ПИРОГОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

МОРОЗОВСКАЯ ДЕТСКАЯ ГОРОДСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА

СНО РНИМУ

КАФЕДРА ПРОПЕДЕВТИКИ ДЕТСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ПИРОГОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ AXES MUNDI INFANTIS ESSE

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

ЛУНЦ-МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

СБОРНИК МАТЕРИАЛОВ

Москва
2025

ЛУНЦ-МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ.

Материалы VI Всероссийской научно-практической конференции молодых ученых им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина (2025 г.) /коллектив авторов (под редакцией к.м.н. Л.Е. Лариной и д.м.н. А.Б. Моисеева). — М.: РНИМУ им. Н.И. Пирогова, 2025. — 32 с.

В издании представлены материалы VI (2025 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., 2019–2025

© Текст: коллектив авторов, 2025

СОДЕРЖАНИЕ

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ: СЛОЖНОСТЬ ПРОСТОГО ДИАГНОЗА 5
Лобанов М.Е.

ОШИБКИ ДИАГНОСТИКИ ПРИОБРЕТЕННОГО СИФИЛИСА У ДЕТЕЙ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ 5
Жаманбаева А.А.

СЛУЧАЙ ЭХИНОКОККОЗА ГОЛОВНОГО МОЗГА 6
Рашканова Д.М.

ЭХОГРАФИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПОЛИПА ТОНКОЙ КИШКИ У РЕБЕНКА С ТОНКО-ТОНКОКИШЕЧНОЙ ИНВАГИНАЦИЕЙ 7
Ахвердиева Г.М.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ АТОПИЧЕСКОГО ДЕРМАТИТА 8
Муратова А.М.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИНФИЛЬТРАТИВНО-НАГНОИТЕЛЬНОЙ ТРИХОФИТИИ ВОЛОСИСТОЙ ЧАСТИ ГОЛОВЫ 8
Рашканова Д.М.

ОРАЛЬНЫЙ АЛЛЕРГИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА С СЕНСИБИЛИЗАЦИЕЙ К АЛЛЕРГЕНАМ БЕРЕЗЫ 9
Богомолова Е.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИДИОПАТИЧЕСКОЙ ПРИОБРЕТЕННОЙ ПОЛНОЙ ПОПЕРЕЧНОЙ АВ БЛОКАДЫ 10
Брызгалина С.Ю., Милехина М.Ю.

ПОСЛЕДСТВИЯ ПЕРЕНЕСЕННОЙ ЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ИШЕМИИ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ, РОДИВШЕГОСЯ У ЖЕНЩИНЫ С ТРОМБОФИЛИЕЙ 11
Рогова А.С., Ахалова Е.А., Мартынов А.А., Ермохина Д.А.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК И КЛИНИЧЕСКИЙ ИСХОД У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ОСМОТИЧЕСКОЙ ДЕМИЕЛИНИЗАЦИИ 12
Тулупова С.А., Кудаисов С.С.

ВНУТРИМОЗГОВОЕ КРОВОИЗЛИЯНИЕ У РЕБЕНКА, РОДИВШЕГОСЯ У ЖЕНЩИНЫ С ТРОМБОФИЛИЕЙ 12
Мартынов А.А., Рогова А.С., Ермохина Д.А.

ВТОРИЧНАЯ ЦЕРВИКАЛЬНАЯ ДИСТОНИЯ — НЕОЧЕВИДНЫЙ ПРИЗНАК ОПУХОЛИ СПИННОГО МОЗГА 13
Шехватова А.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЛИМБИЧЕСКОГО ЭНЦЕФАЛИТА, СИНДРОМА РИГИДНОГО ЧЕЛОВЕКА И ИНСУЛИНЗАВИСИМОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА, АССОЦИИРОВАННЫХ С АНТИТЕЛАМИ К ДЕКАРБОКСИЛАЗЕ ГЛУТАМИНОВОЙ КИСЛОТЫ НА ФОНЕ ГЕНЕРАЛИЗОВАННОЙ ГРИБКОВОЙ ИНФЕКЦИИ 14
Шехватова А.А.

ГЕМОФАГОЦИТАРНЫЙ ЛИМФОГИСТИОЦИТОЗ: ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ 15
Николаева Д.Ю.

СИНДРОМ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕИНОВОЙ КИСЛОТЫ У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА С РАННЕЕ НЕ ОПИСАННОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ MPV-17 16
Хохлова А.П.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА И СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ 17
Громова О.И., Уралева В.С.

ГЕМАТОЛОГИЧЕСКИЕ МАСКИ ИММУНОДЕФИЦИТНЫХ СОСТОЯНИЙ 17
Попова А.П.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАЗВИТИЯ РУБЦОВОГО СТЕНОЗА ПИЩЕВОДА И ЖЕЛУДКА В ИСХОДЕ ТЯЖЕЛОГО ХИМИЧЕСКОГО ОЖОГА КИСЛОТОСОДЕРЖАЩЕЙ ЖИДКОСТЬЮ 18
Митрохина М.А., Иванова А.М.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК У ПАЦИЕНТКИ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА ВРОЖДЕННЫЙ СИНДРОМ КОСТНОМОЗГОВОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ 19
Магомедов М.М., Попова А.П.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕБЮТА АУТОИММУННОГО ПОРАЖЕНИЯ ПЕЧЕНИ У ПОДРОСТКА С ЦЕЛИАКИЕЙ 20
Григорян Э.С., Гладкий С.И., Гладкая Т.С., Нечаева А.С.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СПИНАЛЬНОГО ИШЕМИЧЕСКОГО ИНСУЛЬТА У ДЕВОЧКИ 11 ЛЕТ 21
Мешалкина А.И.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПФАЙФЕРОПОДОБНОГО СИНДРОМА НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ 22
Смольянникова А.Б.

СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИИ С ГАНГРЕНОЙ ЛЕГКОГО 22
Кузина С.Р.

ПРИМЕР БИОПСИХОСОЦИАЛЬНОЙ МОДЕЛИ ПАТОЛОГИИ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ 23
Ершова П.Ю.

СЛУЧАЙ ГЛИКОГЕНОВОЙ ГЕПАТОПАТИИ У ПОДРОСТКА С ДЕКОМПЕНСИРОВАННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА 24
Хачатурян М.А., Алаева Т.А., Алексеев Д.А., Гончарова Е.А.

ПОСТГЕРПЕТИЧЕСКИЙ АУТОИММУННЫЙ ЭНЦЕФАЛИТ С АНТИТЕЛАМИ К РЕЦЕПТОРАМ NMDA У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ 25
Климкович С.М.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ФОРМЫ ГЕМОРРАГИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ НОВОРОЖДЕННЫХ 26
Комарова А.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕСТРУКТИВНОЙ ПНЕВМОНИИ У РЕБЕНКА, ВЫЗВАННОЙ ПИОГЕННЫМ СТРЕПТОКОККОМ 27
Аминова А.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: ИДИОПАТИЧЕСКИЙ ГЕМОСИДЕРОЗ ЛЕГКИХ 28
Нечаева А.С., Григорян Э.С., Добродеева А.М., Нафанаилова Э.А.

ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНАЯ ИНФЕКЦИЯ СМЕШАННОГО ГЕНЕЗА У ГЛУБОКО НЕДОНОШЕННОГО РЕБЕНКА С ЭКСТРЕМАЛЬНО НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА 29
Каныбекова А.К., Захарова О.А., Шакина Ю.А.

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА АРТРОГРИПОЗА, ПОЧЕЧНОЙ ДИСФУНКЦИИ И ХОЛЕСТАЗА 30
Ахметнабиев Р.Р.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМАЛЬНОЙ ФОРМЫ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА 30
Внукова Е.В., Милехина М.Ю.

ЛЕЧЕНИЕ НЕЙРОПАТИЧЕСКОЙ БОЛИ У ОНКОЛОГИЧЕСКОГО ПАЦИЕНТА ПОСЛЕ ЭНДОПРОТЕЗИРОВАНИЯ КОЛЕННОГО СУСТАВА 31
Романова А.И.

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ: СЛОЖНОСТЬ ПРОСТОГО ДИАГНОЗА

Лобанов М.Е.

Научные руководители: к.м.н., доцент Гуменюк О.И., д.м.н., профессор Черненков Ю.В.

ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России

Введение, актуальность. Фенилкетонурия (ФКУ) — редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма фенилаланина из-за дефекта фермента фенилаланингидроксилазы. Распространенность варьируется по регионам. Благодаря неонатальному скринингу и молекулярно-генетической диагностике стало возможным раннее выявление ФКУ и предотвращение осложнений. Генетические исследования помогают не только подтвердить диагноз, но и выявить редкие формы гиперфенилаланинемии, требующие индивидуального подхода к лечению. Однако диагностика ФКУ остается сложной.

Клинический случай. Мальчик Е., 1 год и 9 месяцев, при неонатальном скрининге выявлен уровень фенилаланина (ФА) 2,7 мг/дл, при ретесте — 2,9 мг/дл (норма до 2 мг/дл). Анамнез жизни: родился от 3 беременности, методом ЭКО. Течение беременности без особенности. Доношенный, роды самостоятельные в срок. Масса тела при рождении 4030 г, длинна тела 56 см, по шкале APGAR — 8/9 баллов. Генеалогический анамнез: не отягощен. Семейный анамнез отягощен по аллергическим заболеваниям: у матери поливалентная аллергия, у родного брата матери — атопический дерматит. Анамнез заболевания: пациенту проводилось молекулярно-генетическое исследование, выявлен патогенный вариант в гене PAH c.754C> T (p.Arg252Trp) в гетерозиготном состоянии. Поставлен диагноз: гиперфенилаланинемия, рекомендовано исследование уровня фенилаланина 1 раз в месяц. При контроле уровня ФА результаты были на уровне пороговых значений, максимальный подъем ФА до 3,8 мг/дл. Ребенок находился на смешанном вскармливании. Учитывая сохраняющуюся гиперфенилаланинемию, ребенок направлен в УКБ №1 им. С.Р. Миротворцева. На момент осмотра: рост — 89 см (90–97й перцентиль), масса тела — 15 кг, ИМТ — 18,64 (94-й перцентиль), SDS роста 0,65 и SDS веса 1,5. Физическое развитие — выше среднего, дисгармоничное за счет избыточной массы тела. Мальчик контактен, на осмотр реагирует оживленно. Нервно-психическое развитие отстает за счет речевого развития. Зубная формула соответствует возрасту. Фенотипические особенности ребенка: избыточная масса тела, гиперкератоз, сосковый гипертелоризм, несколько удлиненный череп, двузубец стоп, курносый нос, макроглоссия, высокий фильтр, толстые губы, высокий лоб, сандалевидная щель, трезубец, вальгусная деформация стоп. Проведено молекулярно-генетическое исследование: полногеномное секвенирование ДНК — в гене PAH (NM_000277.3) в 6 экзоне из 13 экзонов обнаружен ранее описанный в литературе вариант (HG38, chr12–102855154 C> T, c.754C> T) в гетерозиготном состоянии, приводящий к замене аминокислоты (p.Val230Ile). В гене PAH (NM_000277.3) в 7 экзоне из 13 экзонов обнаружен ранее описанный в литературе вариант (HG38, chr12–102852903 G> A, c.688G> A) в гетерозиготном состоянии, приводящий к замене аминокислоты (p.Arg252Trp). Патогенные варианты валидированы методом секвенирования по Сэнгеру «трио». У пробанда подтверждены мутации гена PAH chr12:102852903 G> A и chr12:102855154C> T; у матери выявлен патогенный вариант chr12:102852903 G> A в гене PAH в гетерозиготном состоянии, у отца — chr12:102855154 C> T в гене PAH. На основании данных анамнеза, лабораторного и молекулярно-генетического обследований поставлен диагноз: E 70.0 Классическая фенилкетонурия. Генетический диагноз: chr12:102852903 G> A и chr12:102855154 C> T гена PAH (компаунд-гетерозигота).

