациента с инфантильной формой болезнью Помпе и врожденным пороком сердца.

Введение. Болезнь Помпе (БП) или гликогеноз II типа — редкое аутосомно-рецессивное заболевание из группы болезней накопления, связанное с мутацией в гене GAA, вызывающей дефицит фермента α-1,4-глюкозидазы в лизосомах, в связи с чем происходит патологическое накопление гликогена в органах и тканях организма. Частота БП варьирует от 1:14 000 до 1:300 000. Выделяют две основные формы: инфантильную с манифестацией в первые месяцы жизни, летальным исходом на первом году жизни и БП с поздним началом, которая развивается в любом возрасте старше одного года, имеет более легкое течение и благоприятный прогноз. Для инфантильной формы БП характерны генерализованная быстропрогрессирующая мышечная гипотония, гепатомегалия, гипертрофическая кардиомиопатия с развитием жизнеугрожающей сердечной недостаточности (СН), повышение уровня ферментов (КФК, АЛТ, ЛДГ, ЩФ). В мировой литературе не описано ни одного случая сочетания инфантильной формы БП и врожденного порока сердца (ВПС).

Клинический случай. Мальчик Е., 06.04.2022 г.р. Ребенок от матери 33 лет с отягощенным соматическим анамнезом, второй беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, ОРВИ, первых срочных, самостоятельных родов. Масса тела при рождении 3630 г, длина тела 53 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов.

Через 2 часа после рождения отмечена отрицательная динамика в виде нарастания дыхательной недостаточности, церебральной депрессии; выслушан систолический шум. Ребенок переведен в ОРИТН, где ему проводилась респираторная поддержка в режиме nCPAP в течении 9 часов, инфузионная, антибактериальная терапия с положительной динамикой. На 2 сутки жизни (07.04.22) проведена ЭХО-КГ в связи с подозрением на ВПС.

На 3 сутки жизни (08.04.2022) ребенок переведен в неонатологическое отделение № 1 ДГКБ им. З.А. Башляевой г. Москва.

По данным ЭХО-КГ подтвержден ВПС (ДМЖП перимембранозный 8–9 мм, частично прикрыт аневризмой, толщина миокарда (ТМ) 6 мм (норма 4,5–5мм), градиент систолического давления (ГСД) ЛЖ/ПЖ 18 мм рт. ст., межпредсердное сообщение (МПС) 5 мм. Рентгенография органов грудной клетки: расширение тени сердца, гиперволемия в малом круге кровообращения.

В связи с клиникой СН ребенку назначена терапия: дигоксин в дозе 0,00001 г/кг/сутки, спиронолактон 4 мг/кг/сут, калия аспаргинат и магния аспаргинат. На 17 сутки (22.04.2022) с положительной динамикой, нарастанием ГСД ЛЖ/ПЖ до 40 мм рт. ст., ребенок выписан домой.

В 2 месяца (04–11.06.2022) при динамическом обследовании в кардиологическом отделении ДГКБ им. З.А. Башляевой отмечены дефицит массы тела 13%, одышка при нагрузке, субиктеричность лица и склер, двустороннее гидроцеле.

Лабораторно: гипербилирубинемия (билирубин 113 мкмоль/л за счет непрямой фракции), гиперферментемия (АЛТ 143 Ед/л, АСТ 252 Ед/л, щелочная фосфатаза 1443,6 Ед/л (норма до 450 Ед/л), КФК 619,5 Ед/л (норма до 295 Ед/л)). УЗИ печени: размеры печени не увеличены, перегиб желчного пузыря.

Проведена коррекция базисной кардиологической терапии. В связи с наличием синдрома цитолиза, холестаза, перегиба желчного пузыря назначен курс УДХК. Рекомендован динамический контроль измененных биохимических параметров (с особым вниманием на параметр КФК).

В 2,5 месяца по месту жительства отмечено нарастание желтухи, сохранение гиперферментемии, нарастание КФК до 677 Ед/л. Учитывая вышеизложенное, кровь ребенка направлена на энзимодиагностику методом ТМС с целью исключения лизосомальных болезней накопления, спинальной мышечной атрофии, врожденной мышечной дистрофии Дюшенна. 29.07.2022 получены данные о резком снижении активности альфа-глюкозидазы до 0,21 мкМ/л/ч (норма 1–25), что характерно для БП. Дальнейшее молекулярно-генетическое исследование выявило компаунд-гетерозиготное состояние в гене GAA c.1082C>T/p.Pro361Leu, c.1425del/p.Leu476Ter, подтверждающее диагноз болезни Помпе.

В 3 месяца (24.07.2022–05.08.2022) мальчик повторно госпитализирован в кардиологическое отделение ДГКБ им. З.А. Башляевой. При осмотре

обращали внимание специфический фенотип лица, макроглоссия, плотные при пальпации икроножные мышцы, умеренная мышечная гипотония, затруднение при кормлении, одышка при физической нагрузке, дисгармоничность физического развития за счет дефицита массы тела 19%, задержка темпов моторного развития.

ЭКГ: признаки бивентрикулярной гипертрофии. ЭХОКГ: размеры ДМЖП прежние, увеличение среднего давления в легочной артерии до 28 мм рт. ст., гипертрофия миокарда левого и правого желудочков без обструкции выходных отделов.

По жизненным показаниям с 4,5 месяцев (24.08.2022) мальчик начал получать заместительную ферментотерапию (ФЗТ) алглюкозидазой альфа 20 мг/кг 1 раз в 2 недели внутривенно, под контролем лабораторных и инструментальных показателей. На фоне терапии отмечены улучшение аппетита, уменьшение гипертрофии икроножных мышц, макроглоссии, снижение показателей АСТ, АЛТ, КФК, уменьшение толщины задней стенки левого желудочка с 6,7 мм до 5 мм, межжелудочковой перегородки с 7,8 мм до 5,5 мм, физическое развитие к году стало гармоничным. При динамическом наблюдении нервно-психическое развитие с положительной динамикой: в 5 месяцев — держал голову, переворачивался со спины на бок, улыбался, гулил, мимика лица активная, в 8 месяцев — самостоятельно переворачивался со спины на живот и обратно, сидел при поддержке, в 11 месяцев — сидел самостоятельно, стоял с опорой, активно ползал, в 1 год 2 месяца — стоял с опорой, ходил и бегал с поддержкой, играл в игрушки, произносил отдельные слоги, в 1 год 5 месяцев — ходил, бегал самостоятельно, походка с элементами вихляния.

Проспективное наблюдение пациента продолжается по настоящее время (январь 2024 г). Каждые 3 месяца ребенок госпитализируется в кардиологическое отделение ДГКБ им. З.А. Башляевой для динамического наблюдения и коррекции терапии. На данный момент ему 1 год 9 месяцев, продолжает получать ФЗТ по основному заболеванию (болезнь Помпе). По ВПС мальчик гемодинамически стабилен, ГСД ЛЖ/ПЖ без отрицательной динамики, получает базисную терапию СН.

Заключение. Особенность представленного клинического случая заключается в том, что у ребенка с ВПС при плановом кардиологическом обследовании в возрасте двух месяцев было выявлено изменение лабораторных показателей в виде гиперферментемии. Это позволило заподозрить инфантильную форму БП на доклиническом этапе, своевременно верифицировать диагноз и начать лечение. По данным мировой литературы дети с БП имеют более высокий риск развития осложнений при хирургическом вмешательстве, в связи с чем у данного ребенка на фоне стабильной гемодинамики оперативное лечение ВПС решено было отложить на более поздний возраст. Несмотря на сочетание у пациента двух тяжелых коморбидных патологий раннее начало комбинированной терапии (ФЗТ и терапии СН) позволило на данном этапе избежать операции на открытом сердце, улучшить течение основного заболевания, получить хорошую динамику физического, психического, речевого и стато-моторного развития.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ СОТОСА И БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ

Усманов Т.А., Малышев О.Г.

Научный руководитель: к.м.н. Карпенко М.А.

РУДН им. Патриса Лумумбы, кафедра педиатрии, ГБУЗ ДИКБ №6

Введение. Синдром Сотоса — это редкое генетическое заболевание, отличительными особенностями которого являются характерный внешний вид лица (широкий и выпуклый лоб с долихоцефальной формой головы, редкие лобно-височные волосы, косые глазные щели, длинное и узкое лицо, вытянутый подбородок); ранняя задержка развития, умственные нарушения и чрезмерный рост. Признаки синдрома Сотоса могут включать поведенческие особенности, разницу между костным возрастом и хронологическим возрастом, аномалии сердца, аномалии черепа, гипермобильность суставов, плоскостопие, аномалии почек, сколиоз и судороги. Синдром Сотоса встречается приблизительно у 1 из 10–14 тысяч новорожденных, при этом истинная частота может составлять примерно 1 случай на 5000 новорожденных, поскольку многие признаки синдрома Сотоса могут быть расценены как симптомы других заболеваний, соответственно, часто синдром не диагностируется должным образом. Повторные эпизоды бронхообструкции у ребенка с подтвержденным генетическим заболеванием из-за недостаточной осведомленности об особенностях течения заболевания могут ошибочно расцениваться как проявление основного заболевания, что затрудняет своевременную диагностику и терапию сопутствующих заболеваний, например, бронхиальной астмы.

Цель исследования. Описать клиническое наблюдение пациента с синдромом Сотоса и бронхиальной астмой.

Материалы и методы. Проведена оценка физикальных данных, проанализированы протоколы спирометрии и заключения осмотров врача-пульмонолога консультативно-диагностического отделения ГБУЗ "Детская инфекционная клиническая больница №6 ДЗМ". Синдром Сотоса был установлен по результатам генетического исследования с использованием набора SALSA MPLI Problemix P026 Sotos.

Результаты. Ребенок А., 9 лет, наблюдается по поводу генетически подтвержденного синдрома Сотоса. Наблюдается по поводу задержки психоэмоционального развития, тугоухости 1–2 ст. В анамнезе частые эпизоды бронхообструкции, с положитель-

ным эффектом после применения ингаляционных глюкокортикостероидов и бронхолитиков, которые связывали с проявлениями синдрома Сотоса. Из анамнеза известно, что ребенок наблюдался по поводу атопического дерматита, аллергического ринита, в клиническом анализе крови регистрировалась эозинофилия (более 300 кл/мкл). При осмотре рост 166 см (1,9 процентиль), вес 64 кг (2,78 процентиль). Индекс массы тела 23,2. Физическое развитие высокое, гармоничное, соответствующее возрасту 17 лет. Макроцефалия, вытянутый подбородок, высокий голос. Состояние на момент осмотра удовлетворительное, активных жалоб не предъявляет. Кожные покровы бледно-розового цвета, высыпаний нет. В легких дыхание жесткое, проводится равномерно, выслушиваются единичные рассеянные сухие хрипы. Частота дыхательных действий 21 в минуту. Сатурация кислорода 98%. Проведена спирометрия с пробой с бронхолитиком: функциональный жизненный объем легких (ФЖЕЛ) 90%, объем форсированного выдоха за первую секунду (ОФВ1) 79%, прирост ОФВ1 после пробы с бронхолитиком (вентолин 400 мкг) 26 %, 620 мл (проба с бронхолитиком положительная). На основании данных анамнеза, осмотра и результатов спирометрии с пробой с бронхолитиком был установлен диагноз бронхиальная астма, назначена базисная терапия: сальметерол + флутиказон (серетид) 25/50 мкг по 2 дозы 2 раза в день через спейсер. После начала терапии эпизодов бронхообструкции не отмечалось, повысилась толерантность к физической нагрузке. В динамике по данным спирометрии ОФВ1 составил 105%, прирост после пробы с бронхолитиком — 3% (проба отрицательная).