Заключение и выводы. В представленном случае диагностирована классическая фенилкетонурия, обусловленная компаунд-гетерозиготным патогенным вариантом гена PAH. Неонатальный скрининг не всегда может являться окончательным заключением. Уровень фенилаланина у пациента превышал нормальный значения, но был ниже 6 мг/дл, в рамках неонатального скрининга был выявлен только один патогенный вариант гена PAH, что затрудняло постановку диагноза и требовало проведения углубленных генетических исследований. Случай подчеркивает значимость правильной маршрутизации пациентов и молекулярно-генетической диагностики для точной постановки диагноза при фенилкетонурии.

ОШИБКИ ДИАГНОСТИКИ ПРИОБРЕТЕННОГО СИФИЛИСА У ДЕТЕЙ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Жаманбаева А.А.

Научные руководители: доцент Ахметова А.К., доцент Маукаева С.Б.

НАО «Медицинский Университет Семей»

Актуальность. Сифилис — это инфекционное заболевание, вызываемое бактерией Treponema pallidum. Сифилис у детей — это не только медицинская, но и социальная проблема. Наблюдается увеличение числа случаев, особенно в регионах с ограниченным доступом к медицинской помощи. Часто сифилис у детей остаётся не диагностированным на ранних стадиях, что затрудняет лечение и увеличивает риск долгосрочных осложнений. Преимущественно приобретенный сифилис передается через контактно-бытовой механизм, что увеличивает риски заболевания в семьях с уже имеющимся инфицированным человеком.

Цель. Изучить особенности течения приобретенного детского сифилиса, ошибки диагностики и лечения.

Клинический случай. Пациентка А., 3 года со слов матери жалобы на высыпания в области ануса, болезненность, дискомфорт у ребенка. Ребенок болеет с февраля месяца 2023 г., когда впервые появились высыпания в перианальной области. Начало заболевания ни с чем не связывает. При опросе матери удалось выяснить, что 3 месяца назад были высыпания в ротовой полости, которые излечись самопроизвольно. В течении месяца лечились самостоятельно, без эффекта. В марте приехали в г. Семей и обратились в платную клинику к педиатру где был взят соскоб. Назначили: «Агросульфан», «Метиленовый синий», «Зиртек», «Кандид Б», «Афлодерм», «Лактоспрей», «Залаин», «Бетадерм». Было временное незначительное улучшение, после — высыпания снова повторились. 13.09.23 обратилась в областную больницу г. Семей, были назначены мази и физиолечение, без эффекта. 15.09.23 обратились в поликлинику КВД для обследования и 19.09.23 госпитализирована в круглосуточный стационар с предварительным диагнозом: Lues II residive, широкие кондиломы. При первичном осмотре в стационаре: Общее состояние удовлетворительное, температура тела — 36,6 рост — 84 см, вес — 13 кг. Нормального питания. Костно-мышечный аппарат развит правильно. Дермографизм розовый. Границы сердца в пределах нормы, тоны сердца частые. Пульс ритмичный 80 уд. в 1 минуту. АД 90/60. Носовое дыхание, вдох/выдох не затруднен. Печень и селезенка не пальпируются. Стул оформленный, ежедневный. Симптом Пастернацкого отрицательный. Диурез безболезненный. Кожа волосистой части головы и видимые слизистые без патологий. Кожные покровы туловища чистые. Наружные половые органы развиты по женскому типу. На коже в перианальной области имеются ярко-красного цвета с фиолетовым оттенком папулезные разрастания, округлой формы, диаметром 2 мм в виде бляшки с четкими границами, возвышающиеся над кожей на 3–4 мм, склонные к мацерации, твердые наощупь. Лимфатические узлы увеличены, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, размером с мелкую фасоль. Лабораторная диагностика: от 13.09.23 г. — КСР: РВ 4+(++++) 1:320, мкр. 4+(++++); от 13.09.23 г. — ИФА на сифилис положительно, РИФ 4+(++++). При обследовании родителей у обоих выявили положительные результаты на сифилис. Было начато лечение: раствор Бензилпенициллин 1 млн. (1 день 50.0 тыс.ед. в/м с пробой, со 2 дня 300,0 тыс. ед. в/м 4 раза в день, курс 20 дней), раствор витамина В1 5%, В12 0.5%, витамин С по 0.5 мл под язык.

Пациентка была выписана со значительным улучшением, папулезные высыпания в перианальной области уплощены, побледнели. При контроле раз в 3 месяца отмечалась постепенная негативация в анализах.

Выводы. Предотвращение детского приобретенного сифилиса требует комплексного подхода, включающего эффективные меры раннего выявления, лечения и профилактику. Важно понимать, что сифилис передается не только через половой контакт, но и бытовым путем.

СЛУЧАЙ ЭХИНОКОККОЗА ГОЛОВНОГО МОЗГА

Рашканова Д.М.

Научные руководители: доцент, Маукаева С.Б., Кудайбергенова Н.К.

НАО «Медицинский Университет Семей»

Актуальность. Кистозный эхинококкоз представляет собой серьезную проблему в различных регионах мира. В Казахстане эхинококкоз встречается во всех областях республики, но наиболее эндемичным регионом является юг страны, который является животноводческим центром. Отмечается высокий удельный вес детского населения в структуре заболеваемости (23–24% ежегодно).

Клинический случай. Пациентка Н., 17 лет, поступила с жалобами на рвоту, тошноту, головокружение, потерю сознания во время экзамена, шаткость походки и общую слабость. Проблемы начались около 3 недель назад, когда пациентка стала испытывать слабость, головную боль, тошноту, рвоту, боли в животе и потерю сознания дома.

Эпидемиологический анамнез: проживает в эндемичном по эхинококкозу районе. Был контакт с собаками.

При проведении компьютерной томографии головного мозга было выявлено кистозное образование в лобно-теменной области левой гемисферы (эхинококковая киста?). МРТ подтвердило кистозное образование в лобной области левой гемисферы и латеральную дислокацию мозга.

На основании клинико-эпидемиологических и инструментальных данных был выставлен диагноз: Кистозное образование (эхинококковая киста) лобно-теменной области левой гемисферы головного мозга. Осложнение: отек, дислокация мозга. Сопутствующий диагноз: железодефицитная анемия легкой степени.

Больной была проведена операция по удалению кистозного образования. При патологогистологическом исследовании образования были обнаружены фрагменты хитиновой оболочки эхинококковой кисты лобно-теменной области левой гемисферы головного мозга.

Пациентке был назначен курс противопаразитарного лечения. После операции пациентка была выписана из стационара с последующим наблюдением по месту жительства.

Выводы. Проблема эхинококкоза остается актуальной, так как заболевание широко распространено на территории Республики Казахстан. Описаны поражения различных органов и систем, зачастую с множественным распространением и как следствие, высока частота диагностических ошибок, осложнений и летальности. Локализация патологического процесса при эхинококкозе может быть различной, что затрудняет диагностику и как следствие лечение болезни. В приведенном клиническом случае

патологический процесс локализовался в головном мозге. Врачи всех специальностей должны быть настороже в отношении эхинококкоза, учитывая разнообразную локализацию паразита и полиморфизм клинических проявлений.

ЭХОГРАФИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПОЛИПА ТОНКОЙ КИШКИ У РЕБЕНКА С ТОНКО-ТОНКОКИШЕЧНОЙ ИНВАГИНАЦИЕЙ

Ахвердиева Г.М.

Научный руководитель: к.м.н. Галкина Я.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ

Актуальность. Инвагинация кишечника — один из вариантов кишечной непроходимости, представляющий собой внедрение проксимального участка кишки в дистальный. Инвагинация кишечника является одним из наиболее часто встречающихся вариантов острой кишечной непроходимости у детей. Чаще инвагинация кишечника наблюдается в возрасте от 4 до 9 месяцев.

Согласно общепринятой классификации, выделяют: тонко-тонкокишечную, илеоцекальную и толсто-толстокишечную формы инвагинации.

У детей до 1 года причиной инвагинации кишечника чаще является функциональное нарушение кишечной моторики, обусловленное введением прикорма, нарушением режима питания. У детей старше 1 года сравнительно чаще наблюдаются механические причины инвагинации (полипы, дивертикулы, опухоли кишечной стенки).

Тонко-тонкокишечные инвагинации у детей преимущественно являются самопроизвольно расправляющимися. Таким образом, не расправляющиеся или рецидивирующие тонко-тонкокишечные инвагинации у детей старшей возрастной группы требуют особого диагностического поиска для обнаружения так называемого «lead-point» — полипов, дивертикулов, опухолей кишечной стенки.

В настоящее время высокий диагностический потенциал эхографического исследования в выявлении всех вариантов кишечной инвагинации представляется неоспоримым.

В связи с накопленным опытом и использованием ультразвуковых сканеров высокого и экспертного классов с высокочастотными датчиками от 12 МГц, применением допплеровских методик, повысилась диагностическая роль эхографии в обнаружении внутрипросветных кишечных включений, в частности полипов, как причины инвагинации.

Клинический случай. Девочка 3-х лет поступила в приемное отделение Морозовской детской клинической больницы с жалобами на боли в животе, однократную рвоту. При поступлении ребенок был осмотрен детским хирургом и гинекологом, были проведены лабораторные исследования — общий клинический анализ крови, общий анализ мочи (патологических изменений в лабораторных пробах не выявлено). При проведенной обзорной рентгенографии брюшной полости свободного газа и патологических уровней жидкости не определялось.

Пациентка была направлена на ультразвуковое исследование органов брюшной полости и органов малого таза для исключения острой хирургической и гинекологической патологии. В результате проведенного исследования патологических изменений в органах гепатопанкреатодуоденальной зоны не выявлено. Определялось увеличение мезентериальных лимфоузлов до 15–16 мм без признаков их структурных изменений, был визуализирован неизмененный червеобразный отросток, диаметром до 5 мм. Патологии внутренних гениталий выявлено не было.

При ультразвуковом исследовании в проекции левого мезогастрия был визуализирован протяженный (до 35–40мм) тонко-тонкокишечный инвагинат без признаков критического ущемления кишки — пассаж в проекции инвагината сохранен, супрастенотического расширения не выявлено, кровоток в стенках инвагината определялся достоверно. В проекции головки инвагината было визуализировано овальной формы, пониженной эхогенности внутрипросветное объемное образование, размерами 23x20x20мм, в проекции образования определялся кровоток с характерной ангиоархитектоникой. Данное образование было расценено как полип тонкой кишки, осложненный тонко-тонкокишечной инвагинацией без признаков критического ущемления. При проведении повторной эхографии — ультразвуковая картина не изменилась. Для верификации диагноза было проведена МСКТ с внутривенным контрастным усилением, при которой было обнаружено внутрипросветное васкуляризированное объемное образование тонкой кишки — полип.

Учитывая отсутствие признаков высокой кишечной непроходимости и самостоятельное купирование абдоминального синдрома в плановом порядке ребенку было проведена лапароскопическая полипэктомия.

Заключение. Данный случай демонстрирует как необходимость обязательного поиска механической причины инвагинации кишечника, особенно у пациентов старше 1 года, так и высокие диагностические возможности эхографии в этой клинической ситуации.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ АТОПИЧЕСКОГО ДЕРМАТИТА

Муратова А.М.

Научные руководители: доцент Ахметова А.К., доцент Маукаева С.Б.

НАО «Медицинский Университет Семей»

Актуальность. В последние годы атопический дерматит стал более распространённым заболеванием, и иногда он протекает в тяжёлой форме. Тяжёлое течение заболевания связано с повышенным риском развития осложнений, таких как бактериальные и вирусные инфекции кожи, хронический зуд, нарушение сна и психоэмоциональные расстройства, ухудшающих качество жизни. Все это определяет актуальность выбранной темы.

Клинический случай. Пациентка Н. 2014 года рождения, уроженка города Семей, школьница. 07 ноября 2024 г. обратилась на прием в поликлинику «Кожно-венерологического диспансера» (КВД) г. Семей с жалобами на наличие обильных высыпаний по всему кожному покрову, интенсивный постоянный кожный зуд в течении дня и ночи, чувство стягивания кожных покровов, шелушение, раздражительность, плохой сон.