Выводы. Описание клинического наблюдения ребенка с синдромом Сотоса позволит не только заподозрить данное генетическое заболевание по клиническим признакам и подтвердить диагноз генетическим исследованием, но и позволит при наличии повторных эпизодов бронхообструкции и отягощенного аллергоанамнеза заподозрить бронхиальную астму и провести своевременную диагностику с назначением базисной терапии.

КЛИНИКА, ДИАГНОСТИКА И ПЛАНИРОВАНИЕ ХИРУРГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С СУЖЕНИЕМ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ

Саджади Н.М.

Институт повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет» МОДКБ, кафедра челюстно-лицевой хирургии

Актуальность. Сужением челюстей или зубных рядов называют уменьшение их поперечных размеров. Оно может быть на одной или обеих челюстях, равномерным на протяжении всей челюсти или неравномерным, т. е. в каком-либо участке ее. Сужение чаще наблюдается на верхней челюсти нежели на нижней. Это объясняется особенностями строения челюстей. Верхняя челюсть, как известно, содержит больше губчатой кости, граничит с воздухоносными пазухами. Нижняя челюсть более компактна. Сужение челюстей и зубных рядов наиболее резко бывает выражено в боковых отделах, главным образом в области премоляров. В преобладающем большинстве, случаев оно сопровождается деформацией переднего отдела челюсти или зубного ряда. Сужение челюстей или зубных рядов может быть обусловлено недоразвитием или деформацией челюстей в трансверзальном направлении. Недоразвитие челюстей связывают с наследственным фактором, врожденной расщелиной неба, болезнями раннего детского возраста, эндокринными расстройствами, травмой, остеомиелитами, преждевременной потерей молочных зубов и другими причинами. Наиболее частыми причинами деформации челюстей, особенно верхней, являются рахит, нарушение носового дыхания, нарушение равновесия мышц, вредные привычки (подкладывание руки под щеку во время сна). Сужение челюстной дуги приводит к некорректному размещению зубов и их скученности (им не хватает места, особенно если они крупные) и нарушение прикуса, эстетически суженная челюсть тоже выглядит непривлекательно при улыбке видны боковые поверхности зубов и десен. Мягкие ткани лица должны поддерживаться лицевыми костями. Если челюсти слишком узкие, нижняя часть лица не имеет поддержки, мягкие ткани начинают провисать. Это является не только эстетическим дефектом. Если своевременно не произвести коррекцию, разовьются дальнейшие осложнения — нарушение работы зубочелюстного аппарата и деформация прикуса. При резком сужении нижней челюсти ее боковые зубы оказываются блокированными антагонистами и трансверзальные движения нарушаются, в результате чего ухудшается измельчение пищи. К этому следует добавить, что при сужении зубных рядов некоторые зубы испытывают неправильную по величине и особенно направлению нагрузку, что нередко приводит к патологическим изменениям в тканях

пародонта. Проблема лечения детей с трансверсальными зубочелюстными аномалиями, сопровождающимися сужением челюстей, широко представлена в отечественной и иностранной литературе. Однако лечение данной патологии методом компрессионно-дистракционного остеосинтеза в отечественной литературе практически не описано, несмотря на значительное количество зарубежных работ по данной теме.

Материалы и методы. Сужение нижней челюсти происходит из-за недоразвития её тела. В таких случаях характерны уменьшение высоты и сужение нижней трети лица, дистальный прикус, скученность зубов или частичная первичная адентия. Большое разнообразие разновидностей сужения затрудняет диагностику. Для того, чтобы правильно составить план лечения, необходимо определить, что именно сужено (челюсть, зубная дуга). К основным методам диагностики данной аномалии относятся: метод Пона, установление зависимости между шириной зубной дуги и суммой ширины мезиодистальных диаметров 12 зубов, телерентгенография и рентгенография небного шва. По методикам Пона и диаграмме определяют степень сужения, по анализу телерентгенограммы — разновидность и характер сужения, по рентгенограмме — структуру и ширину небного шва. Решая вопрос о необходимости и методе лечения, следует учитывать внешний вид больного, нарушение различных функций, степень и характер сужения, мезиодистальное соотношение зубных рядов, вид прикуса.

Таким образом, исходя из клинической картины и данных специального исследования больного, лечение проводят индивидуально. В основном при сужении лечение направлено к расширению челюстей или зубных дуг, а также к выравниванию несоответствия между верхним и нижним зубным рядом. Для расширения челюстей применяют специальный аппарат, который называется дистрактор. Его функцией является разведение ранее хирургически распиленных костных фрагментов для наращивания костной ткани в промежутке между ними.

Клинический случай. Пациентка, Г, 17 лет, страдает выражающимся в скелетная деформация прикуса, сужение нижней челюсти. Под общим обезболиванием и инфильтрационной анестезией произведен разрез слизистой преддверия полости рта, отступив от переходной складки на 1 см, подслизистая диссекция мягких тканей, рассечение мышц подбородка, субпериостальная диссекция со склетированием ментального отдела нижней челюсти, костной пилой намечена лини остеотомии. Произведена адаптация и фиксация в области подбородка компрессионно-дистракционного аппарата, костной пилой и долотом произведена окончательная остеотомия по центральной части симфиза с мобилизацией фрагментов. Мышцы подбородка послойно адаптированы. Швы на слизистую. Активаторы винт выведен в преддверие полости рта. Гемостаз по ходу операции.

Послеоперационное ведение больного включает прием нестероидных противовоспалительных, антисептического полоскания полости рта. Активация дистракторов начинается на 7-й день послеоперационного периода самим больным или персоной из его близкого окружения. Степень активации винта зависит от необходимого размера коррекции.

После завершения дистракции на запланированную ширину ретенционный период до 6 недель способствует оссификации зоны дистракции и консолидации фрагментов челюстей.

Результаты. В соответствии с феноменом компрессионно-дистракционного остеосинтеза, режим активации любых дистракторов делится на 3 периода: Период компрессии (сжатия), период дистракции (расширения), период ретенции (стабилизации), период компрессии обычно длится 7 дней, он необходим для стимуляции количественного увеличения костных клеток. Далее следует этап расширения линии распила. Пациент, используя специальный ключ от дистрактора, поворачивает замок аппарата, стержни которого расходятся на заданную поворотом длину. Темп дистракции составляет в день по 0,5–1 мм в сутки (2 оборота ключом по 0,25 мм или 2 оборота по 0,5 мм).

Выводы. при установке дистракторов в области зубосодержащих фрагментов челюсти образуются тремы (промежутки) между зубами, потому что линия распила проходит именно между ними. Для достижения наилучших функциональных результатов, а также реализации эстетических желаний пациента, необходимо ортодонто-хирургическое лечение. Врач-ортодонт в послеоперационном периоде устанавливает брекет-систему, с помощью которой будет возможно восстановление анатомического положения зубных рядов. В зависимости от клинической ситуации подбирается определённый вид аппарата.

СЛУЧАЙ ОСТРОГО ГЕПАТИТА НЕЯСНОЙ ЭТИОЛОГИИ, ОСЛОЖНИВШИЙСЯ ПЕЧЁНОЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ И ТРАНСПЛАНТАЦИЕЙ ПЕЧЕНИ

Мартышова М.Ю.

Научный руководитель: Грешнякова В.А.

ДНКЦИБ ФМБА России

Актуальность. В начале 2022 года в Великобритании зафиксирована вспышка острого гепатита неуточнённого генеза. Весной 2022 количество случаев начало стремительно расти и распространяться по миру — к концу года стало известно о 1010 случаев гепатита неясной этиологии в 35 странах мира. Фактор распространения инфекции, связанный с международными поездками или другими странами, не был доказан. Этиология заболевания до настоящего момента неизвестна. В качестве основных гипотез рассматривается аденовирусная этиология. Кроме

того, не исключается потенциальное появление нового гепатотропного вируса гепатита, аденоассоциированный вирус, а также изменение иммунореактивности организма после перенесённого Covid-19, обуславливающее нетипичное течение аденовирусной инфекции. Официально подтверждённых случаев этого заболевания в РФ до сегодняшнего дня нет.

Цель. Повысить настороженность практикующих врачей в отношении гепатита неясной этиологии.

Введение. При инфицировании аденовирусом группы F как правило развивается картина острого гастроэнтерита. Ситуация, при которой происходит поражение печени, не является типичной и не объясняет полностью тяжесть клинической картины. Наш центр так же столкнулся со случаем тяжелого течения острого гепатита у ребёнка, установить этиологию которого на момент госпитализации не удалось. Единственным обнаруженным инфекционным агентом был аденовирус группы F, выделенный из кала.

Клинический случай. Ребёнок 16 лет находился на госпитализации в ФГБУ ДНКЦИБ ФМБА России с 17.10.2021 по 21.10.2021. Девочка поступила на поздних сроках болезни (около двух недель) с клиникой острой печеночной недостаточности, проявлявшейся в виде периферических отеков, асцита, желтухи. В дебюте заболевания отмечалась боль в животе, разжиженный стул до 7 р/сут ежедневно. Общее самочувствие не страдало, лихорадки, интоксикационного синдрома не было, продолжала посещать школу. В течение последующих дней стала отмечать появление отеков на нижних конечностях, увеличение в размерах живота. С 10–11 дня болезни наблюдалось потемнение мочи, ахолия кала, пожелтение склер и кожи. Осмотрена педиатром, проведен биохимический анализ крови, по результатам которого девочка была направлена на экстренную госпитализацию с диагнозом «Острый гепатит». По тяжести состояния госпитализирована в ОРИТ.

Эпидемиологический анамнез: За пределы РФ не выезжала. В окружении все здоровы. Операции, травмы, инъекции, гемотрансфузии отрицает. Имеется татуировка над ключицей (со слов, сделана в сертифицированном салоне). Употребление запрещённых веществ отрицает. Известно, что 2 недели назад ела грибной суп (лисички). Отец также употреблял в пищу этот суп — здоров. В начале лета похудела более, чем на 10 кг, отказывалась от еды, отмечалось учащение диуреза, стула. Родители не могут исключить, что девочка принимала что-то с целью похудения.