Болеет с рождения, когда впервые появились высыпания на коже, сопровождающееся сильным зудом. Появление высыпании связывает, возможно, с отягощенной наследственностью, по материнской и отцовской линии. Периодически лечится амбулаторно и стационарно, с временным эффектом. Последняя госпитализация была в феврале 2024. Была выписана с улучшением. Данное обострение в течении месяца. Обострение ни с чем не связывает. Постепенно сыпь распространилась по всем кожным покровам, зуд в очагах высыпаний усилился. Обратилась в поликлинику КВД. Больная с результатами обследования госпитализирована на лечение в стационар.

При первичном осмотре общее состояние удовлетворительное. Положение активное. Сознание ясное. Температура тела — 36,5, рост — 130 см, вес — 27,2 кг. Удовлетворительного питания. Костно-мышечный аппарат развит правильно. Дермографизм смешанный. Периферические л/узлы не пальпируются. Границы сердца в пределах нормы, тоны сердца частые. Пульс ритмичный 80 уд в 1 мин., АД 90/60 мм. рт. ст. Носовое дыхание выдох, вдох не затруднен. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Зев спокоен, язык влажный, обложен белым налетом у корня. Живот мягкий, безболезненный. Печень не пальпируется, селезенка не пальпируется. Стул оформленный, не ежедневный, склонен к запорам. Симптом Пастернацкого отрицательный. Диурез безболезненный, свободный. При поступлении: кожно-патологический процесс островоспалительный, распространенный, локализован на коже лица, вокруг красной каймы губ, задней поверхности шеи, туловища, верхних и нижних конечностей , локтевых и подколенных сгибов, на фоне эритемы ярко красного цвета, выраженной инфильтрации, лихенификации, линейные экскориации, обильная распространенная милиарная папулезная сыпь, ярко красного цвета, местами пустулезные элементы, микро эрозии, мелкопластинчатое шелушение, множественные геморрагические корочки, очаги вторичной гиперпигментации. Лабораторно: в общем анализе крови отмечается повышение уровня эозинофилов 12%. Был выставлен диагноз — Атопический дерматит, эритематозно-сквамозная форма, с лихенификацией, острая стадия, распространенная форма, тяжелой степени тяжести. Начато лечение: местно — мазь «Нобетазон 0,1%», антигистаминные препараты, так же проводилась десенсибилизирующая терапия. На десятый день лечения на коже в местах высыпаний лихенификация уменьшилась, легкое шелушение, остались очаги вторичной гиперпигментации.

Выводы. Приведенный клинический случай показывает актуальность своевременной диагностики, тщательного сбора анамнеза, высокой квалификации специалистов и правильного подхода к лечению данного заболевания. Особое внимание следует уделять раннему выявлению и лечению сопутствующих заболеваний, что способствует улучшению прогноза и уменьшению тяжести клинических проявлений заболевания.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИНФИЛЬТРАТИВНО-НАГНОИТЕЛЬНОЙ ТРИХОФИТИИ ВОЛОСИСТОЙ ЧАСТИ ГОЛОВЫ

Рашканова Д.М.

Научные руководители: доцент Ахметова А.К., доцент Маукаева С.Б.

НАО «Медицинский Университет Семей»

Актуальность. Инфильтративно-нагноительная трихофития волосистой части головы при отсутствии адекватного лечения может привести к серьезным осложнениям, таким как бактериальная суперинфекция, сепсис, а также стойкая очаговая алопеция (потеря волос). У детей грибковая инфекция может привести к тяжелым системным последствиям. Она является одной из наиболее серьезных форм трихофитии, часто встречающихся у детей, особенно в возрасте 4–12 лет. Из-за специфики воспаления и нагноения, инфильтративно-нагноительная форма может быть трудно отличима от других заболеваний кожи головы.

Клинический случай. Пациентка С. 2013 года рождения, уроженка Аягузского района Восточно-Казахстанской области, школьница. 15 ноября 2023 г. обратилась на прием в поликлинику «Кожно-венерологического диспансера» г. Семей с жалобами на наличие воспалительного очага на коже волосистой части головы, болезненность и зуд в очаге.

Со слов мамы, болеет в течении месяца, когда впервые появились высыпания на коже волосистой части головы. Ребенок заболел после контакта с животными (домашний скот). Лечились длительное время по месту жительства (в деревне), местно смазывали самостоятельно мазью «Акридерм». Состояние ухудшилось, очаг увеличился. Ребенок был направлен на стационарное лечение.

При первичном осмотре общее состояние удовлетворительное, сознание ясное, положение активное, температура тела — 36,4 С. Рост — 141 см, вес — 29 кг. Удовлетворительного питания. Костно-мышечный аппарат развит правильно. Дермографизм красный. Шейные лимфоузлы увеличены, размером с фасоль, болезненные при пальпации. Границы сердца в пределах нормы, тоны сердца ясные. Пульс ритмичный 85 уд в 1 мин., Артериальное давление 90/60 мм. рт. ст. Носовое дыхание свободное. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Зев спокоен, язык влажный, свободен от налета. Живот мягкий, безболезненный. Печень не пальпируется, селезенка не пальпируется. Симптом Пастернацкого отрицательный. Диурез безболезненный, свободный. Стул оформленный, ежедневный. Локально при поступлении: кожно-патологический процесс островоспалительный, локализован на коже теменной области. Имеется очаг полушаровидной формы, тестоватой консистенции, возвыщающийся над уровнем кожи на 1,5 см, в диаметре 3,5 см с четкими границами, бугристой поверхностью, на поверхности которого множественные пустулы, гнойные корки. С расширенных устьев волосяных фолликулов обильное гнойное отделяемое (симптом «медовых сот»). При легком надавливании на очаг наблюдается интенсивная болезненность. Лабораторно: в общем анализе крови отмечается лейкоцитоз (15,76 х 10^9/л), повышение СОЭ (18 мм/ч). Так же в анализах с волосистой части головы был найден волос, пораженный спорами гриба- Trichophyton ectothrix, в результатах исследования посева был обнаружен Trichophyton verrucosum. Был выставлен диагноз — Инфильтративно-нагноительная трихофития волосистой части головы. Начато лечение: местно- компрессы с раствором ихтиола, йодно-мазевое лечение, а именно: 5% йод, 10% серно-салициловая мазь, эпиляция волос в очаге и вокруг очага на 2 см, а также системные антимикотические средства. На десятый день терапии инфильтрат начал постепенно уменьшаться в размере. К двадцать первым суткам бляшка стала плоской, поверхность подсохла. После проведенного лечения было трижды проведено микроскопическое исследование материалов на наличие грибов с интервалами 5 –7 дней, результаты всех трех исследований были отрицательны. На месте очага образовался стойкий рубец.

Выводы. Приведенный клинический случай показывает актуальность ранней диагностики, своевременного выявления источника инфекции, осмотра контактных лиц, тщательного сбора анамнеза, высокой квалификации специалистов, наличия специализированного отделения с современным оснащением, а также правильного подхода к лечению и профилактике такого тяжелого патологического процесса как инфильтративно-нагноительная трихофития волосистой части головы.

ОРАЛЬНЫЙ АЛЛЕРГИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА С СЕНСИБИЛИЗАЦИЕЙ К АЛЛЕРГЕНАМ БЕРЕЗЫ

Богомолова Е.А.

Научные руководители: д.м.н., профессор Файзуллина Р.М., к.м.н. Гафурова Р.Р.

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Введение, актуальность. Оральный аллергический синдром (ОАС) и ангиоотёк полости рта представляют собой IgE-опосредованные реакции, которые часто развиваются у пациентов с сенсибилизацией к пыльце деревьев, включая берёзу (Betula verrucosa). Главным аллергеном является Bet v 1, относящийся к суперсемейству PR-10 белков, который проявляет гомологию с аллергенами многих растительных продуктов, таких как яблоки, персики, арахис. ОАС сопровождается зудом, жжением, отёком слизистой оболочки полости рта и, в некоторых случаях, ангиоотёком, что может угрожать жизни пациента. В России, где около 24% пациентов имеют сенсибилизацию к пыльце берёзы, до 70% из них испытывают симптомы перекрёстной пищевой аллергии. Лечение ОАС требует индивидуализированного подхода, направленного на исключение аллергенных продуктов, при этом важно сохранять сбалансированное питание у детей.

Клинический случай. Пациентка, 7 лет, с хроническим течением бронхиальной астмы и аллергического ринита, обратилась с жалобами на затруднённое дыхание, приступообразный кашель, зуд и заложенность носа, а также зуд глаз, особенно в весенний период. В анамнезе — многократные эпизоды орального аллергического синдрома и ангиоотёков после употребления фруктов (яблок, груш, персиков) и орехов (арахис, фундук).

Анамнез заболевания и жизни. Ребёнок родился на сроке 38 недель с массой 3350 г и ростом 52 см. Неонатальный период без особенностей, грудное вскармливание — до 10 месяцев. Наследственность по аллергическим заболеваниям не отягощена. С 3 лет пациентка отмечала эпизоды бронхообструкции на фоне ОРВИ. С 4 лет в весенний период появились симптомы аллергического ринита и конъюнктивита, гиперемия и отёк лица, а также снижение слуха. Параллельно развивались симптомы ОАС и ангиоотёков после употребления продуктов, содержащих перекрёстно реагирующие аллергены.

Диагностика. Для уточнения сенсибилизации был проведён молекулярный анализ с использованием метода ImmunoCAP ISAC. Результаты показали высокую степень сенсибилизации к пыльце

берёзы (Bet v 1) и белкам семейства PR-10, а также умеренную сенсибилизацию к белкам, связанным с переносом липидов (LTP). Эти данные подтвердили перекрёстную аллергию с такими продуктами, как яблоки, персики, арахис.

Клинический диагноз. Бронхиальная астма, аллергическая форма, средней степени тяжести, персистирующее течение. Поллиноз, сенсибилизация к пыльце берёзы (Bet v 1). Аллергический ринит и конъюнктивит. Оральный аллергический синдром и анафилаксия, вызванные перекрёстной гиперчувствительностью к пище.

Лечение и динамика. Для контроля астмы была назначена базисная терапия комбинированным ингалятором формотерола и будесонида (4,5/80 мкг), а также антигистаминными средствами второго поколения для лечения аллергического ринита и конъюнктивита. При проявлениях ОАС и ангиоотёков использовались антигистамины и ингаляторы короткого действия.

С учётом молекулярных данных была назначена сублингвальная аллерген-специфическая иммунотерапия (СЛИТ) препаратом пыльцы берёзы. На первом году терапии наблюдались эпизоды ангиоотёка, которые купировались антигистаминами второго поколения и ингалятором β2-агонистов. Однако терапия была временно приостановлена из-за прогрессирования реакции. После коррекции дозы препарата и продолжения СЛИТ, наблюдалось улучшение клинических симптомов: уменьшение назальных и глазных симптомов, снижение потребности в медикаментозной терапии, улучшение качества жизни.

Заключение и выводы. Данный случай подтверждает важность комплексного подхода в диагностике и лечении детей с аллергией на пыльцу берёзы и перекрёстной пищевой гиперчувствительностью. Применение молекулярной диагностики позволяет более точно выявить сенсибилизирующие аллергены, что способствует выбору эффективных методов лечения, таких как аллерген-специфическая иммунотерапия, и улучшает контроль над аллергической патологией.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИДИОПАТИЧЕСКОЙ ПРИОБРЕТЕННОЙ ПОЛНОЙ ПОПЕРЕЧНОЙ АВ БЛОКАДЫ

Брызгалина С.Ю., Милехина М.Ю.

Многофункциональный медицинский центр МЕДСИ на Мичуринском проспекте
ГБУЗ «НПЦ психического здоровья детей и подростков им. Г.Е. Сухаревой» ДЗМ

Введение. Полная поперечная АВ блокада — это достаточно редкое состояние, чаще всего являющееся осложнением основного заболевания или последствием ятрогенного вмешательства.

Врожденная полная АВ блокада может быть обусловлена аутоиммунным конфликтом либо возникает вследствие структурного дефекта развития. Средняя частота врожденной полной АВ блокады составляет 1 на 22 тыс. новорожденных и колеблется в пределах от 1 на 25 000 до 1 на 15 000. Статистические данные по встречаемости приобретенной АВ-блокады III отсутствуют.