При объективном осмотре: Состояние крайне тяжелое. Сознание ясное. Психический статус: вялая, быстро истощается, на вопросы отвечает правильно, ориентирована во времени и пространстве. Кожа насыщенно желто-лимонного цвета, петехиальная сыпь в месте наложения жгута, манжеты, кровоточивость из мест инъекции. Тургор кожи нормальный. Влажность нормальная. Температура тела 36,8С. Склеры иктеричны. Видимые слизистые оболочки иктеричны. Отеки: анасарка — отечность голеней, стоп, кистей рук, увеличение в размере живота за счет асцита. ЧСС 90 уд. в мин. АД 110/56 мм рт. ст. ЧД 24 в мин. Дыхание жесткое, ослабленное в нижних отделах. Язык влажный, с налетом желтого цвета. Живот при пальпации мягкий, болезненный при пальпации, преимущественно в правом подреберье и эпигастрии. Печень: правая доля +2,0 см ниже края рёберной дуги, левая доля — по краю. Край печени умеренно болезненный при пальпации, закругленный, плотноватый. Селезенка +2,0 см. Стул 1 р/сут жидкий, желто-зеленого цвета. Диурез снижен, моча темно-коричневая. С утра 19.10.2021 — анурия (диурез не более 10 мл/час).

При лабораторном обследовании: Прогрессирующая анемия тяжелой степени (Er 1.33*1012, Hb 47 г/л), прогрессирующая тромбоцитопения тяжелой степени (48*109), ретикулоцитоз. Пробы Кумбса (прямая и холодовая) — отрицательны. Гипербилирубинемия до 964 мкмоль/л, смешанная, преимущественно за счет прямой фракции (732 прямая/232 непрямая). Синдром цитолиза с высокими коэффициентом де Ритиса — нормальными показателями АЛТ на фоне повышения АСТ до 328 Ед/л (макс.) с последующим снижением показателей. Снижение белково-синтетической функции печени — гипоальбуминемия, гипокоагуляция, дефицит К-зависимых факторов свертывания крови. В ИФА крови маркеры вирусных гепатитов A, B, C, D, E — отрицательны, антитела к ВИЧ, иерсиниям, антигены энтеровирусов — не обнаружены. В ПЦР крови ДНК ВЭБ, ЦМВ, вирусов герпеса человека 6 типа, РНК энтеровирусов не обнаружены. Циркулирующие иммунные комплексы в норме, уровень гамма-глобулинов не повышен. ANF, AMA-M1-M9, АГМА, ANCA, LKM-1 — в пределах референсных значений. Уровни церулоплазмина и меди сыворотки в пределах нормы. Единственным диагностированным инфекционным агентом, был аденовирус группы F, выделенный из кала методом ПЦР в реальном времени.

Лечение: Трансфузии свежезамороженной плазмы (СЗП), Er-массы №1, альбумин 20% 100 мл/сут, лактулоза, гепа-мерц, дицинон, альфа нормикс, омез, церукал, лазикс. С 19.10. пульс-терапия — метипред 1000 мг/сут, инфузионная терапия с дотацией по электролитам, инотропная, вазопрессорная поддержка (добутамин, норадреналин). 18.10.2021 в 22:30 была начата операция экстракорпоральной гемокоррекции (ЭКГК) — продленная вено-венозная гемодиафильтрация (ПВВГДФ (CVVHDF)). Длительность операции — 65 часов 30 минут. Одновременно с ЭКГК 18.10 с 23:00, проводилась операция гемосорбции с использованием колонки «Цитосорб» (CytoSorb). Длительность операции — 12 часов. Скорость кровотока — 110–250 мл/мин. Ультрафильтрат (удалено) — 8450,0. Далее пациент был переведён на трансплантацию печени в ВМедА имени С. М. Кирова.

Обсуждение. Крайне тяжёлое состояние ребёнка обусловило проведение обследования в сжатые

сроки. В качестве причин рассматривались как инфекционные, аутоиммунные, токсические причины острого гепатита, так и скрыто протекавшая хроническая патология печени с декомпенсацией (с такой позиции аденовирусы рассматривались как триггер декомпенсации). Невысокие показатели печеночных трансаминаз являются закономерным следствием печеночной недостаточности, развившейся к моменту поступления вследствие поздних сроков обращения за медицинской помощью. Достоверно установить этиологию заболевания не удалось, нельзя исключить, что причиной его были аденовирусы группы F.

Выводы. Несмотря на то, что роль аденовируса в возникновении текущей вспышки неуточнённого гепатита к настоящему времени не доказана, целесообразно включать обследование на него в спектр диагностических мероприятий при острых неверифицированных гепатитах. С учётом тяжести течения неуточненного гепатита, необходима настороженность в отношении быстрого прогрессирования и потенциального развития печеночной недостаточности в этой группе пациентов.

ОБЪЕКТИВНЫЕ И СУБЪЕКТИВНЫЕ ПРИЧИНЫ ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ АУТОИММУННОГО ПАННИКУЛИТА

Кандрина А.М., Арсалиева А.Ш.

Научный руководитель:
доцент, к.м.н. Спиваковский Ю.М.

Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, кафедра факультетской педиатрии

Введение. Несмотря на современное развитие медицины и ее узкоспециализированных направлений, в практике врача-педиатра продолжают встречаться случаи, которые не только требуют междисциплинарного подхода к их решению, но и не всегда предусматривают это решение, как единственно правильное. Кроме того, поиск данного решения может быть крайне затруднителен. Одной из таких междисциплинарных проблем является панникулит, представленный в вариантах своих многочисленных проявлений. Панникулит — группа гетерогенных заболеваний воспалительной природы, которые характеризуются поражением подкожной жировой клетчатки (ПЖК), при которых могут вовлекаться в патологический процесс и внутренние органы. Широкое многообразие клинических и гистологических проявлений и, кроме того, отсутствие специфического лечения, приводит к тому, что эти пациенты попадают в поле зрения врачей самых разных специальностей: педиатров, ревматологов, дерматологов, хирургов, онкологов и т.д.

Клинический случай. Впервые изменения на коже в виде розовато-синюшного пятна у мальчика Е., 5 лет, мама отметила в январе 2022 года. Пятно появлялось после купания, не носило стойкого характера, располагалось в области грудной клетки по задней подмышечной линии справа ближе к лопаточной области, его размеры составляли до 2,5 см в диаметре, контуры были неровными, и оно незначительно возвышалось над поверхностью кожи. В последующем данное кожное образование стало контурироваться не только после купания (воздействие воды? повышенной температуры? механического влияния?), но и начало отмечаться после значимой физической нагрузки, что и стало поводом к первичному обращению к врачу-дерматологу. Мальчик впервые консультирован дерматологом в марте 2022 года, когда был установлен диагноз: «Мастоцитоз? Мигрирующая эритема?» По назначению дерматолога пациент получил курс антибактериальной терапии (Амоксациллин), антигистаминных препаратов 2 поколения, а также местную терапию комбинированными средствами, включающими бетаметазон, клотримазол, гентамицин, а в последующем мометазона фуроат. Значимого эффекта отмечено не было. В рамках дерматологического консилиума пациент был осмотрен в Университетской клинике, где был установлен диагноз «Мастоцитоз». Было продолжено амбулаторное наблюдение. При последующем выполнении рекомендаций дерматологов, отмечено медленное прогрессирование кожного патологического процесса. Образование несколько увеличилось в размерах, стало чуть больше выступать над поверхностью кожи, что не сопровождалось иной субъективной патологической симптоматикой (зуд, боль, иные неприятные ощущения).

К марту 2023 года кожное образование стало более плотным при пальпации, изменило окраску — стало коричневого цвета с синюшным оттенком, еще более возвышалось над поверхностью кожи. Данная отрицательная динамика послужила поводом к стационарному обследованию в специализированном дерматологическом отделении, которое было проведено в мае–июне 2023 года. Результатом обследования стало изменение диагноза, который был сформулирован как «Склеродермия локализованная, бляшечная, фаза эритемы, индурации, атрофии, стадия прогрессирования? По результатам проведенного обследования из патологических изменений была выявлена эозинофилия (10%), значимое повышение показателей щелочной фосфатазы (1169 Е\л) (ЩФ). Лабораторных признаков активного воспаления (повышение СОЭ, СРБ) не отмечено. Поиск инфекционных факторов, в т.ч. гельминтов и простейших, результатов не принес. По результатам УЗИ мягких тканей описаны эхо-признаки мягкотканного (жидкостного?) образования в ПЖК правой лопаточной области, что стало поводом к проведению консультации врача-онколога. По его рекомендации ребенок был госпитализирован в хирургическое отделение в июле 2023 г., где по результатам проведенного обследования подтвержден высокий уровень ЩФ(1186 Е/л), по УЗИ мягких тканей: в проекции образования кожи (подмышечной области с распространением в правую подлопаточную область) определяется утолщение кожи и ПЖК, толщиной 6 мм, за счет утолще-

ния дермы и скопления жидкости в жировой клетчатке. При цветном допплеровском картировании зарегистрировано умеренное усиление кровотока. В подмышечной области отмечено увеличение лимфатических узлов, снижение их эхогенности. При проведении МРТ области поражения описана МР-картина зоны структурных изменений в подкожно-жировой клетчатке правой подлопаточной и подмышечной областей, умеренно накапливающая контраст и единичные увеличенные лимфатические узлы в правой подмышечной области. Проведена биопсия образования и дальнейшее решение диагностически сложной ситуации зависело от патологоанатомического заключения. Наиболее вероятным диагнозом по результатам гистологического исследования биоптата с учетом клинических данных была указана неходжикинская Т-клеточная лимфома, после чего было проведено полное удаление патологического образования, что в последующем, в раннем послеоперационном анамнезе, привело к формированию гипертрофического келоидного рубца, значимо ограничивающего объем движений плечевого сустава.

Избежать дальнейшей осложнений, связанных с планируемой полихимиотерапией, удалось благодаря заключению специалистов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева», куда один из фрагментов биоптата был направлен для референсной оценки. В полученном результате было указано, что признаков опухолевого поражения не получено, а верифицированы признаки аутоиммунного панникулита.

На этом этапе мать ребенка приняла решение показать мальчика ревматологу. Проведенное расширенное обследование в условиях ревматологического стационара включало не только исследование биохимических ревматологических маркеров, но и углубленное обследование различных органов и систем, которые могли бы быть вовлечены в патологический процесс — компьютерная томография органов грудной клетки, МРТ органов грудной и брюшной полости, сцинтиграфическое исследование скелета и т.д. Ребенок, с учетом онкологической настороженности дополнительно очно проконсультирован специалистами ФГБУ «НМИЦ онкологии им. акад. Н.Н. Блохина МЗ РФ», где на настоящий момент данных за неопластический процесс не получено. На фоне проводимой противовоспалительной терапии рецидива заболевания аутоиммунного панникулита не отмечается.

Заключение. Приведенное клиническое наблюдение наглядно иллюстрирует объективные сложности и субъективные причины, возникающие в реальной педиатрической практике на многотрудном диагностического пути дифференциации воспалительных поражений ПЖК и кожи, требующих от врача любой специальности хороших междисциплинарных знаний, умения и желания сотрудничать с коллегами смежных врачебных специальностей с целью максимально эффективного клинико-лабораторного и инструментального обследования пациента для полноценной клинической верификации диагноза.

СИНДРОМ КОЛЬЦЕВОЙ ТРИНАДЦАТОЙ ХРОМОСОМЫ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Аброян Л.М.