Этиология приобретенной АВ блокады разнообразна. Чаще всего у детей АВ блокада III степени диагностируется в исходе воспалительного поражения миокарда и при кардиомиопатиях. В ряде случаев приобретенная АВ блокада III степени возникает после оперативных вмешательств на сердце. Развитием АВ блокад могут сопровождаться ряд наследственных и нейромышечных заболеваний. Обособленно стоит группа идиопатических прогрессирующих АВ блокад, чаще имеющих наследственный характер, например, болезни Лева и Ленегра.

Актуальность. Ниже представлен случай идиопатической приобретенной полной поперечной АВ блокады у ребенка 13 лет без сопутствующей патологии. Крайне невысокая частота встречаемости такого состояния и неспецифическая клиническая картина, а также быстрое развитие жизнеугрожающих осложнений и высокая вероятность летального исхода при естественном течении данного состояния делает актуальным широкое освещение этого вопроса.

Цель. Актуальность данного вопроса предполагает информирование специалистов узкого и широкого профиля об этиологии, патогенезе, клинической картине, диагностике, лечении и наблюдении таких пациентов.

Клинический случай. Пациентка 13 лет обратилась амбулаторно к врачу-педиатру с жалобами на слабость, быструю утомляемость, сонливость. Маршрутизирована к эндокринологу, неврологу и детскому кардиологу для исключения органической патологии. На приеме детского кардиолога на себя обратила внимание выраженная брадикардия до 45 уд/мин, не купирующаяся в ортостазе. По результатам электрокардиографии (ЭКГ) — впервые выявленная полная поперечная АВ блокада III степени. При анализе истории болезни ранее девочка наблюдалась у детского кардиолога с функциональной АВ блокадой I степени.

Учитывая отсутствие клинических признаков гемодинамической нестабильности пациентки, проведена амбулаторная лабораторная диагностика, был исключен активный воспалительный процесс (острофазовые белки, кардиоспецифические маркеры), ревматологические пробы отрицательные, антитела к антигену миокарду тоже отрицательные. Другими специалистами узкого профиля (невролог, эндокринолог) исключено сопутствующее поражение прочих органов и систем. Также проведена инструментальная диагностика, по результатам эхокардиографии (ЭХО КГ) выявлено умеренное расширение конечного диастолического объема, при холтеровском мониторировании сердечного ритма (ХМ ЭКГ) полная поперечная АВ блокада III степени,

АВ узловой ритм, частота сердечных сокращений (ЧСС) 39–73 уд/мин.

Выполнена магнитно-резонансная томография (МРТ) сердца с контрастированием, выявлены 2 основных критерия Lake Louise, увеличение полости левого желудочка, диффузный фиброз по переднему, передне-боковому и передне-перегородочному сегментам левого желудочка.

Пациентке был установлен двухкамерный электрокардиостимулятор, режим DDDR, но генез данного состояния остается неясным.

Выводы. На данный момент причина прогрессирующего поражения проводящей системы сердца с исходом в полную поперечную АВ блокаду III степени у данной пациентки неизвестна. Однако, учитывая отсутствие по ХМ ЭКГ других нарушений ритма и зон гипо- и акинеза миокарда по ЭХО КГ и МРТ сердца, воспалительный генез данного состояния кажется маловероятным. Предположительно, имеется изолированное прогрессирующее поражение проводящей системы без вовлечения рабочего миокарда.

На данный момент проводится генетическое исследование, панель «прогрессирующие нарушения сердечной проводимости».

ПОСЛЕДСТВИЯ ПЕРЕНЕСЕННОЙ ЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ИШЕМИИ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ, РОДИВШЕГОСЯ У ЖЕНЩИНЫ С ТРОМБОФИЛИЕЙ

Рогова А.С., Ахалова Е.А., Мартынов А.А., Ермохина Д.А.

Научный руководитель: д.м.н. Ильина А.Я.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Актуальность. Наличие постоянных и временных факторов тромбогенного риска у женщин с тромбофилией определяет состояние здоровья ребенка как внутриутробно, так и в течение всего первого года жизни.

Цель. Оценить состояние здоровья ребенка первого года жизни у женщины с тромбофилией.

Клинический случай. Мальчик М. у матери с отягощенным анамнезом: семейным тромботическим (инсульт у дедушки, гипертоническая болезнь у бабушки), соматическим (расстройство вегетативной нервной системы, хронический тонзиллит), гинекологическим (хронический аднексит) и акушерским (2 неразвивающихся беременности). Беременность у женщины третья, с преэклампсией во 2 и 3 триместрах на фоне приема эноксапарина натрия. Роды на 39 неделе путем экстренного кесарева сечения в связи с развитием острой гипоксии плода. Состояние ребенка при рождении средней степени тяжести в связи с внутриутробной гипоксией, церебральной ишемией, задержкой внутриутробного развития (масса — 2830 г, рост — 50 см) и морфофункциональной незрелостью. Оценка по шкале APGAR 7/7 баллов. Тромбофилия у матери верифицирована на основании наличия семейного тромботического анамнеза, постоянных (полиморфизмы генов системы гемостаза: ингибитора активатора плазминогена, метилентетрагидрофолатредуктазы, метионинсинтазы-редуктазы, метионинсинтазы, фибриногена, интегрина α2 и тромбоцитарного рецептора фибриногена; расстройство вегетативной нервной системы) и временных (антифосфолипидный синдром, преэклампсия) факторов тромбогенного риска и наличия осложненного акушерского анамнеза (2 неразвивающиеся беременности).

У ребенка также были определены полиморфизмы генов ингибитора активатора плазминогена, метилентетрагидрофолатредуктазы, метионинсинтазы, фибриногена, интегрина α2, фактора FVII и тромбоцитарного гликопротеина 1B. При оценке состояния здоровья ребенка 1 месяца диагностировано: последствия перенесенной церебральной ишемии 2 степени, синдром мышечной дистонии, функциональные нарушения желудочно-кишечного тракта на фоне дисбиоза кишечника, ассоциированного Proteus vulgaris, Klebsiella pneumoniae и грибами рода Candida. Проведено гемостазиологическое исследование: коагулограмма (показатели в норме) и тромбоэластография (хронометрическая гиперкоагуляция (r+k 14 мм) и повышение коагулянтной активности тромбоцитов (КАТ 2,9)). У ребенка 6 месяцев также неврологом диагностируются последствия перенесенной церебральной ишемии, синдром двигательных нарушений, нарушение сна и вегето-висцеральный синдром, а в 12 месяцев жизни — доброкачественная внутричерепная гипертензия, нарушение сна. Лечение в течение первого года жизни: ацетазоламид, калия и магния аспарагинат, аминофенилмасляная кислота, фолиевая кислота, толперизон, бактериофаги, пробиотики, симетикон. Контрольное гемостазиологическое исследование к 12 месяцам жизни отражало нормальные показатели коагулограммы, стойко сохраняющуюся хронометрическую гиперкоагуляцию (r+k 10 мм) и повышение коагулянтной активности тромбоцитов (КАТ 3,0).

Заключение. Таким образом, у ребенка, родившегося у женщины с тромбофилией, беременность которой протекала с преэклампсией несмотря на проводимую терапию в течение всего гестационного периода низкомолекулярными гепаринами, в течение всего первого года жизни стойко диагностировались последствия перенесенной церебральной ишемии с развитием доброкачественной внутричерепной гипертензии к 12 месяцам жизни. Также в течение всего первого года жизни стойко сохранялись гемостазиологические изменения на тромбоэластограмме в виде хронометрической гиперкоагуляции и повышения коагулянтной активности тромбоцитов. Данное обстоятельство требует разработки определенного алгоритма обследования и лечения ребенка

у женщины с тромбофилией (определение полиморфизмов генов системы гемостаза и в течение первого года жизни наблюдение неврологом, проведение тромбоэластограммы и назначение препаратов, нормализующих потенциал свертывания крови) с целью профилактики развития тромбогеморрагических осложнений в дальнейшем.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК И КЛИНИЧЕСКИЙ ИСХОД У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ОСМОТИЧЕСКОЙ ДЕМИЕЛИНИЗАЦИИ

Тулупова С.А., Кудаисов С.С.

Научные руководители: д.м.н., профессор Комарова И.Б., д.м.н., профессор Зыков В.П., к.м.н. Фарносова М.Е.

ДГКБ им. З.А. Башляевой

Введение, актуальность. Синдром осмотической демиелинизации (СОД) — редкое в педиатрической практике заболевание, включающее в себя центральный понтийный и экстрапонтийный миелинолиз и связанное с низким или высоким уровнем натрия крови. В большинстве случаев СОД вызвано интенсивной коррекцией гипонатриемии в короткие сроки и имеет период «мнимого благополучия». Клинически СОД проявляется спастическим тетрапарезом, псевдобульбарным параличом, комой, судорогами и имеет высокий риск развития остаточного неврологического дефицита или летального исхода у пациента.

Клинический случай. Девочка 17 лет поступила в ДГКБ им. З.А. Башляевой по СМП в связи с впервые развившемся генерализованным судорожным приступом. Накануне госпитализации у пациента были жалобы на отсутствие мочеиспускания в течение нескольких часов, тошноту, выраженную слабость. Также, на протяжении двух лет ребенок ограничивал себя в пищевом рационе.

При поступлении в приемное отделение у ребенка повторился судорожный приступ, лабораторно: метаболический алкалоз pH — 7,58, калий — 1,2 ммоль/л, натрий — 102 ммоль/л, кальций — 0,94 ммоль/л. Ввиду тяжести состояния ребенок госпитализирован в ОРИТ, инициирована инфузионная терапии гипертоническими растворами кристаллоидов. На фоне проводимой терапии ежедневный прирост натрия — 10 ммоль/л, достигнут целевой уровень электролитов, положительная динамика в общем состоянии пациента. На 5 с нахождения в ОРИТ — подъем температуры до фебрильных цифр, снижение реакции на окружающих, речь дизартрична, развитие спастического тетрапареза. Проведено магнитно-резонансная томография головного мозга (МРТ ГМ) с контрастным усилением: без очаговой патологии.

Учитывая анамнез, клиническую картину, данные обследования, проводился дифференциальный диагноз с течением инфекционного, аутоиммунного, осмотического демиелинизирующего заболевания нервной системы. Проведено исследование ликвора: возбудители бактериальных и вирусных менингитов не обнаружены. Панель на аутоиммунные энцефалиты — отрицательна. На повторном МРТ ГМ: картина СОД в виде проявлений центрального понтинного и экстрапонтинного миелинолиза.

Учитывая рефидинг-синдром в анамнезе, общемозговую и очаговую неврологическую симптоматику, эпизодические подъемы температуры тела до фебрильных цифр, фокальную симметричную демиелинизацию в базальных ганглиях (по данным МРТ), у пациента был верифицирован центральный экстрапонтинный миелинолиз, обусловленный водно-электролитными нарушениями. Назначена пульс-терапия метилпреднизолоном, клоназепам, баклофен ввиду изменения мышечного тонуса по дистоническому типу. Девочка была стабилизирована в соматическом статусе, в двигательной сфере наблюдалась положительная динамика в виде увеличения объема самостоятельных движений: пациент встал, ходит с поддержкой и самостоятельно переворачивается в кровати. Девочка была выписана на реабилитационное лечение.

Заключение и выводы. Для СОД характерны: низкая встречаемость, широкая этиология, отсутствие патогномоничных симптомов в дебюте заболевания, инвалидизация, возможный летальный исход. Поэтому необходимо тщательно контролировать коррекцию гипонатриемии особенно у пациентов из группы риска по развитию СОД, использовать мультидисциплинарный подход и рассмотреть возможность повторного МРТ ГМ при подозрении на данную патологию.

ВНУТРИМОЗГОВОЕ КРОВОИЗЛИЯНИЕ У РЕБЕНКА, РОДИВШЕГОСЯ У ЖЕНЩИНЫ С ТРОМБОФИЛИЕЙ

Мартынов А.А., Рогова А.С., Ермохина Д.А.

Научный руководитель: д.м.н. Ильина А.Я.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Актуальность. Состояние здоровья ребенка определяется состоянием здоровья матери. Среди нарушений гемостаза в системе “женщина-плод-новорожденный” тромбофилия занимает ведущее место, определяя развитие различных тромбогеморрагических осложнений, имеющих прогностические риски развития рецидивов, неврологического дефицита и социальной дезадаптации в будущем.