Научные руководители: доцент, к.м.н. Саркисян Е.А., доцент, к.м.н. Думова С.В.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ

Введение. Кольцевые хромосомы часто возникают после разрыва в коротком и длинном плечах хромосомы с воссоединением на двух концах для завершения кольца. Изменение структуры хромосомы из линейной в кольцевую вызывает ее митотическую нестабильность, приводящую к соматическому мозаицизму, вследствие которого формируются клоны клеток с различным вторичными числовыми и структурными хромосомными перестройками. Большинство случаев кольцевых хромосом являются спорадическими. Причина образования отклонения неизвестна, и принято считать, что это случайность, которая происходит в процессе гаметогенеза. Кольцевая хромосома очень редко может передаваться по наследству от родителей к ребенку. В большинстве известных случаев (90%) образование кольцевой хромосомы происходит в яйцеклетке.

Синдром кольцевой 13 хромосомы является редкой структурной хромосомной аномалией. Заболевание встречается с частотой 1/58 000 живорожденных, с большой частотой у мальчиков. Среди пренатальных ультразвуковых признаков синдрома кольцевой 13 хромосомы часто отмечают задержку внутриутробного развития (ЗВУР), микроцефалию, множественные врожденные пороки развития (МПВР). наиболее часто встречаются пороки сердца, головного мозга и аноректальной области. Выявленные пренатально признаки подтверждаются сразу после рождения и сопровождаются наличием лицевоого дисморфизма (косые глазные щели, гипертелоризм, аномально посаженные уши, широкая переносица, высокое дугообразное небо, микрогнатия, маленький рот и тонкие губы). В дальнейшем эти дети отстают в физическом развитии, имеют нарушения психомоторного развития. умственную отсталость в более старшем возрасте, а также нарушения слуха и речи. Однако, в медицинской научной литературе описан один случай, когда наличие кольцевой хромосомы у двух сестер не отразилось в значимой степени на здоровье и развитии девочек.

Клинический случай. Девочка Э., от матери с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом (первая беременность в 2015 году, роды на 37 неделе, девочка вес 2470г, 47 см, вторая беременность в 2020 году, замершая на сроке 6–7 недель, третья беременность в 2022 году, замершая на сроке 6–8 недель). Данная беременность четвертая, протекала в первом и втором триместре без особенностей, ультразвуковое скрининговое сканирование не проводилось. В третьем триместре на сроке 35 недель

гестации мать находилась в отделении патологии беременности в связи с ЗВУР плода, получала соответствующую терапию (в том числе цитофлавин). В микробиологическом посеве мочи был получен рост золотистого стафилококка (S. aureus), проводилась антибактериальная терапия, местная терапия кольпита. Роды вторые на сроке 36,4 недель, оперативные по причине острой гипоксии плода по данным кардиотокографии и преждевременного излития околоплодных вод. родилась малая для гестации девочка с массой тела 1720 г, длиной тела 45 см, по шкале APGAR оценена на 6/7 баллов. Тяжелое состояние при рождении, обусловленное дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточностью, потребовало проведения реанимационных мероприятий в родильном зале. В условиях транспортного кувеза и проведения респираторной поддержки методом спонтанного дыхания положительным давлением ребенок был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН) перинатального центра. Для адекватной огсигенации потребовалось проведения неинвазивной искусственной вентиляции легких. В связи с риском реализации внутриутробной инфекции назначена антибактериальная терапия (ампициллин/сульбактам). Проводилась также инфузинная терапия, профилактика геморрагической болезни новорожденных. На нейросонографии выявлены эхографические признаки вентрикуломегалии, повышение эхогенности перивентрикулярных зон, морфофункциональной незрелости структур головного мозга. На 5-ые сутки, учитывая стабилизацию состояния, ребенок был переведен в отделение второго этапа выхаживания многопрофильного детского стационара с целью дальнейшего обследования и лечения.

При поступлении в отделение состояние ребенка оценивалось как средней степени тяжести, обусловленные наличием признаков дыхательных расстройств, инфекционного токсикоза, неонатальной желтухи, неврологической симптоматикой синдрома угнетения. В респираторной поддержке не нуждался, проводилась кислородотерапия через начальные канюли. Обращали на себя внимание множественные стигмы дисэмбриогенеза — широкая переносица, высокое, воронкообразное небо, гипертелоризм, антимонголиодный разрез глаз, низко посаженные уши, поперечные борозды на ладонях с обеих сторон, арахнодактилия, сандалевидная щель на стопе, короткая шея, микроцефалия. По таблицае Intergrowth 21 окружность головы 28см ниже 1 ‰, когда масса и длина тела в пределах 3 ‰. Швы черепа были сомкнуты, большой родничок точечный. В области сагиттального шва в проекции малого родничка пальпировалось мягкотканное образование размером до 0,5 см, безболезненное, с дефектом роста волос. При аускультации сердца отмечалась склонность к брадикардии во сне (до 88 ударов в минуту), выслушивался систолический шум. Наружные половые органы сформированы по женскому типу, большие половые губы не прикрывали малые, гипертрофированый клитор.

Выявлен незначительный лейкоцитоз со сдвигом влево, Проводимая антибактериальная терапия согласно данным микробиологических посевов. Методом полимеразной цепной реакции нуклеиновых кислот вирусов, приводящих к ЗВУР, микроцефалии, обнаружено не было. Лабораторные показатели цитолиза не выявлена, Признаки неонатальной гипербилирубинемии с быстрой нормализацией после организации фототерапии и расширения объемов энтерального питания.

У ребенка диагностирован врожденный порок сердца (ВПС) — мышечный дефект межжелудочковой перегородки (3,7 мм) со сбросом крови слева направо, средний градиент давления ЛЖ/ПЖ 50 мм рт. ст. Функционировали фетальные сердечные коммуникаци (отрытое овальное окно (2,3 мм) со сбросом крови слева направо, открытый артериальный проток (1 мм)). На магнитно-резонансной томографии головного мозга определялись признаки структурной незрелости вещества головного мозга, перивентрикулярной лейкопатии, кольпоцефалии. При проведении аудиокрининга отоакустическая эмиссия с обеих сторон не зарегистрирована.

Результаты неонатального расширенного скрининга отрицательные. Наличие у ребенка ВПС, ЗВУР, множественных стигм дизэмбриогенеза вызвало подозрение на наличие генетической патологии, в частности хромосомной аномалии. Ребенок был проконсультирован генетиком. Методом кариотипирования (в культуре лимфоцитов периферической крови) выявлено: 46 XX r (13)(p13q34) кариотип женский аномальный несбалансированный — кольцевая хромосома 13.

Спустя 17 дней стационарного лечения, в возрасте 21 суток ребенок в стабильном состоянии выписан под амбулаторное наблюдение педиатра, невролога, кардиолога, генетика. На данный момент девочке 3 месяца, сохраняется задержка физического и нервно-психического развития.

Заключение. Наличие множественных стигм дизэмбриогенеза, ВПС, ЗВУР и других врожденных аномалий у детей должно подтолкнуть клиницистов к поиску возможной хромосомной аномалии. В представленном клиническом случае синдром кольцевой 13 хромосомы был заподозрен уже после рождения, что обусловлено тем, что матери ребенка не проводились ультразвуковые скрининги во время беременности. В других случаях данная хромосомная аномалия должна быть заподозрена уже на ранних сроках внутриутробного развития. На данный момент отсутствует какая-либо таргетная терапия при синдроме кольцевой 13 хромосомы. Ребенок из представленного клинического случая нуждается в длительном наблюдении за темпами нервно-психического развития и когнитивным статусом.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХРОНИЧЕСКОЙ ВОСПАЛИТЕЛЬНОЙ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ПОЛИНЕЙРОПАТИИ У РЕБЁНКА С АНОРЕКСИЕЙ

Мешалкина А.И.[1], Кузнецова А.А.[1,2], Клычников А.Я.[1].

[1] Морозовская ДГКБ
[2] НПЦ психоневрологии им. З.П. Соловьева

Введение. Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия (ХВДП) у детей является редким аутоиммунным заболеванием с постепенным началом, прогрессирующим течением и с характерными электрофизиологическими и патоморфологическими признаками демиелинизации периферических нервов. Использование международных критериев диагностики ХВДП не всегда позволяет достоверно поставить правильный диагноз. В большинстве исследований существует определенная доля пациентов, у которых есть клинические особенности, совместимые с диагнозом ХВДП, но которые не соответствуют электродиагностическим критериям и, следовательно, могут быть лишены доступа к эффективной терапии. Следует проводить дифференциальный диагноз с ХВДП при нарушениях метаболизма, наследственных нейропатиях, хронических полинейропатиях при системных заболеваниях и с другими заболеваниями.

Вступление. Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия является заболеванием, характеризующееся прогрессирующей слабостью в конечностях, как правило по восходящему типу. Течение ХВДП может быть разным: в дебюте заболевание может протекать бессимптомно в течение нескольких месяцев или, наоборот, развитие симптомов может быть быстрым с повторными острыми эпизодами. Самыми частыми жалобами в дебюте заболевания являются: нарушения походки и частые падения, повышенная утомляемость. Реже возникает слабость мышц верхних конечностей, тремор рук, атаксия, нарушение чувствительности. Сухожильные рефлексы всегда снижены или отсутствуют.

В диагностике ХВДП используют такие методы как электронейромиография (ЭНМГ), анализ цереброспинальной жидкости (ЦСЖ). При анализе ЦСЖ обычно выявляется белково-клеточная диссоциация. При проведении ЭНМГ чаще всего выявляются признаки демиелинизирующего процесса. Также для подтверждения диагноза возможно проведение биопсии нерва и визуализация (обычно используют ультразвуковое исследование и магнитно-резонансную томографию с контрастным усилением).

Цель. Продемонстрировать трудности диагностики ХВДП у ребёнка с анорексией в связи со стёртой клинической симптоматикой, обусловленной белково-энергетической недостаточностью.

Клинический случай. Девочка П, 14 лет наблюдается эндокринологом с диагнозом: Эутиреоз. Дефицит массы тела (SDS ИМТ −3.02sd). С 2019–2020 года у ребенка отсутствует прибавка в весе (вес девочки 30 кг). С 2022 года возникли жалобы на общую слабость, головную боль. Амбулаторно была осмотрена неврологом в январе 2023г., проведено обследование: КТ головного мозга, ЭЭГ — без клинически значимых изменений. С июня 2023 года у ребенка отмечается слабость и боль в нижних конечностях, дрожь в конечностях, головокружение. В связи с данными жалобами 06.06.2023 поступила в МДГКБ, госпитализирована в гастроэнтерологическое отделение.

В неврологическом статусе при поступлении выявлено снижение мышечной силы до 4 баллов в руках и проксимальных участках ног, дистально в нижних конечностях 3 балла. Сухожильные рефлексы с рук живые, коленные и ахилловы резко угнетены. Обращает на себя болезненность при прикосновении к нижним конечностям.

Общий анализ крови, биохимический анализ крови, гормональный профиль, УЗИ брюшной полости, почек — без патологии. КТ головного мозга без клинически значимых изменений. По ЭГДС выявлены воспалительные изменения верхних отделов пищеварительного тракта. Поверхностная ЭНМГ 09.06.2023: Функциональные изменения периферических нервов нижних конечностей в виде снижения скорости проведения импульса.

Консультирована психиатром: Депрессивный эпизод легкой степени с соматическими проявлениями. Гастроэнтеролог: Тяжёлая белково-энергетическая недостаточность. В связи с выявленными изменениями в неврологическом статусе и по данным ЭНМГ выставлен диагноз: дефицитарная полинейропатия. Получала лечение тиамином, пиридоксином, цианокобаламином, левокарнитином, карбамазепином. На фоне терапии положительная динамика: наросла сила в конечностях до 4–4,5 баллов, уменьшилась болезненность в нижних конечностях. 28.06.23 выписана с сопутствующим диагнозом дефицитарная полинейропатия.

05.09.23 девочка вновь обращается в МДГКБ. За 2 месяца масса тела с 30 кг снизилась до 24,5кг, усилилась слабость. Госпитализирована в гастроэнтерологическое отделение.

Поверхностная ЭНМГ 13.09.2023: грубые изменения периферических нервов по аксонально-демиелинизирующему типу. В неврологическом статусе: мышечная сила — в руках 4–4,5 балла, в ногах объективно оценить невозможно (отказ ребёнка выполнять пробы). Диффузная гипотония. Сухожильные рефлексы с рук — живые, коленные — снижены D=S. Учитывая психоэмоциональную истощенность ребёнка, отсутствия отрицательной динамики в неврологическом статусе, был сделан вывод о том, что полинейропатия имеет вторичный алиментарный характер. 18.09.23 выписана с диагнозами: тяжелая белково-энергетиченская недостаточность. Атипич-

ная нервная анорексия. Полидефицитная полинейропатия.

С октября 2023 −1кг в весе, выраженная слабость, девочка перестала вставать на ноги.

ЭНМГ от 02.11.2023 — выраженная демиелинизирующая нейропатия нервов рук, в ногах — не возбудимый аксон — вызванные моторные и сенсорные ответы не регистрируются. В неврологическом статусе: резкое снижение объема активных движений, в дистальных отделах нижних конечностей движений нет. Диффузная мышечная атрофия и гипотония. Сухожильные рефлексы с рук снижены, с ног резко снижены D=S. Вялый тетрапарез.

Ребенку с жалобами на вялый тетрапарез, в связи с отрицательной динамикой по неврологическому статусу и по ЭНМГ был выставлен предварительный диагноз — ХВДП. 03.11.23 госпитализирована в неврологическое отделение. Была проведена люмбальная пункция. По результатам клинического анализа ликвора — белково-клеточная диссоциация (белок 4,050 г/л, цитоз 0.003 х 106). Учитывая данные анамнеза, изменения по ЭНМГ и в общем анализе ликвора, неврологический статус, ребенку был выставлен диагноз ХВДП. Проведена пульс-терапия метилпреднизолоном №3, ВВИГ 2 г/курс за 3 введения. Далее ребенок был переведен в ОРИТ, было проведено 5 сеансов плазмафереза. На фоне терапии положительная динамика: стала активнее пользоваться руками, сидеть, ходить с поддержкой.

28.11.2023 ЭНМГ: в сравнении с предыдущим исследованием от 15.11.2023: незначительная положительная динамика в виде увеличения амплитуды М-ответа с моторной порции срединного нерва и увеличения амплитуды S-ответа с чувствительной порции локтевого нерва. Выявлены признаки демиелинизирующей полинейропатии

08.12.23 в удовлетворительном состоянии выписана домой. Был рекомендован дальнейший прием гормональной терапии, а также проведение лечебной физической культуры. Планируется повторная госпитализация для проведения курса плазмафереза.

Заключение. На сегодняшний день вопрос, касающийся дифференциальной диагностики ХВДП остается до конца не решенным. Существуют международные критерии установления диагноза ХВДП, однако в клинической практике, в связи с наличием большого количества вариантов данного заболевания, установление диагноза представляет сложности, особенно при отягощенном анамнезе и сопутствующих соматических патологиях. Между тем своевременная дифференциальная диагностика крайне необходима для раннего начала патогенетической терапии. Позднее назначение лечения увеличивает вероятность развития фармакологической резистентности и степень инвалидизации пациентов с ХВДП.

РОТО-ПАЛЬЦЕ-ЛИЦЕВОЙ СИНДРОМ I ТИПА: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Серебрякова О.А.

Научные руководители:
профессор, д.м.н. Зайкова Н.М., к.м.н. Сафонова М.П.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра инновационной педиатрии и детской хирургии ФДПО
Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева

Введение. Рото-пальце-лицевой синдром I типа — это орфанное заболевание с распространенностью 1:50000–1:250000, проявляющееся аномалиями лицевого отдела черепа, ротовой полости и пальцев, а также поражением внутренних органов, в том числе почек. В настоящее время выявлено около 13 клинических вариантов рото-пальце-лицевого синдрома. Рото-пальце-лицевой синдром I типа вызван мутацией гена OFD1, кодирующего белки центросомы и базального тельца первичных цилий, наследуется по Х-сцепленному доминантному типу наследования и встречается преимущественно у лиц женского пола, приводя к внутриутробной гибели эмбрионов мужского пола.

Цель. Демонстрация редкого клинического случая рото-пальце-лицевого синдрома I типа, вызванного спорадической, ранее не описанной мутацией.

Материалы и методы. Клиническое наблюдение пациентки А., 12 лет с диагнозом рото-пальце-лицевой синдром I типа. Поиск в базах данных ClinVar, OMIM, визуализация мутации в NCBI Variation Viewer.

Клинический случай. Пациентка А., 12 лет, поступила в Институт Вельтищева с жалобами на периодические боли в животе. В течение жизни был проведен ряд реконструктивных операций: удаление фибром на боковой поверхности языка справа и слева, пластика расщелины кончика языка, рассечение эмбриональных тяжей слизистой оболочки в области верхней губы, электрокоагуляция образований по задней поверхности ушной раковины справа, устранение синдактилии II–III, IV–V пальцев правой кисти, I–II, III–IV пальцев левой кисти, оперативная коррекция брахидактилии.

При объективном осмотре определяются множественные черепно-лицевые дисморфии, аномалии развития конечностей: ассиметричное лицо, широкие брови, гипертелоризм, высокий лоб, периорбитальная полнота, широкая плоская спинка носа, гипоплазия крыльев носа, расщелина средней линии верхней губы, расщелина кончика языка, дольчатый язык, отсутствие боковых резцов, эпикантус, гнездная алопеция, синдактилия, брахидактилия, укорочение левой ноги, укорочение левой руки.

По данным обследования: МРТ головного мозга — полная агенезия мозолистого тела головного

мозга, гипоплазия червя мозжечка, компенсированная гидроцефалия боковых желудочков. МРТ почек и органов брюшной полости: кистозное расширение внутрипеченочных желчных протоков (преимущественно левой доли), кальцинат печени, кистозное расширение холедоха на уровне головки поджелудочной железы, мелкие кисты поджелудочной железы. Почки расположены правильно, увеличены, визуализируются множественные мелкие кисты до 4 мм в диаметре. При лабораторном обследовании выявлено умеренное снижение фильтрационной функции почек, креатинин 68 мкмоль/л, СКФ — 78,7 мл/мин/1,72м2,что соответствует ХБП 2 стадии, мочевого синдрома нет, микроальбуминурия, протеинурия отсутствуют, β2 микроглобулин в норме, признаков цитолиза и внутрипеченочного холестаза не выявлено. СМАД-признаки лабильной диастолической артериальной гипертензии.

Генетическое обследование — кариотип 46,XX (нормальный женский). Проведен поиск мутаций в гене OFD1: выявлена спорадическая гетерозиготная делеция (chrX: 13773332 CAATC>C) в 12 экзоне гена OFD1 со сдвигом рамки считывания и формированием стоп-кодона. Мутация была подтверждена методом секвенирования по Сенгеру: выявлен патогенный вариант c.1193_1196 del в гетерозиготном состоянии. Анализ сегрегации подтвердил de novo происхождение варианта.

Заключение. Описанный нами случай позволяет предположить значительный диапазон клинического полиморфизма у больных с мутацией в гене OFD1. Обнаруженная у пациентки А. спорадичекая гетерозиготная мутация ранее не описана в литературе. Симптомокомплекс пациентки А. включает в себя все характерные признаки данного синдрома, среди которых кистозное поражение почек, печени, желчных протоков, поджелудочной железы, агенезия мозолистого тела, пороки развития лица и конечностей

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЕМОРРАГИЧЕСКОЙ ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИИ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ДЕТСКОГО КАРДИОЛОГА

Каук А.В.[1,3], Дакуко А.Н.[1,2], Кунгурцева А.Г.[1]

[1] Областная детская клиническая больница
[2] ОмГМУ Минздрава России
[3] Многопрофильный центр современной медицины «Евромед»

Актуальность. В практике детского кардиолога признаки хронической гипоксемии с развитием цианоза и одышки у юных пациентов встречаются достаточно часто. Однако требуется обеспечение мультидисциплинарного подхода при проведении дифференциальной диагностики данных симптомов. Наиболее распространенными причинами цианоза и хронической гипоксемии у детей является патология дыхательной и сердечно-сосудистой систем. Рутинная пульсоксиметрия может помочь врачу первичного звена в проведении скрининга и формировании траектории дальнейшего диагностического обследования.

Цель. Продемонстрировать клинический случай малосимптомного течения наследственной геморрагической телеангиэктазии у ребенка (далее — НГТ), обозначить основные клинические признаки этой патологии.

Клинический случай. Пациент А., 17 лет, находится на диспансерном учете у врача-детского кардиолога с дошкольного возраста в связи с наличием бикуспидального аортального клапана с гемодинамически незначимой регургитацией. С 14 лет мальчик предъявляет жалобы на снижение переносимости физических нагрузок, слабость и повышенную утомляемость, частые носовые кровотечения, неоднократно осматривался педиатром и детским кардиологом по месту жительства — была выявлена железодефицитная анемия легкой степени (уровень гемоглобина 100 г/л), по поводу которой пациент получал сульфат железа по 200 мг в сутки в течение 4 месяцев с недостаточным эффектом; углубленного обследования по поводу дефицита железа не проходил. На прием к детскому кардиологу обратился в мае 2023 году для планового осмотра с целью определения группы здоровья и физкультурной группы в связи с поступлением в высшее учебное заведение. Предоставлены результаты электрокардиографии (далее — ЭКГ) 28.04.23 — PQ 0,13 QRS 0,08 QTc 390 мс по Базетту, миграция водителя ритма по предсердиям с частотой сердечных сокращений (далее — ЧСС) 83–73 в минуту, электрическая ось сердца нормальная, феномен ранней реполяризации желудочков. В ортоположении ритм синусовый с ЧСС 158–166 в мин., после возращения в клиноположение ритм синусовый с ЧСС 130–120–107–85–111 в мин., через 2 минуты ритм синусовый с ЧСС 75–83 в мин. Результаты эхокарди-