Клинический случай. Девочка Е. 2 месяцев, родилась у матери 30 лет, от II беременности (I беременность самопроизвольный аборт), протекавшей с токсикозом и преэклампсией. Роды на 39 неделе гестации, со стимуляцией окситоцином. Состояние ребенка при рождении средней степени тяжести,

обусловленной перенесенной внутриутробной гипоксией, интранатальной асфиксией (APGAR 6/7) и гипоксически-ишемическим поражением ЦНС. Ребенок выписан из роддома на 4-е сутки и наблюдался неврологом по месту жительства. В возрасте 2 месяцев ребенок был доставлен в стационар с жалобами на выраженное беспокойство и рвоту. Средняя степень тяжести при поступлении была обусловлена последствиями перенесенной церебральной ишемии, гипертензионным синдромом, синдромом гипервозбудимости и судорожным синдромом. При проведении МРТ головного мозга выявлено структурное поражение головного мозга — внутричерепное (внутримозговое) кровоизлияние справа. При изучении семейного тромботического анамнеза выявлены инсульт у дедушки, инсульт у бабушки. Первичными факторами тромбогенного риска у матери были: лабораторные (мутация FV Лейдена) и клинические (варикозная болезнь вен нижних конечностей, хроническая венозная недостаточность, гипертоническая болезнь). Вторичными факторами тромбогенного риска были: токсикоз и преэклампсия, а осложненным акушерским анамнезом, подтверждающим диагноз реализованной тромбофилии был самопроизвольный аборт. В связи с этим данному ребенку также было проведено исследование полиморфизмов генов системы гемостаза и выявлены гетерозиготные мутации генов фактора V (Лейдена) и метилентетрагидрофолатредуктазы, а также гомозиготный вариант гена метионин-синтазы редуктазы. В клиническом анализе крови выявлено незначительное снижение тромбоцитов (170 x 10^9/л), в коагулограмме отмечено увеличение протромбина по Квику (140%), повышение уровня Д-димеров (1900 нг/мл), что отражает формирование коагулопатии потребления. При интегральной оценке системы гемостаза (тромбоэластограмма, агрегатограмма, маркеры фибринообразования — Д-димеры, и тромбинемии — РКМФ) выявлено увеличение показателя угла α — 7°, коагулянтной активности тромбоцитов (4,5), активация фибринообразования, хронометрическая гиперкоагуляция, нормофункция тромбоцитов, что достоверно характеризует повышенный потенциал свертывания крови. Таким образом, полученные гемостазиологические данные объясняют патогенетические этапы реализации ВЧК у ребенка с тромбофилией, спровоцировавшей усиленную генерацию тромбина (протромботическая ситуация), гиперпродукцию плазмина и вторичный патологический гиперфибринолиз, который явился причиной посттромботического кровоизлияния.

Заключение. Данный клинический случай развития ВЧК на фоне поздно диагностированной первичной тромбофилии у ребенка, подтверждает необходимость комплексной диагностики, в том числе оценки тромботического анамнеза семьи, выявления первичных (включая выявление генетических полиморфизмов системы гемостаза) и/или вторичных факторов тромбогеморрагического риска (внутриутробная гипоксия, церебральная ишемия), проведения коагулографического и тромбоэластографического исследования, агрегатометрии и оценки функциональной активности тромбоцитов, выявления маркеров фибринообразования и тромбинемии — с целью предотвращения развития тромбогеморрагических рецидивов у ребенка в дальнейшем.

ВТОРИЧНАЯ ЦЕРВИКАЛЬНАЯ ДИСТОНИЯ — НЕОЧЕВИДНЫЙ ПРИЗНАК ОПУХОЛИ СПИННОГО МОЗГА

Шехватова А.А.

Научный руководитель: Кузнецова А.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ,
НПЦ психоневрологии им. З.П. Соловьева

Введение. Дистония представляет собой гетерогенное гиперкинетическое расстройство центральной нервной системы (ЦНС), которое характеризуется нерегулярными, неритмичными, стереотипными, насильственными движениями различных частей тела, изменением мышечного тонуса и формированием патологических поз. Патогенез дистоний до конца не изучен. Принято считать, что этот синдром развивается при поражении структур экстрапирамидной системы головного мозга, однако, редко встречаются дистонии при структурных поражениях спинного мозга.

Актуальность. Диагностика расстройств движения является сложной задачей ввиду большого феноменологического разнообразия и ограниченного количества верифицирующих методов диагностики. В популяции чаще встречаются генетически обусловленные дистонии, нейровизуализация которых носит неинформативный характер, а диагностика основывается только на клинических данных. В связи с этим, поиск вторичных причин может быть ограничен за счет сниженной настороженности врачей. Как правило, опухоли спинного мозга проявляются болевым синдромом и очаговой неврологической симптоматикой, а гиперкинезы не являются патогномоничным признаком и носят редкий характер.

Клинический случай. Мальчик 8 лет поступил в отделение нейрохирургии в сентябре 2024 года в связи с образованием шейно-грудного отдела спинного мозга по данным магнитно-резонансной томографии (МРТ). На момент поступления он предъявлял жалобы на боль в шее и насильственные кивательные движения головой. При оценке неврологического статуса отмечается ограничение подвижности шеи при разгибании и стереотипные, неритмичные, насильственные наклоны головы вперед, которые не поддаются контролю и эпизодически сопровождаются запрокидыванием рук за голову, подниманием плеч. Мышечный тонус неизменен. Мышцы верхних и нижних конечностей диффузно гипотрофичны. Мышечная сила полная, физиологические рефлексы живые, симметричные. Непроизвольные кивки головой появились впервые в возрасте двух лет, после чего

их интенсивность и частота стали нарастать. С данными жалобами обращались к неврологу- движения были расценены в рамках поведенческих эпизодов. Болевой синдром и ограничение подвижности шеи появились в апреле 2024 г. В марте 2023 г. ребенку впервые была выполнена МРТ шейного отдела позвоночника, по результатам которой обнаружена аномалия сегментации позвонков и интрамедуллярное многокамерное кистозное образование на уровне C6-Th3. После чего дальнейшее лечение не проводилось. По данным МРТ, выполненной ребенку при поступлении, отмечалось кистозное опухолевое образование спинного мозга на уровне C5-Th4. Врожденный порок развития тел C7, Th1, Th2, Th3 позвонков. Была выполнена электроэнцефалография (ЭЭГ) — эпилептиформная активность не зарегистрирована. До и после проведения оперативного вмешательства ребенок получал препарат «Клоназепам» с целью купирования дистонии. После субтотального удаления опухоли шейно-грудного отдела спинного мозга в неврологическом статусе отмечалась положительная динамика в виде уменьшения частоты и выраженности дистоний. По результатам гистологического исследования определена пилоцитарная астроцитома. Ребенок был выписан под наблюдение онколога и невролога по месту жительства. По данным катамнеза на момент января 2025 г. мама отмечает отсутствие гиперкинезов.

Заключение. Данный клинический случай представляет собой наглядный пример, в котором цервикальная дистония являлась первым симптомом объемного процесса в спинном мозге, минуя появление очаговой неврологической симптоматики и опережая развитие болевого синдрома.

Выводы. Несмотря на большую распространенность первичных двигательных расстройств, которые, кроме всего прочего, часто манифестируют в детском возрасте, необходимо сохранять настороженность в отношении вторичных причин гиперкинезов. Даже при типичной картине дистонии необходимо рутинное проведение нейровизуализации головного и спинного мозга с целью исключения опухолевого процесса, нарушений кровообращения, травматических или воспалительных изменений ЦНС.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЛИМБИЧЕСКОГО ЭНЦЕФАЛИТА, СИНДРОМА РИГИДНОГО ЧЕЛОВЕКА И ИНСУЛИНЗАВИСИМОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА, АССОЦИИРОВАННЫХ С АНТИТЕЛАМИ К ДЕКАРБОКСИЛАЗЕ ГЛУТАМИНОВОЙ КИСЛОТЫ НА ФОНЕ ГЕНЕРАЛИЗОВАННОЙ ГРИБКОВОЙ ИНФЕКЦИИ

Шехватова А.А.

Научный руководитель: Кузнецова А.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ,
НПЦ психоневрологии им. З.П. Соловьева

Введение. Декарбоксилаза глутаминовой кислоты (Glutamic Acid Decarboxylase — GAD) представляет собой внутриклеточный фермент, распространенный в центральной нервной системе (ЦНС) и β-клетках поджелудочной железы. Этот фермент участвует в образовании нейротрансмиттера гамма-аминомасляной кислоты (ГАМК). Образование антител (АТ) к GAD ассоциировано с возникновением синдрома ригидного человека (СРЧ), лимбического энцефалита (ЛЭ), мозжечковой атаксии, а также других аутоиммунных заболеваний, включая сахарный диабет (СД) 1 типа.

Актуальность. Неврологические синдромы, связанные с антителами к GAD, встречаются редко. Распространенность для СРЧ 1:1250000, для ЛЭ 1,9:100000. В группе риска находятся женщины от 30 до 60 лет. В детском возрасте описаны единичные случаи СРЧ. Диагностика анти-GAD ассоциированных синдромов основана на клинической картине и выявлении специфических антител в сыворотке крови и спинномозговой жидкости (СМЖ). Однако высокий титр антител к GAD встречается в 70% случаев СРЧ и в 17% случаев ЛЭ.

Клинический случай. В июле 2024 г. в отделение реанимации поступила девочка 17 лет с лихорадкой до 38,8°C, гипергликемией, болью в спине и эпилептическими приступами. На начальном диагностическом этапе установлено наличие внебольничной двусторонней полисегментарной пневмонии, а также выявлены множественные образования в печени и почках неясной этиологии. Из анамнеза известно, что с 12 лет наблюдается с сахарным диабетом 1 типа. В течение последних трех месяцев отмечает эпизоды болезненных мышечных спазмов в параспинальной мускулатуре грудного и поясничного отделов, сопровождающиеся нехваткой воздуха и насильственным прогибом спины. При поступлении появились кратковременные эпизоды перебирания левой рукой, поворота головы и глаз влево, дезориентации, нарушения речи и галлюцинаций. Частота данных состояний наросла до 10 эпизодов в час. Посредством электроэнцефалографии подтвержден эпилептиформный генез пароксизмов, в связи с чем начат

прием препаратов «Леветирацетам» и «Топирамат». По результатам магнитно-резонансной томографии головного мозга отмечается изменение МР-сигнала от белого вещества правой височной доли, правого гиппокампа, парагиппокампальной извилины. В анализе СМЖ обнаружено повышение титра антител к GAD до 438,1 Ед/мл (норма до 5 Ед/мл). При неврологическом осмотре отмечалась гипомимия, брадилалия. Мышечный тонус повышен по ригидному типу D=S, больше в проксимальных отделах конечностей и в аксиальной мускулатуре. Отмечается выраженная брадикинезия. При проведении игольчатой электронейромиографии параспинальных мышц регистрировалась спонтанная постоянная активность двигательных единиц. Проба с введением бензодиазепинов положительная. Состояние пациентки длительно оставалось тяжелым в связи с декомпенсированным СД и генерализованной аспергиллезной инфекцией с очагами в легких, печени, почках, что, вероятно, обусловлено выявленным иммунодефицитным состоянием: снижением окислительной активности гранулоцитов и отсутствием экспрессии миелопероксидазы. С учетом течения инфекционного процесса лечение включало в себя два курса внутривенного введения иммуноглобулинов (ВВИГ), симптоматическую терапию (миорелаксанты, противосудорожная терапия).

Заключение. У данной пациентки отмечалось два фенотипа неврологических синдромов, ассоциированных с анти-GAD антителами, что является крайне редкой комбинацией. Кроме того, в детском возрасте СРЧ встречается в единичных случаях по данным мировой литературы. В связи с резистентным инфекционным процессом отмечалось невозможным применение агрессивной иммуносупрессивной терапии. Однако лечение основного заболевания, в сочетании с симптоматической терапией и курсами ВВИГ привели к стабилизации аутоиммуного процесса.

Выводы. Данный случай представляет собой нестандартную клиническую задачу по причине сочетания двух редких аутоиммунных неврологических синдромов в совокупности с инфекционным процессом тяжелого течения.