ографии (далее — ЭХОКГ) 28.04.23 — бикуспидальный аортальный клапан с аортальной регургитацией 1 степени, пролапс митрального клапана 1 степени без нарушения функции, фракция выброса 67,76%, по критериям Z-score — полости сердца не увеличены, стенки не утолщены, давление в легочной артерии до 25 мм рт. ст., по рентгенографии органов грудной клетки в прямой проекции 26.05.23 — без очаговых и инфильтративных теней. На приеме у кардиолога при физикальном осмотре обращали на себя внимание признаки хронической гипоксии в виде деформации дистальных концевых фаланг по типу часовых стекол и барабанных палочек; наличие на языке мелких единичных телеангиэктазий, участок ангиодисплазии на слизистой оболочки щеки слева с неровными контурами, размерами около 3х1 см, слабое развитие подкожно-жировой клетчатки со снижением тургора мягких тканей; грудная клетка была несколько вздута, в покое участие вспомогательной мускулатуры было минимально с частотой дыхательных движений (далее — ЧДД) 22–24 в мин, SpO2 92–93%, при минимальной физической нагрузке (ходьба на месте) регистрировалось появление одышки с втяжением яремной вырезки и эпигастральной области с ЧДД до 36–40 в мин, при этом десатурация до 86–87%, сатурация самостоятельно нарастала в покое; усиление грудного кифоза, сутулая осанка. При аускультации легких дыхание диффузно ослаблено, проводится во всех отделы, хрипов нет, в том числе и при форсированном дыхании. Границы относительной сердечной тупости не расширены, патологических пульсаций над областью сердца нет. Пульсация на лучевых артериях симметричная, удовлетворительного наполнения и напряжения, пульсация на бедренных артериях достаточная, конечности теплые, дефицита пульса нет. Тоны сердца ясные, ритм правильный, шумов нет. ЧСС 82 в мин лежа, стоя 94 в мин, после 10 приседаний 140 в мин., артериальной давление (далее — АД) на правой руке 120/80 мм рт. ст., на левой руке 120/76 мм рт. ст., АД на правой ноге 140/95 мм рт. ст. При оценке параметров физического развития выявлен выраженный дефицит массы тела — ИМТ 15,5 кг/м2, SDS роста 0,26, SDS ИМТ −3,12.

С целью дополнительного обследования, проведения компьютерной томографии легких пациент был госпитализирован в Областную детскую клиническую больницу г. Омска в июне 2023 года. В условиях отделения по данным общего анализа крови (ОАК) зарегистрированы признаки вторичного эритроцитоза, снижение эритроцитарных индексов (эритроциты 5,83 х 1012/л, гемоглобин 150 г/л, гематокрит 44,1%, MCV 75,6 фл., MCH 25,7 пг, MCHC 340 г/л, тромбоциты 269 х109/л, СОЭ 5 мм/ч, ретикулоциты 1,0%), выявлен железодефицит (снижен уровень ферритина 7,55 нг/мл, повышен уровень трансферрина 4,27 г/л), по данным газового состава крови — признаки гипоксемии (pH 7,401, pCO2 32,7, pO2 49, HCO3 20,3 ммоль/л, Beb — 3,6 ммоль/л, %sO2 84,8%). При проведении спирометрии с пробами с физической нагрузкой и бронхолитиком значимых отклонений выявлено не было (исходно жизненная емкость легких 81% от нормы, объем форсированного выдоха за 1 секунду 90% от нормы). Уровень натрийуретического пептида <10,0 пг/мл. По данным мультиспиральной компьютерной томографии легких с контрастированием у пациента выявлены участки снижения пневматизации в виде контрастируемых параллельно с сосудами легких узлов и «клубков». В S8 нижней доли правого легкого субплеврально междолевой плевре наиболее крупный узел 18х15 мм в поперечнике, 22 мм по вертикали и клубок мелких извитых сосудов вокруг общим размером 33х20 мм в поперечнике и 43 мм по вертикали. В S910 нижней доли справа клубок мелких извитых сосудов 37х21 мм в поперечнике и 27 мм по вертикали. Проводилась магнитно-резонансная ангиография (далее — МРА) головного мозга — МРА данных за наличие артерио-венозных мальформаций, аневризматического расширения, патологического сужения и извитости интракраниальных артерий не выявлено.

За время наблюдения у ребенка выявлена причина гипоксемии — артериовенозные мальформации нижней доли правого легкого. Учитывая наличие у ребенка частых носовых кровотечений, в результате которых у ребенка развивалась железодефицитная анемия, устойчивая к ферротерапии, мелкие единичные телеангиэктазии языка, ангиодисплазию слизистой оболочки полости рта и легочные артериовенозные мальформации (далее — ЛАВМ), выставлен диагноз НГТ. С учетом наличия признаков значимого шунтирования крови в виде снижения толерантности к физическим нагрузкам, длительной хронической гипоксемии с формированием деформаций дистальных ногтевых фаланг, явления акроцианоза при нагрузке, появление одышки при физической нагрузке с десатурацией и усилением цианоза, признаков вторичного эритроцитоза (несмотря на наличие железодефицита), пациент направлен в федеральный центр для хирургического лечения ЛАВМ. Во время неоднократной беседы с родителями наследственность, со слов, была не отягощена, после установления диагноза ребенку родители уточнили семейный анамнез — у дедушки по линии материи — НГТ, у племянницы по линии матери — оперированная мальформация сосудов головного мозга.

Заключение. Педиатрам следует учитывать ЛАВМ в дифференциальной диагностике причин хронической гипоксемии у детей, особенно в сочетании с частыми носовыми кровотечениями. Выявление у ребенка ЛАВМ требует тщательного обследования для выявления признаков НГТ и направления на генетическое тестирование. Наличие клинических и параклинических признаков НГТ, несмотря на отсутствие генетического подтверждения в данный момент, помогает правильно маршрутизировать пациента для лечения, определить сроки и объемы диспансерных обследований для своевременного выявления осложнений заболевания, определить объем лекарственной терапии, хирургических вмешательств, дать рекомендации по профилактике осложнений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ДИСКЕРАТОЗА (СИНДРОМ ЦИНССЕРА-ЭНГМАНА-КОУЛА)

Лескова А.С., Михеева А.В.

Научный руководитель: доцент, к.м.н. Охремчук Л.В.

ИГМУ Минздрава России, кафедра педиатрии и детской хирургии ДПО
ИГО ДКБ

Актуальность. Врожденный дискератоз (далее — ВДК), (синдром Цинссера-Энгмана-Коула) — редкий генетический синдром костно-мозговой недостаточности, сопровождающийся аномалиями кожи и слизистых оболочек, а также характеризующийся предрасположенностью к злокачественным заболеваниям. ВДК — это системное заболевание, в основе развития которого лежит генетически детерминированное укорочение теломер и/или снижение активности теломеразы, что объясняет симптомокомплекс болезни: поражение костного мозга, кожи и слизистых оболочек, так как гомеостаз этих тканей обеспечивается интенсивной пролиферацией на протяжении всей жизни человека. ВДК — генетически гетерогенное заболевание с разными типами наследования. Мужчины болеют чаще, чем женщины, в примерном соотношении 3:1. Распространенность заболевания составляет 1:1 000 000 человек в год.

Цель. Демонстрация клинического случая редкого генетического синдрома костно-мозговой недостаточности, сопровождающегося аномалиями кожи и слизистых оболочек, предрасположенностью к злокачественным заболеваниям, особенности клинической картины и диагностики.

Клинический случай. Мальчик И., родился от 3-й беременности, 3-их родов на 38 неделе. Масса тела при рождении 2462,0 г, длина тела 49 см. В сентябре 2019 (возраст 2 года 7 месяцев) впервые был госпитализирован в онкологическое отделение ГБУЗ ИГОДКБ с геморрагическим синдромом. При первичном осмотре в стационаре: кожные покровы бледно-розовые, геморрагическая сыпь на лице, на голени справа по передней поверхности по типу экхимозов. Слизистая ротовой полости без патологических изменений. Обращают на себя внимание койлонихии и явления дистрофии на ногтевых пластинках рук и ног. В контакт вступает легко, психоэмоциональное развитие соответствует возрасту. Дыхание — пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца приглушены, ритм правильный, ЧСС — 76 в мин. АД=93/45 мм рт. ст. Живот мягкий, болезненности при пальпации не выявлено. Печень, селезёнка не пальпируются.

При проведении динамического лабораторного контроля отмечены проявления анемии (гемоглобин 88 г/л), тромбоцитопении (73-28 тыс).

Исследование костномозгового пунктата: клеточный материал распределен не равномерно встречаются участки свернувшегося к/м. Бластные клетки — 1,0 %. Эритроцитарный росток расширен. Тип кроветворения нормобластический. Миелоидный росток сужен. Мегакариоцитарный росток количественно сохранен, качественно с небольшой отшнуровкой тромбоцитов.

По данным трепанобиопсии: Межтрабекулярные пространства заполнены жировой тканью на 80%, есть небольшие участки резидуальной гемопоэтической ткани (аплазия кроветворения).

По данным МРТ головного мозга: Множественные кавернозные ангиомы в теменных долях обоих полушарий головного мозга. Множественные кальцинаты в левой и правой затылочной доле, паравентрикулярной области. Ретроцеребеллярная киста, гипоплазия мозжечка.

Заключение невропатолога: Синдром статико-координаторных нарушений: шаткость походки, неуклюжесть.

Эзофагогастродуоденоскопия: Рубцовый стеноз в/3 пищевода. Гастроэзофагальный рефлюкс.

При плановой госпитализации в отделение онкологии ГБУЗ ИГОДКБ в 2021 г. проведено молекулярно-генетическое обследование (букальный эпителий, ногти, кровь с ЭДТА) в НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева, по полученным данным выявлен патогенный генетический вариант в гене TINF2, ассоциированный с врожденным дискератозом.

Таким образом, все имеющиеся у ребенка пороки (мозжечковая атаксия из-за гипоплазии мозжечка и церебральной кальцификации, стеноз пищевода, койлонихии и явления дистрофии на ногтевых пластинках, костномозговая недостаточность) входят в симптомокомплекс основного заболевания — врожденного дискератоза Цинссера-Энгмана-Коула.

Заключение. На примере представленного клинического случая продемонстрировано течение редкого генетического заболевания — врожденного дискератоза. Прогрессирующая костномозговая недостаточность кроветворения, требует проведения радикальной терапии — трансплантации гемопоэтических стволовых клеток.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АССОЦИАЦИИ ЦЕЛИАКИИ И БОЛЕЗНИ КРОНА

Мустафина А.Ф., Мытник М.К., Крамских С.И.