ГЕМОФАГОЦИТАРНЫЙ ЛИМФОГИСТИОЦИТОЗ: ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ

Николаева Д.Ю.

Научные руководители: Лаврентьева И.Н., к.м.н., доцент Ларина Л.Е.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ

Актуальность. Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз (ГЛГ) — редкое заболевание (заболеваемость составляет 1 на 50 000–100 000 новорожденных в год), характеризующееся вариабельной клинической симптоматикой и сложностью диагностики. Выделяют первичный и вторичный ГЛГ. Первичный ГЛГ вызывается генетическими мутациями. Вторичный ГЛГ возникает из-за внешних триггеров, таких как инфекция, злокачественное новообразование, приобретенные иммунодефициты и др.

Клинический случай. Пациентка Л. (10.02.2023г), с месячного возраста беспокоили мелкопапуллезная сыпь на коже, прожилки крови в стуле — трактовалось как аллергия. В 3 месяца жизни в связи с лихорадкой впервые поступила в Морозовскую Детскую Городскую Клиническую Больницу (МДГКБ) в отделение педиатрии. При поступлении на туловище папулезно-петехиальная сыпь, гепатоспленомегалия (печень +2 см, селезёнка + 2,5 см), стул кашицеобразный зеленый, с прожилками крови. Лабораторно: анемия I степени, тромбоцитопения, повышение СРБ, ЛДГ, ферритина, гипокоагуляция. Данных за дебют гемобластоза получено не было. Исследование крови методом ПЦР выявило репликацию цитомегаловируса, диагностирована цитомегаловирусная инфекция. Проведена трансфузия эритроцитарной взвеси, свежезамороженной плазмы (СЗП), противовирусная, антибактериальная, симптоматическая терапия. В межгоспитальный период сохранялись анемия, тромбоцитопения, в связи с чем госпитализирована в отделение гематологии МДГКБ. Были исключены: железодефицитная, гемолитические, апластическая анемии. Лабораторно выявлено достоверное снижение витамина В 12 в сыворотке крови. По данным цитохимического исследования костного мозга (КМ) были выявлены кольцевидные сидеробласты 39%. Учитывая выраженную прогрессирующую гепатоспленомегалию (печень +5 см, селезенка +10 см), в круг дифференциального поиска также входили наследственные нарушения обмена веществ, первичный иммунодефицит (ПИД), портальная гипертензия, неонатальный аутовоспалительный синдром, гистиоцитоз из клеток Лангерганса (потенциально информативных элементов сыпи на коже для биопсии не было), сидероахрестическая (сидеробластная) анемия. Отмечались коагулогические нарушения, характерные для транзиторной витамин К-зависимой коагулопатии. Учитывая кровь в стуле, для исключения воспалительного заболевания кишечника или ЦМВ-ассоциированного колита проведена колоноскопия, без патологии. При исследовании кала диагностирована клостридиальная инфекция. Проведено генетическое исследование КМ с целью исключения мутаций, характерных для миелодиспластического синдрома, результат отрицательный. На фоне комбинированной терапии, включавшей заместительные гемотрансфузии, трансфузии СЗП, криопреципитата, альбумина 25%, несколько курсов внутривенного иммуноглобулина, противовирусной и антибактериальной терапии, цианкоболамина, пиридоксина, а также ритуксимаб 375 мг/м^2. Сохранялась высокая трансфузинная зависимость, синдром гиперспленизама, мальабсорбции, вторичная коагулопатия. По результатам молекулярно-генетического обследования у ребенка была выявлена гетерозиготная мутация в гене STXBP2, характерная для

семейного гемофагоцитарного лимфогистиоцитоза. Единственным куративным методом лечения данного заболевания является проведение аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК). 01.12.2023 г. проведена успешная ТГСК от полностью совместимого родственного донора.

Заключение. Таким образом, данный клинический случай наглядно демонстрирует, что от момента появления первых симптомов заболевания и до верификации диагноза может пройти длительное время, за которое состояние пациента будет прогрессивно ухудшаться. Недостаточность диагностических критериев, разработанных Международным обществом по изучению гистиоцитозов, у данного пациента не должно быть поводом для исключения ГЛГ. В некоторых случаях проведение генетического обследования является единственным инструментом для подтверждения диагноза и выбора тактики лечения.

СИНДРОМ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕИНОВОЙ КИСЛОТЫ У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА С РАННЕЕ НЕ ОПИСАННОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ MPV-17

Хохлова А.П.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского

Введение. Синдром истощения митохондриальной дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) — редкая группа заболеваний, ассоциированных с мутациями в генах, кодирующих компоненты дыхательной цепи энергетических станций клеток. Мутация в гене MPV-17 характеризуется манифестацией в неонатальном периоде и проявляется неврологическим дефицитом, печеночной недостаточностью и развитием жизнеугрожающих метаболических нарушений.

Клинический случай. Девочка Я., от 1-й осложненной беременности (токсикоз, угроза прерывания, многоводие), 1-х родов на 38,5 неделе гестации у матери 25 лет. Масса при рождении — 2770 г, длина — 47 см, оценка по APGAR — 8/9 баллов. С рождения отмечался синдром вялого ребенка в виде генерализованной мышечной гипотонии, угасания рефлексов. Неврологические нарушения были расценены как последствие гипоксии. По данным нейросонографии отклонений выявлено не было и на 7 сутки девочка была выписана из роддома. При осмотре педиатром в возрасте 1 месяца отмечалась желтуха, мышечная гипотония, прибавка за месяц — 530 г. Данное состояние было расценено как желтуха грудного молока, в связи с чем был рекомендован перевод на искусственное вскармливание. Однако, спустя месяц состояние ухудшилось: после перенесенной респираторной инфекции отмечалось нарастание желтухи и мышечной гипотонии, выявлена гипотрофия II–III степени, в связи с чем ребенок был госпитализирован по месту жительства с подозрением на вирусный гепатит. При поступлении выявлено нарушение функции печени: гипербилирубинемия (74 мкМоль/л) за счет прямой фракции (63 мкМоль/л), синдром цитолиза (аспартатаминотрансфераза — 373 Ед/л, аланинаминотрансфераза — 234 Ед/л, ферритин — 1092 нг/мл). По данным ультразвукового исследования (УЗИ) органов брюшной полости определялись увеличение размеров и диффузное повышение эхогенности печени. Обследование на TORCH-инфекции и маркеры вирусных гепатитов отрицательные. Проводилась симптоматическая терапия гепатита неясной этиологии, а также частичное парентеральное питание. Прогрессивное снижение массы тела, а также развитие отечного синдрома обусловили перевод ребенка в ДГКБ №9 в возрасте 3 месяцев 10 суток. Масса тела при поступлении составляла 2820 г, длина — 53 см. Поражение печени клинически проявлялось расширением сети подкожных венозных коллатералей, пальмарной эритемой, асцитом, что свидетельствовало о наличии цирроза и подтверждалось данными УЗИ. Особого внимания заслуживали метаболические нарушения в виде гиперлактатемии (18 мМоль/л) и гипогликемии (2,4 мМоль/л). Сочетание симптомов поражения печени с неврологическими и метаболическими нарушениями позволило предположить генетическую природу заболевания. По данным экзомного секвенирования был обнаружен ранее не описанный патогенный вариант нуклеотидной последовательности гена MPV17, приводящий к нуклеотидной замене (NM_002437.5: c.462–2A>G), на основании чего был выставлен диагноз: Синдром истощения митохондриальной ДНК, гепатоцеребральная форма (тип 6). Несмотря на проводимую поддерживающую терапию, состояние ребенка ухудшалось: на фоне прогрессирования отечного синдрома развились признаки дыхательной недостаточности и в 4 месяца девочка была переведена в специализированное учреждение для решения вопроса о трансплантации печени.

Заключение. Синдром истощения ДНК митохондрий, ассоциированный с мутацией в гене MPV17, характеризуется ранней манифестацией с развитием печеночной недостаточности в первом полугодии жизни. У ребенка из клинического случая отмечалось стертое начало, что ошибочно было расценено как гипоксическая энцефалопатия и желтуха грудного молока. У детей с необъяснимой гипотонией, быстрой потерей массы, а также гепатопатией с эпизодами гипогликемии и гиперлактатемии, должна быть заподозрена генетическая патология. Отсутствие заболевания в программе неонатального скрининга, демонстрирует важность применения молекулярно-генетических методов диагностики, а отсутствие патогенетической терапии обуславливает необходимость разработки современных подходов к лечению.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА И СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ

Громова О.И., Уралева В.С.

Научные руководители: к.м.н., доцент Сичинава И.Г., к.м.н., доцент Дёмина Е.С.

РДКБ, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Введение. Частота возникновения хромосомных заболеваний в мировом масштабе относительно невелика и составляет 0,5–1% среди всех новорожденных. Комбинации нескольких хромосомных аномалий у одного ребенка остаются недостаточно исследованными. Синдром Шерешевского-Тернера представляет собой хромосомную аномалию, характеризующуюся полным отсутствием одной половой хромосомы или дефектом одной из Х-хромосом. Частота встречаемости среди новорожденных девочек высокая и составляет 1:2000–1:2500. Синдром Ди Джорджи, также известный как синдром делеции 22-й хромосомы (синдром del 22q11.2) представляет собой заболевание, относящееся к первичным иммунодефицитам. Его причиной является делеция длинного плеча одной копии 22 хромосомы. Частота встречаемости варьируется от 1:4000 до 1:6000 новорожденных.

Клинический случай. Девочка М., 12 л., от 2 беременности, протекавшей на фоне неоднократных ОРВИ. На 28 неделе гестации при УЗИ заподозрен врожденный порок сердца (ВПС). Роды 2 срочные самостоятельные. Масса тела при рождении — 2880 г., длина — 50 см. APGAR 7/8 баллов. Наследственность не отягощена, брак не близкородственный. В возрасте 3 недель жизни установлен ВПС (2-х створчатый аортальный клапан, коарктация аорты) — проведена резекция в возрасте 1,5 мес. С раннего возраста наблюдается неврологом (задержка психомоторного развития), офтальмологом (ангиопатия сетчатки, косоглазие) и ортопедом (врожденная косолапость слева). На первом году жизни у ребенка отмечались частые инфекционные заболевания до 10 раз, на втором — до 20 раз. В возрасте 2 л. 10 мес., учитывая отягощенные клинико-анамнестические данные, консультирована генетиком. При молекулярно-генетическом исследовании выявлена делеция локусов критического района 22 хромосомы: D22S264, D22S1709, D22S1638, D22S873, установлен диагноз синдром Ди Джорджи. Наблюдается в отделении клинической иммунологии и ревматологии РДКБ, получает терапию препаратами ВВИГ с положительным эффектом. В возрасте 8 лет появились жалобы на частое повышение АД, по данным инструментальных исследований диагностирована рекоарктация аорты. Учитывая наличие у девочки множественных стигм дизэмбриогенеза: широкая грудная клетка, широкая переносица, гипертелоризм, короткая шея с низким ростом волос, низко расположенные уши с недоразвитым завитком, готическое небо, деформация 2–3 пальцев кисти. Проведено дополнительное обследование. В гормональном профиле высокие уровни гонадотропинов (ЛГ — 11,21 МЕ/мл, ФСГ — 84,07 МЕ/л) при низких значениях половых гормонов (Тестостерон — 0,34 нмоль/л, Эстрадиол — не определяется). УЗИ органов малого таза: яичники визуализированы, матка в виде тяжа. Костный возраст соответствует паспортному — 8 л. 6 мес. При цитогенетическом исследовании получен кариотип 45, Х — Синдром Шерешевского-Тернера. При динамическом наблюдении ребенка в 12 лет по данным физикального осмотра рост составляет 140,5 см, SDS роста — 1,15, вес — 37 кг, SDS ИМТ — +0,25, отсутствие вторичных половых признаков. По результатам контрольной рентгенографии костей кисти костный возраст соответствует 11 г. 6 мес. В гормональном профиле гипергонадотропный гипогонадизм (ЛГ — 21,84 МЕ/л, ФСГ — 110,14 МЕ/л, Эстрадиол — <36.70 пмоль/л, Тестостерон — 0,51 нмоль/л). Инициирована терапия половыми гормонами (эстрадиола валерат). Рекомендовано динамическое наблюдение эндокринолога.