Научный руководитель: доцент, к.м.н. Демьянова Т.Г

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ, кафедра инфекционных болезней у детей ПФ

Во всем мире наблюдается рост частоты иммуноопосредованных заболеваний у детей. Распространенность болезни Крона достигает в среднем 1:9000 населения, предполагаемая частота целиакии 1:100–1:250. Встречается и ассоциация этих заболеваний. Целиакия связана с 11-ти кратным увеличением риска развития воспалительных заболеваний кишечника (ВЗК) по сравнению с контрольными группами населения, у пациентов с ВЗК риск развития целиакии повышен в 2 раза. Это может быть связано со схожестью патогенеза. Обнаружены идентичные ультраструктурные изменения слизистой оболочки кишечника в виде нарушений экспрессии трансмембранных (клаудин-2, клаудин-3, клаудин-4, окклюдин) и цитоплазматических (зонулин) белков плотных контактов. Отмечена также общность Т-клеточного воспаления. Уровень цитокинов IL-17, IL-21 и IFN-γ повышен как при целиакии, так и при болезни Крона. Примерно 25% больных БК впервые манифестирует в возрасте до 18 лет и за последние 10 лет частота ВЗК с началом в детском возрасте возросла в 3 раза. В клинической картине целиакии в настоящее время преобладают малосимптомные и атипичные формы заболевания, что затрудняет процесс постановки диагноза. Заболевание поражает тонкую кишку, но и имеет клинические проявления сходные с патологией других органов и систем, что повышает актуальность ее изучения. Болезнь Крона тоже имеет сложности в ранней диагностике в связи с отсутствием выраженной остроты процесса и типичной клинической картины заболевания. Поздняя диагностика значительно увеличивает риск развития серьезных осложнений данных патологий, таких как хирургические осложнения, онкологические заболевания, бесплодие, остеопороз, различные анемии и многих других. Представляем клинический случай сочетанного течения болезни Крона и целиакии у ребенка.

Мальчик Н., 13 лет, госпитализирован в педиатрическое отделение Детской городской клиническая больницы (ДГКБ) им. Н.Ф. Филатова г. Москвы в феврале 2023 г. с жалобами на стул плотной консистенции частотой 1 раз в 2-4 дня. При дефекации отмечались боли и периодически видимая кровь в стуле. Со слов родителей, с 7 лет у ребенка отсутствуют прибавки массы тела, но в весе мальчик не терял. В течение нескольких лет страдает афтозным стоматитом, хейлитом. Известно, что ребенок от V, не отягощенной, беременности, II самостоятельных родов. Масса тела при рождении 4070 г, рост 56 см. Вакцинация не проводилась в связи с отказом родителей. Аллергоанамнез отягощён: крапивница, риноконъюнктивит. Семейный анамнез отягощен со стороны матери по лактазной недостаточности. Ранее ребенок наблюдался амбулаторно у педиатра в связи с жалобами на кашицеобразный стул после каждого приема пищи. В 2019 г. проходил стационарное лечение с диагнозом «Дуоденит», положительный эффект симптоматической терапии незначителен. В июле 2022 г. появились жалобы на зуд в перианальной области и изменение характера стула с тенденцией к запорам. В августе 2022 г. — боли при дефекации, в ноябре 2022 г. — примесь крови в стуле. Амбулаторно наблюдался у хирурга, консервативная терапия — без эффекта. В декабре 2022 г. консультирован в КДЦ ДГКБ им. Н.Ф. Филатова, диагноз: «Анальная трещина. Кишечное кровотечение?». Уровень фекального кальпротектина — 546 мкг/г. В январе 2023 г. мальчик был планово госпитализирован в 3-е хирургическое отделение больницы. По данным ФЭГДС: эрозивный гастрит; колоноскопии: умеренный левосторонний колит, трещина ануса. Для дообследования ребенок был переведен в педиатрическое отделение, где на момент осмотра обращал на себя внимание выраженный дефицит массы тела: при росте 163 см масса тела составляла 31 кг. Сознание ребенка ясное, положение активное, аппетит повышен. Кожные покровы бледные, сухие, с очагами дерматита, преимущественно на кистях и в локтевых областях. Хейлит. Подкожно-жировая клетчатка практически везде отсутствует. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Стул со склонностью к запорам, ребристый, плотный, с примесью видимой крови. Область ануса не гиперемирована, на 12 часах отмечается эпителизированная трещина. Лабораторных признаков анемии и воспалительной активности не выявлено, общий IgE в пределах нормы. При УЗИ анального канала и окружающих тканей промежности дополнительных образований, жидкостных включений не выявлено. По данным рентгенография органов брюшной полости — недостаточность кардии и ГЭР 3-й степени. По результатам гистологического исследования слизистой оболочки поперечной-ободочной, нисходящей и сигмовидной кишки — неактивный, поверхностный, слабо выраженный колит с поражением нисходящей и сигмовидной кишки; гиперплазия мукозоассоциированной лимфоидной ткани в поперечноободочной кишке. В воспалительном инфильтрате количество эозинофилов до 20–25 в поле зрения при ×400. Биопсия слизистой оболочки желудка и двенадцатиперстной кишки: хронический поверхностный гастрит с формированием мелких эрозий, хронический атрофический дуоденит, Marsh — 3B (характерно для целиакии). Была проведена видеокапсульная эндоскопия: пангастрит с эрозией в антральном отделе, афтозный еюнит, афтозный илеит с небольшими язвами по типу «трещин» и геморрагическим компонентом в дистальном отделе, что характерно для болезни

Крона. Также проведено определение уровня антител к тканевой трансглутаминазе (tTG): tTG-IgA составил 57,3 Ед/мл, что выше нормы почти в 6 раз. По результатам HLA-типирования обнаружены маркеры наследственной предрасположенности к целиакии DQA1*0102, DQA1*0501 и DQB1*02, DQB1*0602 — выявлен гаплотип DQ2 в гетерозиготном состоянии. Риск развития целиакии — умеренный. На основании клинико-анамнестических данных, результатов морфологического исследования слизистой оболочки кишечника, носительства специфических антител, результатов видеокапсульной эндоскопии, рентгеноконтрастного исследования ЖКТ ребенку выставлен диагноз: «Болезнь Крона: илеоколит, поражение тонкой кишки, анальная трещина; нестенозирующее непенетрирующее течение, низкая активность. Целиакия. БЭН тяжелой степени. Эрозивный гастрит. Гастроэзофагеальный рефлюкс 3-й степени. Аллергический дерматит?» Ребенку была назначена терапия в виде безглютеновой диеты, лечебная смесь для энтерального питания больных с ВЗК и Азатиоприн 1,6 мг/кг/сутки. Мальчик был выписан для наблюдения в КДЦ ДГКБ им. Н.Ф. Филатова и по месту жительства.

Неблагоприятные эпидемиологические данные, высокая распространенность иммуноопосредованных заболеваний в детской популяции требуют от врачей настороженности. Общие механизмы иммунопатологических процессов приводят к схожести клинических проявлений заболеваний. Аутоиммунные заболевания ЖКТ могут встречаться в ассоциации у одного и того же пациента и это нужно знать всем практикующим врачам, которые обязаны проводить комплексную диагностику, что впоследствии может сыграть решающую роль в ранней диагностике, подборе своевременной терапии и в улучшении прогноза заболеваний у пациентов.

СПИНАЛЬНЫЙ ДЕРМАЛЬНЫЙ СИНУС, ЛОКАЛИЗОВАННЫЙ НА УРОВНЕ ВЕРХНЕШЕЙНЫХ ОТДЕЛОВ СПИННОГО МОЗГА — РЕДКИЙ СЛУЧАЙ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА, ВРАЧА НЕВРОЛОГА

Дочу А.Г.[1], Кузнецова А.А.[1,2], Семина И.В.[1], Лобанкин П.В.[1], Быстрова А.А.[1]

1 — Морозовская ДГКБ
2 — НПЦ психоневрологии им. З.П. Соловьева

Введение. Спинальные дермальные синусы — редкая врожденная патология развития центральной нервной системы, которая может не проявлять себя клинически в течение длительного времени. Характер клинического течения данной патологии значимо осложняет диагностику и своевременное выявление, а также опасно развитием грозных осложнений — вторичного гнойного менингита, абсцесса, эмпиемы спинного мозга. В данной работе описан клинический случай длительного бессимптомного течения порока развития спинного мозга, которое привело к формированию гнойно-воспалительных осложнений. Пациенты могут обращаться к педиатрам, терапевтам, дерматологам, неврологам с такими жалобами как: лихорадка, общая слабость, повышенная утомляемость, снижение аппетита, наличие кожного дефекта без признаков воспаления. Подчеркнута необходимость формирования настороженности у медицинского персонала и родителей детей, рожденных с признаками аномалии развития спинного мозга, тщательного сбора анамнеза и проведении физикального осмотра.

Вступление. Спинальные дермальные синусы — это растянутые ходы от поверхностно-расположенного отверстияо в задней медиальной плоскости на поверхности кожи до свища различной глубины: подкожной, эпидуральной или даже интрадуральной. Данная патология является аномалией развития вследствие неполного закрытия нервной трубки в эмбриональном периоде. Дермальные синусы являются редкой врожденной аномалией центральной нервной системы. Распространенность спинальных форм среди новорожденных составляет 1:2500 новорождённых. Преимущественно данная патология встречается в поясничной области, краниальные формы встречаются крайне редко — в литературе описано около 100 случаев. Данное заболевание может выявляться у пациентов всех возрастных групп, включая пожилых людей, но чаще свищи выявляются у детей возрастом до 5 лет.

Вышеописанная разновидность врожденных аномалий развития характеризуются широким спектром клинических проявлений — от бессимптомного течения до тяжелых неврологических нарушений. В ряде случаев симптоматикой являются лишь внешние кожные проявления, однако зачастую последние малозаметны, вследствие чего данный порок развития является случайной находкой при прове-

дении нейровизуализации (КТ, МРТ), либо выявляется позже при возникновении осложнений. Неврологическая симптоматика у больных с дермальным синусом обусловлена тремя причинами: врожденной дисплазией спинного мозга, наличием объемного образования в позвоночном канале и/или наличием инфекционного процесса. Дермоидные и эпидермоидные опухоли встречаются в половине случаев дермальных синусов, не имея специфической симптоматики. Наиболее частым осложнениемявляется инфекционное воспаление дермального синуса, что приводит к формированию гнойно-воспалительных осложнений (менингита, интра-, экстрамедуллярных абсцессов спинного мозга, миелита, энцефалита), и как следствие возникновению грубого неврологического дефицита. Среди двигательных нарушений наиболее часто выявляется нижний вялый парапарез, более грубый двигательный дефицит и чувствительные нарушения встречаются редко. Нарушение функций тазовых органов в виде недержания мочи и кала отмечается в половине случаев. Также среди клинических проявлений могут встречаться и ортопедическая нарушения, такие как: косолапость с нарушением походки, деформация позвоночника.

Цель. Описание клинического наблюдение пациента 1 года 7 мес. со спинальным дермальным синусом на уровне верхнешейного отдела спинного мозга с этапами диагностики и лечения.

Клинический случай. Мальчик М., 1 год 7 мес., со слов матери перинатальный анамнез отягощен: 1 из двойни, родоразрешение на 37 неделе гестации. С рождения в области шейного отдела отмечался кожный дефект по типу свищевого хода, у брата близнеца аналогичный кожный дефект. С 3-х месяцев жизни родители стали отмечать менее активные движения в правой верхней конечности, расценено как паралич Дюшена-Эрба. На фоне реабилитационных мероприятий отмечалась положительная динамика, обследования по месту жительства не проводились. В 1,5 года перенес респираторную вирусную инфекцию после чего снизился аппетит, перестал набирать вес, появилась адинамия, эмоциональная лабильность. Через несколько дней присоединилось повышение температуры до 38,5 С, лихорадил в течение 4-х дней. Получал жаропонижающие средства с положительным эффектом. На фоне повышения температуры тела — отказ от еды. В течение 14 дней потеря массы тела (–1 кг), значительно ухудшился аппетит, после съеденного часто отмечалась рвота. За сутки до поступления рвота 3 раза. В связи с сохранением жалоб самостоятельно обратились в ГБУЗ “Морозовская ДГКБ ДЗМ”. При поступлении в общем анализе крови — без клинически значимых изменений, показатели в пределах нормы. По газовому составу крови — компенсирован. Осмотрен неврологом приемного отделения, на этапе поступления в неврологическом статусе мышечная сила правой верхней конечности до 3 баллов. С целью верификации диагноза ребенок госпитализирован в отделении педиатрии. Выполнена МРТ головного мозга, где выявлены структурные изменения на уровне продолговатого мозга с распространением на прилежащие отделы спинного мозга до С3 тела позвонка, которые следует дифференцировать между воспалительными изменениями (абсцессы продолговатого и спинного мозга) и объемным образованием. Биохимические показатели крови в пределах нормы. Выявлен положительный посев на патогенную флору из свищевого хода шейного отдела: Escherichia coli (I степень обсемененности), Enterococcus faecalis (IV степень обсемененности), Corynebacterium amycolatum (IV степень обсемененности). С учетом выделенной флоры из свищевого назначена антибактериальная терапия. Принято решение об оперативном вмешательстве — удаление врожденного образования оральных отделов спинного мозга и ствола головного мозга с применением нейрофизиологического мониторинга. В ходе операции при попытке иссечения капсулы на уровне продолговатого мозга отмечено появление тахикардии и снижения моторных вызванных потенциалов с мышц мягкого нёба, мышцы abductor hallucis слева. Учитывая высокий риск развития бульбарных нарушений, принято решение о частичном удалении объёмного образования, вскрытии и промывании скоплений. В 1 сутки после операции проведена МРТ головного мозга с контрастным усилением, выявлена картина ранних послеоперационных изменений задней черепной ямки и шеи после неполного удаления дермоидных кист ствола и спинного мозга, умеренной компрессии дурального мешка на уровне С3, отека ствола и спинного мозга, пневмоцефалии. В раннем послеоперационном периоде отмечалось снижение мышечной силы до 3 баллов в правой руке и до 2 баллов в проксимальном отделе и до 4 баллов в дистальном отделе левой руки. В динамике за 5 дней наросла очаговая симптоматика: слабость в левой руке до 0,5–1 балла, нижний вялый парапарез до 2 баллов. На 6-е сутки присоединились глазодвигательные расстройства: парез взора вниз и вправо. Выполнено КТ головного мозга, выявлено увеличение размеров желудочкой системы, отек головного мозга. Экстренно выполнено оперативное вмешательство — установка наружного вентрикулярного дренажа. На 10-е сутки после основного оперативного вмешательства выполнено МРТ головного мозга, в динамике отмечается некоторое увеличение зоны и интенсивности патологического сигнала в DWI от задних отделов ствола, появление аналогичного сигнала от содержимого оболочек ЗЧЯ (появление высокобелкового компонента), сокращение отека ствола, краниовертебрального перехода и шейного сегмента спинного мозга, регресса компрессии краниовертебрального перехода и спинного мозга, регресс пневмоцефалии. В клиническом анализе крови появились воспалительные изменения, отмечался лейкоцитоз с нейтрофильным сдвигом до 28,1 тыс., анемия (гемоглобин 100 г/л, эритроциты 3,7, гематокрит 29%), повышение С-реактивного белка — 12.6 мг/л. По данным клинического анализа ликвора отмечался цитоз — 3150 кл, повышение белка — 0,870

г/л. Течение болезни осложнилось присоединением E.coli вентрикулита, менингита и миелита, произведена модификация антибактериальной терапии. По данным клинического анализа ликвора: цитоз — 576/3 мкл, повышение белка — 0,790 г/л. В послеоперационном периоде в связи с инфекционными осложнениямивыполнена ревизия раны затылочной области, реимплантация НВД справа.

Ребенок продолжает находится под динамическим наблюдением в рамках реанимационного отделения ГБУЗ "Морозовская ДГКБ ДЗМ".

Заключение. Данный случай демонстрирует трудности дифференциальной диагностики спинального дермального синуса краниовертебрального перехода.

Несмотря на исключительную редкость данной аномалии строения центральной нервной системы, необходим тщательный осмотр и настороженность в отношении любых изменений строения кожи в области позвоночника, в особенности при наличии свищевых ходов. Вероятность стойкой инвалидизации вследствие появления двигательного дефицита возрастает при присоединении инфекционных осложнений.

РИНОГЕННОЕ ВНУТРИЧЕРЕПНОЕ ОСЛОЖНЕНИЕ У РЕБЕНКА С ГЕМИСИНУСИТОМ

Султанов И.С., Чалова Ю.Д.

Научный руководитель: Еремцов Д.В.

Областная детская клиническая больница

Актуальность. Риногенные внутричерепные осложнения занимают лидирующее место в структуре летальности в оториноларингологии. Исход заболевания напрямую зависит от своевременной диагностики и правильно начатого лечения. В патогенезе риногенных внутричерепных осложнений важную роль играют анатомо-топографические особенности околоносовых пазух и их тесная связь с полостью черепа. Именно эти особенности определяют пути проникновения инфекции из первичного гнойно-воспалительного очага в полость черепа. На характер воспаления влияет вирулентность бактериальной флоры, длительность ее воздействия на очаг воспаления, нарушение общих и местных защитных реакций организма и снижение резистентности. Несмотря на то, что среди факторов возникновения риногенных осложнений главное место отводится анатомическому строению носа и околоносовых пазух и близости ее с полостью черепа с преобладанием контактного пути распространения инфекции, у детей основную роль играют связь венозных анастомозов придаточных пазух носа с венозными сплетениями твердой мозговой оболочки, отток венозной крови в кавернозный синус, в следствии этого гематогенный, а не контактный путь, является основным путем распространения инфекции при риногенных внутричерепных осложнениях у детей. Эта особенность является важной причиной трудности дифференциальной диагностики при внутричерепных осложнениях у детей, так как при гематогенном пути распространения не происходит разрушения костных стенок, течение синусита может быть латентным, что ведет к несвоевременной диагностике риногенной природы интракраниальных симптомов.

Клинический случай. Больной М. 13 лет поступил в ОРИТ ОДКБ г. Владимира 12.10.2022 г. в тяжелом состоянии: сознание — сопор, лихорадка до 39,5°С. Установлен диагноз: Гнойный менингит. Выполнена МСКТ черепа, на которой КТ-признаки расширения межполушарной щели, гнойного гемисинусита слева. Назначена антибактериальная терапия (меронем), проведена пункция и дренирование левой гайморовой пазухи — получен гной, установлен катетер для промывания верхнечелюстной пазухи. Осмотрен неврологом — обнаружен вялый гемипарез конечностей справа. При люмбальной пункции: цитоз — 180 клеток (нейтрофилы), белок — 0,4. На контрольной МСКТ от 25.09.2022 — отмечается увеличение объема межполушарного скопления жидкости. В связи с отрицательной динамикой решено провести наружную этмоидофронтотомию, радикальную гайморотомию слева. Во время операции получен гной из лобной пазухи, деструкции задней стенки лобной пазухи слева не выявлено. В послеоперационном периоде сохранялась лихорадка до 38*С, сознание — сопор, ЛОР-статус с положительной динамикой (гноя нет). Неврологически: сохранялся сопор, парез нижней конечности справа. Проведена контрольная люмбальная пункция — ликвор санировался. При повторной МСКТ от 30.09.2022 г. отмечалось расширение межполушарного пространства более чем в 4 раза со смещение срединных структур головного мозга вправо. КТ признаки могут соответствовать сужению просвета левого поперечного синуса локальному неконтрастному участку в месте перехода левого поперечного в сигмовидный синус. Субдуральное скопление жидкости по серпу мозга и намету мозжечка вокруг левого полушария со смещением срединных структур вправо до 7,5 мм. Ребенок консультирован нейрохирургом, установлен диагноз: Гнойный менингит. Субдуральная эмпиема межполушарной щели головного мозга слева. 01.10.2022 проведена трепанация черепа, дренирование субдуральной эмпиемы головного мозга. В послеоперационном периоде скорректирована антибактериальная терапия. Остальное лечение прежнее. За период 02.10.22 — 11.10.22 гг. общее состояние значительно улучшилось. Ребенок в сознании, ликвидировались признаки пареза конечностей справа. Лихорадил субфебрильно. На контрольной МСКТ с контрастом в сосудистом режиме от 04.10.2022: КТ признаки субдурального скопления экссудата по серпу мозга и намету мозжечка вокруг левого полушария со смещением срединных структур до 3.9 мм — положительная динамика в сравнении с МСКТ от 30.09.2022. При повторном осмотре неврологом: сознание яс-

ное, речь четкая, ориентирован, команды выполняет. Зрачки S=D. Тонус удовлетворительный. Движения в конечностях не ограничены. Мышечная сила — 5 баллов слева и 4,5 баллов справа (нога). Сухожильные рефлексы живые. Менингеальные знаки положительные (ригидность затылочных мышц). Динамика положительная. Осмотр окулиста: застойные ДЗН 1-2 ст. 08.10.2022 проведена МРТ головного мозга: состояние после оперативного лечения эмпиемы головного мозга, субдуральное скопление жидкости (вероятно экссудат) в области медиальной поверхности левой лобной доли, и медиальных и базальных поверхностей левой затылочной доли. В сравнении с предыдущими МСКТ — с положительной динамикой. Переведен из ОРИТ в ЛОР отделение 09.10.2022 г. На 11.10.2022 — состояние средней степени тяжести, самочувствие лучше, не лихорадит. ЛОР-статус: носовое дыхание не затруднено, дренажные трубки в лобной пазухе чистые. Рана в области левой брови чистая. Выполнено наложение вторичных швов на операционную рану после фронтоэтмоидотомии слева. 12.10.2022 сняты швы с волосистой части головы. Далее состояние ребенка без ухудшения. Сохранялся субфебрилитет. Продолжалась антибактериальная терапия, гепаринотерапия. Лечение переносил хорошо. На контрольной МРТ от 19.10.2022 — положительная динамика. В контрольном анализе крови — признаков гнойного воспаления нет. Ежедневно выполнялись перевязки ран. 25.10.2022 — состояние средней степени тяжести, стабильное, не лихорадит. Лечение в условиях ЛОР отделения завершено, пазухи санированы. Ребенок переведен в неврологическое отделение для продолжения лечения последствий перенесенной нейроинфекции.

Заключение. Лечение внутричерепных риногенных осложнений остается сложной проблемой, даже в случае своевременной диагностики, правильной хирургической тактики, правильной медикаментозной терапии. Успешное решение проблемы достигается совместной работой оториноларингологов, нейрохирургов и неврологов, реаниматологов и других специалистов. Так как базовые принципы лечения интракраниальных осложнений. основаны на безотлагательном оперативном лечении, в современных условиях МСКТ становится золотым стандартом диагностики острых синуситов и их осложнений, являясь более информативным методом, он помогает установить характер и распространенность патологических изменений, во время диагностировать возникновение осложнений, позволяя своевременно начать хирургическое лечение интракраниальных осложнений, что значительно снижает смертность от них.