Заключение. Приведенный клинический случай демонстрирует уникальное сочетание у одного ребенка двух хромосомных синдромов и свидетельствует о важности тщательного мультидисциплинарного обследования и дальнейшего наблюдения.

ГЕМАТОЛОГИЧЕСКИЕ МАСКИ ИММУНОДЕФИЦИТНЫХ СОСТОЯНИЙ

Попова А.П.

Научные руководители: Лаврентьева И.Н., к.м.н., доцент Ларина Л.Е.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Введение. Диагностический поиск у пациента с цитопенией включает как гематологические заболевания, так и вторичные цитопении при ревматологических заболеваниях, болезнях накопления, неопластическом процессе, дефектах иммунной системы и др. Механизм гематологических нарушений может быть как иммунным, проявлением гемофагоцитоза, нарушением дифференцировки или продукции, так и гиперспленизма.

Клинические случаи. Пациент А. 12 лет, госпитализирован в стационар с проявлением геморрагического синдрома на фоне тромбоцитопении. Клинико-лабораторная картина не противоречила иммунной тромбоцитопенической пурпуре. На фоне терапии глюкокортикостероидами (ГКС) достигнута ремиссия. Спустя 7 месяцев пациент госпитализирован с рецидивом тромбоцитопении, появлением лейкопении (тромбоциты — 6 т/мкл, лейкоциты — 2,7 т/мкл). Проведена пульс-терапия ГКС, тромбоциты — 78 т/мкл. В динамике сохранялись тромбоцитопения, лейкопения. Спустя год от дебюта

заболевания нарастание тромбоцитопении потребовало повторной госпитализации. Были исключены апластическая анемия, миелодиспластический синдром, дебют ревматологических заболеваний. Впервые выявлена гипогаммаглобулинемия. При оценке специфического антителообразования антител против кори и гепатита В, несмотря на проведенную вакцинацию, не выявлено. Верифицирован диагноз общая вариабельная иммунная недостаточность (ОВИН). Была инициирована регулярная терапия внутривенным иммуноглобулином (ВВИГ), достигнуто безопасное число тромбоцитов.

У пациента К. 12 лет, заболевание началось с носовых кровотечений, лихорадки, отека щеки, болей в ногах. Выявлены лейкопения — 2,8 т/мкл, тромбоцитопения — 76 т/мкл. Были исключены острый лейкоз, апластическая анемия, миелодиспластический синдром. Спустя 2,5 месяца от дебюта заболевания госпитализирован в гематологическое отделение. Лабораторно: лейкопения, тромбоцитопения, положительная проба Кумбса, дисрегуляция В-клеточного звена; инструментально: очаговые образования в легких, лимфоаденопатия грудной и брюшной полостей, что требовало включения в дифференциальный диагноз злокачественных лимфопролиферативных заболеваний, саркоидоза, ИД, ревматологических заболеваний. По результатам биопсии лимфатического узла лимфомы, саркоидоз исключены. Иммунологические маркеры ревматологических заболеваний отрицательные. Несмотря на нормальный уровень иммуноглобулинов, клиническая картина могла соответствовать течению ОВИН. Антител к гепатиту В не обнаружено. Верифицирован диагноз ОВИН, начата регулярная заместительная терапия ВВИГ, клинические проявления не рецидивировали.

Пациент Д. заболел в 3 года, когда на фоне течения инфекции выявлена гепатоспленомегалия и анемия, потребовавшая проведения гемотрансфузии. В течение 3 лет наблюдался амбулаторно. В связи с появлением ангионевротических отеков, геморрагической сыпи, усилением цитопении (гемоглобин — 54 г/л, тромбоциты — 126 т/мкл, лейкоциты — 2,5 т/мкл) госпитализирован в гематологическое отделение. Длительно существующая спленомегалия, цитопения, лабораторные данные (гипергаммаглобулинемия, повышение дубль-негативных Т-лимфоцитов 2,1%, панцитопения, гипервитаминоз В12) позволяли думать о течении аутоиммунного лимфопролиферативного синдрома. По результатам генетического обследования выявлена гетерозиготная мутация гена KRAS, верифицирован диагноз Ras-ассоциированное аутоиммунное лимфопролиферативное заболевание. Была начата патогенетическая терапия сиролимусом, достигнута положительная динамика — уменьшение размеров селезенки, восстановление показателей гемограммы.

Заключение. Длительно сохраняющиеся гематологические нарушения требуют повторного обследования и расширения круга дифференцируемых заболеваний с обязательным включением ИД. Несмотря на схожесть клинических проявлений, механизм нарушений и патогенетическая терапия различны, что требует как можно более ранней диагностики.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАЗВИТИЯ РУБЦОВОГО СТЕНОЗА ПИЩЕВОДА И ЖЕЛУДКА В ИСХОДЕ ТЯЖЕЛОГО ХИМИЧЕСКОГО ОЖОГА КИСЛОТОСОДЕРЖАЩЕЙ ЖИДКОСТЬЮ

Митрохина М.А., Иванова А.М.

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

ГБУЗ «ДГКБ им. Н.Ф. Филатова» ДЗМ

Введение. Химические ожоги верхних органов пищеварительного тракта (ВОПТ) — местное повреждение стенок пищевода, желудка и двенадцатиперстной кишки вследствие случайного или преднамеренного приёма через рот веществ, обладающих повреждающим действием. Более 77% всех случаев химических ожогов ВОПТ происходит в возрасте 1–3 года (случайное употребление), второй пик — подростковый возраст (преднамеренное употребление). Помимо местного повреждения характерным является выраженное токсическое резорбтивное действие.

Клинический случай. Мальчик М. 17 лет поступил в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова с жалобами на рвоту «кофейной гущей», дисфагию, боли в животе. Из анамнеза известно, что подросток студент-химик перепутал емкости и выпил жидкость, содержащую соляную кислоту. С его слов он совершил 1 глоток, затем вызвал бригаду скорой помощи и был госпитализирован в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова. В приемном отделении эпизод рвоты «кофейной гущей». Физическое развитие: рост — 180 см, масса тела — 80 кг, ИМТ — 24,6 кг/м^2. В отделении реанимации состояние тяжелое за счет интоксикации и болевого синдрома. Жалобы на слабость, боль в животе, дискомфорт при глотании. Гемодинамика стабильна. Лейкоцитоз до — 30,43 х 10^9/л, нейтрофилез — 27,9 х 10^9/л, СРБ — 92,9 мг/л, снижение общего белка (до 58,1 г/л) и альбумина (до 33,6 г/л), повышение КФК до 536 ЕД/л, синдром цитолиза (АЛТ 139,5 ЕД/л), гиперамилаземия (139,5 ЕД/л), повышение ГГТ до 195,5 ЕД/л; SPO2 — 97%. ЭГДС: слизистая оболочка пищевода густо покрыта фибрином, Z-линия из-за наложений фибрина не определяется. В желудке отмечается содержимое черного цвета, со сгустками крови. Подросток переведен на полное парентеральное питание, проводилась антибактериальная, обезболивающая, антисекреторная терапия. В отделение токсикологии переведен в тяжелом состоянии, обусловленном выраженным болевым, диспепсическим, интоксикационным синдромом. Отмечалась болезненность живота в эпигастрии. Лейкоцитоз 22,2 х 10^9/л, сохранялись гипоальбуминемия, синдром цитолиза со

снижением, гиперамилаземия — 139,5 Ед/л, снижение ГГТ до 130 ЕД/л. По данным ЭГДС: язвы нижней трети пищевода в стадии А1 (по классификации Sakita-Miwa), язва нижней трети тела желудка в стадии А1. Слизистая пищевода с признаками регенерации. Эндоскопические признаки формирующейся рубцовой деформации нижней трети пищевода без сужения просвета. Рубцовая деформация просвета желудка на границе нижней трети тела и антрального отдела. Назначено дробное энтеральное питание лечебными смесями. С положительной динамикой переведен в отделение педиатрии, где на 2-е сутки отмечалось массивное кровотечение из ВОПТ. ФЭГДС: состояние после ожога пищевода, желудка 3 степени. Эндоскопических данных за активное кровотечение в пищеводе, желудке, двенадцатиперстной кишке не выявлено. Слизистая пищевода с признаками регенерации эпителия (положительная динамика). Язва нижней трети пищевода в стадии Н2. Язва нижней трети тела желудка в стадии Н2 с формирующейся рубцовой деформацией просвета. На фоне проводимой терапии повторных эпизодов кровотечений не было. На 5-е сутки в отделении отмечалось повышение температуры до 38,5С, что было расценено как присоединение инфекции, назначена антибактериальная терапия. Рентгенография ВОПТ с пассажем бария: выявлено протяженное сужение пищевода на уровне от С5 до Th9. Просвет пищевода составляет 0,3 см. С диагнозом «Стеноз пищевода. Химический ожог пищевода 2–3 степени. Химический ожог желудка 3 степени» переведен в отделение торакальной хирургии, где проводился курс бужирования. При выписке состояние удовлетворительное, получает питание протертой пищей, масса тела — 66,5 кг; ИМТ — 20,52 кг/м^2.

Заключение. Химические ожоги ВОПТ у подростков представляют серьезную угрозу для здоровья, качества жизни, так как сопровождаются глубоким поражением и рубцовым перерождением стенки. Особенностью данных ожогов у подростков является частая связь с нарушением психической сферы — депрессивными состояниями и суицидальным поведением, что требует консультации психологов и психиатров.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК У ПАЦИЕНТКИ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА ВРОЖДЕННЫЙ СИНДРОМ КОСТНОМОЗГОВОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

Магомедов М.М., Попова А.П.

Научный руководитель: Лаврентьева И.Н.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ

Введение. Врожденный синдром костномозговой недостаточности (ВКМН) — группа редких генетически детерминированных заболеваний, которые характеризуются цитопенией, врожденными стигмами дизэмбриогенеза, а также риском развития злокачественных новообразований. На данный момент исследовано более 100 генов, ассоциированных с синдромами ВКМН, однако с внедрением новых методов исследования их спектр до сих пор пополняется. Анализ семейного анамнеза, течения заболевания, тщательный осмотр пациента и лабораторно-инструментальное обследование позволяют своевременно заподозрить ВКМН, а с помощью молекулярно-генетических методов исследования уточнить конкретную нозологию.

Клинический случай. Пациентка, 1 год 6 месяцев. Из анамнеза известно, что на 2-е сутки жизни (с.ж.) (21.05.23) переведена в отделение патологии новорожденных с выраженной лейкопенией, абсолютной нейтропенией, повышением ИЛ-6. Учитывая сохраняющуюся после антибактериальной терапии лейконейтропению, наличие стигм дизэмбриогенеза, ребёнок консультирован генетиком, рекомендовано проведение полного геномного секвенирования. Девочка выписана из стационара на 12-е с.ж., в ОАК Hb — 107 г/л, эритроциты — 2,49 млн/мкл, лейкоциты — 5 тыс/мкл, нейтрофилы — 750 кл/мкл. В 1 месяц ребёнок поступил в ОРИТ ДГКБ им. З.А. Башляевой в связи с тяжёлой анемией, Hb при поступлении — 67 г/л. Проведена трансфузия эритроцитарной взвеси. До 6 месяцев в связи с тяжелой анемией неоднократно госпитализировалась в отделение гематологии МДГКБ. Проводились трансфузии эритроцитарной взвеси. При обследовании были исключены врожденные и приобретенные гемолитические анемии, парциальная красноклеточная аплазия, синдром Пирсона, парвовирусная инфекция. Проведено исследование иммунограммы, TREC, KREC — данных за первичные иммунодефициты (ПИД) нет. По результатам полного геномного секвенирования патогенные мутации не найдены. При выписке рекомендован пересмотр данных полного геномного секвенирования (не проводилось). Отмечалось восстановление показателей гемоглобина и эритроцитов. С ноября 2023 года (6 мес) до полутора лет потребности в трансфузиях эритроцитарной взвеси не было. В течение года перенесла заболевания верхних дыхательных путей, не требовавшие антибактериальной терапии, стоматит с фебрильной

лихорадкой в течение 4-х дней (в терапии мазь с клотримазолом). С августа по сентябрь отмечалась кровоточивость десен. Клинический осмотр: у девочки отмечаются фенотипические особенности (глазной гипертелоризм, монголоидный разрез глаз, эпикант, открытые кнаружи ноздри, микрогнатия, короткая шея, избыточная кожа на шее, низкорасположенные ушные раковины, отечные стопы). Гепатоспленомегалии нет. Органы дыхания и кровообращения — без особенностей. При обследовании в круг дифференциальных диагнозов были включены дебют миелодиспластического синдрома (МДС), ВКМН, вторичные цитопении, ПИДС. По результатам обследования исключен дебют острого лейкоза, МДС, дефицит витаминов группы В, патология щитовидной железы, парвовирусная инфекция. Учитывая фенотипические особенности, было проведено генетическое исследование костного мозга - поиск мутаций в гене GATA2 для исключения синдрома Эмбергера, данный анализ в работе. В гемограммах сохранялись гиперхромия и макроцитоз, уровень Hb — 117–106 г/л, эритроциты — 3,3–2,9 млн/мкл, лейкоциты — 4–2,1 тыс/мкл, нейтрофилы — 24–9%.

Заключение. Диагностический поиск пациентов с ВКМН требует комплексного инструментального и лабораторного обследования. Следует учитывать, что ВКМН являются диагнозами исключения, и в процессе диагностики данных состояний стоит исключить целую группу нозологий, имеющих схожие проявления. В случае исключения вторичных цитопений, пациенту необходимо проведение цитологического, цитогенетического исследований костного мозга, а также молекулярно-генетических методов исследований. При неясном генезе костномозговой недостаточности у таких пациентов следует проводить динамический лабораторный контроль, а также контроль при интеркуррентных инфекциях.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕБЮТА АУТОИММУННОГО ПОРАЖЕНИЯ ПЕЧЕНИ У ПОДРОСТКА С ЦЕЛИАКИЕЙ

Григорян Э.С., Гладкий С.И., Гладкая Т.С., Нечаева А.С.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Сурков А.Н.

НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Актуальность. Несмотря на известный факт возможного сочетания целиакии с различной иммуноопосредованной воспалительной патологией, в том числе с аутоиммунным гепатитом (АИГ), на практике продолжает отмечаться гиподиагностика подобных коморбидных состояний.

Клинический случай. Девочка А. в возрасте 7 лет (февраль 2014 года) была госпитализирована в отделение педиатрии по месту жительства с жалобами на приступообразные боли в животе, отставание в физическом развитии. В биохимическом анализе крови был впервые зафиксирован цитолиз (АЛТ до 166 МЕ/л), по данным ультразвукового исследования органов брюшной полости (УЗИ ОБП), умеренная гепатомегалия. С гепатопротекторной целью назначен курс лечения препаратом урсодезоксихолевой кислоты (УДХК). В дальнейшем при повторной госпитализации через 6 мес синдром цитолиза отсутствовал, в то же время выявлено повышение уровней антител к глиадину, тканевой трансглутаминазе и эндомизию. Выполнена эзофагогастродуоденоскопия: в постбульбарных отделах 12-перстной кишки слизистая оболочка бугристая, визуализируется сосудистый рисунок, ворсинчатый слой отсутствует. Результаты морфологического исследования биоптата слизистой оболочки тонкой кишки свидетельствовали в пользу целиакии в стадии 3a–3b по классификации Marsh-Oberhuber. Назначена безглютеновая диета, которую ребенок соблюдал нестрого, в связи с чем в динамике сохранялась плохая прибавка массы тела. В 15 лет при контрольном обследовании отмечено стойкое изменение гематологических показателей: повышение СОЭ — 46 мм/ч, АЛТ — 241 МЕ/л, АСТ — 175 М/л, ГГТ — 240,2 Ед/л, общего белка — 89 г/л и IgG — 20,41 Е/л. В дальнейшем появились жалобы на периодические боли в животе и тошноту. При УЗИ ОБП: гепатомегалия, признаки диффузных паренхиматозных изменений печени. По данным компьютерной томографии ОБП, внутрипеченочные желчевыводящие протоки и внепеченочные протоки (сегментарные) умеренно расширены. Проведено исследование печеночноспецифических аутоантител — выявлено значительное повышение титра антител к гладкой мускулатуре (SMA) 1:1280 (норма 1:40), свидетельствовавшее в пользу АИГ 1 типа. От проведения пункционной биопсии печени (ПБП) родители на тот момент отказались. По жизненным показаниям ребенку начата противовоспалительная терапия преднизолоном (1 мг/кг/сут) с постепенным снижением до поддерживающей, в сочетании с препаратом УДХК (15 мг/кг/сут), на фоне чего жалобы купировались, гематологические показатели нормализовались. Однако в 17 лет вновь появился абдоминальный болевой синдром, выпадение волос. Госпитализирована в отделение гастроэнтерологии для детей НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ № 2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», где зафиксировано повышение СОЭ, уровней СРБ и IgG, появления положительного титра антинуклеарного фактора на клеточной линии HEp-2 — 1:160 (тип свечения ядерный гомогенный), при этом концентрации АЛТ и АСТ были в норме, а титр SMA — отрицательным. При ультразвуковой эластографии определена жесткость печени, соответствующая выраженному фиброзу (стадия F3 по шкале METAVIR). Проведена магниторезонансная томография ОБП и холангиопанкреатография: диффузно-фиброзные изменения паренхимы печени, неровность контуров желчных

протоков, лимфаденопатия. Выполнена ПБП, гистологически выявлены признаки, характерные для АИГ, а также подозрение на первичный склерозирующий холангит (ПСХ). Таким образом, у ребенка нельзя исключить течение перекрестного синдрома: АИГ+ПСХ. Для усиления терапевтического эффекта с иммуносупрессивной целью в схему лечения был добавлен азатиоприн из расчета 1мг/кг/сут. Показано дальнейшее динамическое наблюдение.

Заключение. Данный клинический случай показывает важность сохранения настороженности в отношении возможного развития коморбидной патологии у детей с целиакией и, в особенности, поражения печени, в том числе АИГ и синдрома перекреста, что позволит вовремя выявить характерные изменения и выбрать соответствующую терапевтическую стратегию.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СПИНАЛЬНОГО ИШЕМИЧЕСКОГО ИНСУЛЬТА У ДЕВОЧКИ 11 ЛЕТ

Мешалкина А.И.

Научный руководитель: Кузнецова А.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ,
НПЦ психоневрологии им. З.П. Соловьева

Введение. Ишемическое поражение спинного мозга у детей является тяжелым и редким заболеванием с острым или подострым развитием. Спинальный инсульт встречается значительно реже, чем острое нарушение кровообращения головного мозга и может имитировать другие патологические состояния спинного мозга, что представляет диагностическую трудность.

Актуальность. Среди нарушений спинномозгового кровообращения чаще развивается ишемическое поражение, реже кровоизлияние. В большинстве случаев причина спинального инсульта у детей остается не установленной. Причиной ишемического инсульта чаще всего является тромбоз/эмболия спинномозговых артерий. С учетом более частого поражения передней спинальной артерии отмечается парез/плегия, нарушение поверхностной чувствительности, поражение функции тазовых органов по спастическому типу. Дифференциальный диагноз проводят с миелитом, опухолью спинного мозга, эпидуральным абсцессом.

Клинический случай. Анастасия 11 лет 26.09.24 после физкультуры резко возникла болезненность в грудном отделе позвоночника, затем появилась слабость в правой ноге, которая наросла к вечеру до 3 баллов. Обратилась к травматологу по месту жительства, заподозрено поражение седалищного нерва. 27.09.24 состояние с ухудшением, появилась слабость и онемение в левой ноге, нарушилась функция тазовых органов. Обратилась в МДГКБ. В неврологическом статусе при поступлении отмечается нижняя параплегия, минимальные движения в левой стопе, тонус снижен. Сухожильные рефлексы с ног abs. Снижение поверхностной чувствительности ниже Th12–L1 сегмента. Задержка мочеиспускания, отсутствие позывов. Было выполнено экстренное МРТ грудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника — признаки участков патологического сигнала в передних отделах грудного сегмента спинного мозга на уровне тел Th3, Th5–6. Был выставлен предварительный диагноз: спинальный ишемический инсульт, дифференциальный диагноз с миелитом. Была консультирована гематологом, начата антикоагулянтная терапия: гепарин из расчета 22 Ед/кг/час. 28.09.24 в связи с низкими значениями анти-Ха-активности: повышена дозировка гепарина до 25 Ед/кг/ч. 29.09.24 Анти-Ха: 0,2 МЕ/мл, скорость гепарина увеличена до 35 Ед/кг/ч. В неврологическом статусе повышение двигательной активности в левой ноге дистально до 1.5 баллов, в остальном без динамики. 01.10.24 МРТ головного мозга — норма, МРТ спинного мозга с контрастированием — МР картина структурных изменений тела Th8 позвонка, которые следует дифференцировать с проявлениями ишемии костного мозга. Ранее описанные цитотоксические изменения с признаками положительной динамики. 03.10.24 Выполнено КТ-ангиография артерий шеи, грудного отдела аорты и ее ветвей с контрастированием: без клинически значимых изменений. Консультирована физиотерапевтом с последующим курсом восстановительного лечения. 07.10.24 был завершен курс гепарина, переведена на подкожные инъекции низкомолекулярного гепарина в дозе 122 МЕ/кг х 2 раза в день. 08.10.24 уровень анти-Ха активности на нижней границе целевых значений, доза Фрагмина увеличена до 146 МЕ/кг х 2 р/д. 21.10.24 девочка выписана с положительной динамикой. В неврологическом статусе: вялый нижний парапарез. Мышечная сила в правой нижней конечности 3 балла дистально, 3,5 балла проксимально, в левой нижней конечности 3,5 балла. Мышечный тонус в ногах гипотония. Сухожильные рефлексы коленные — вызываются, ахилловы — abs. С поддержкой делает несколько шагов. Снижение поверхностной чувствительности ниже Th12–L1 сегмента. Тазовые функции нарушены по центральному типу. Рекомендовано продолжить прием Далтепарина натрия 6000 МЕ х 2 р/день подкожно в течение 3 месяцев, наблюдение гематолога.

Заключение. Спинальный инсульт в детском возрасте встречается крайне редко, но несмотря на это, каждый врач может столкнуться с данным заболеванием. Основной особенностью данного клинического случая является низкая настороженность врачей при появлении острой неврологической симптоматики, что замедлило постановку диагноза на сутки.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПФАЙФЕРОПОДОБНОГО СИНДРОМА НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Смольянникова А.Б.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), НПЦ СМП им. В.Ф. Войно-Ясенецкого

Введение. Краниосиностозы (КС) — это врожденная группа заболеваний, для которых патогномоничным признаком является преждевременное закрытие одного или нескольких швов черепа, что приводит к появлению деформаций черепа, а также к дальнейшему дефициту объема его полости и в определенных случаях к поражению головного мозга. Частота встречаемости КС — 1–4 на 10000 новорожденных. Несиндромальные краниосиностозы составляют около 90% от этого числа, а на долю синдромальных приходится более 150 различных нозологий. Около 20% всех случаев КС генетически детерминированы и примерно 50% случаев представляют собой вариант de novo. Ведущим признаком всех КС является аномальная формы головы, которая напрямую зависит от того, сколько и какие швы подверглись преждевременному сращению. Синдром Пфайффера (СП, Pfeiffer syndrome, Q 87.0 или акроцефалосиндактилия V типа) — редкое аутосомно-доминантное заболевание из группы синдромальных краниосиностозов, обусловленное дефектами в генах FGFR1 и FGFR2. Синдром Пфайффера характеризуется признаками черепно-лицевой дисплазии в сочетании со скелетными деформациями. Решающим диагностическим мероприятием является проведение молекулярно-генетического тестирования и выявление дефектов в генах FGFR1 и/или FGFR2. В зависимости от того, в каком гене произошла мутация, СП подразделяется на 3 типа. Тип 1 вызывается мутациями либо в FGFR1, либо в FGFR2, наиболее благоприятный. Типы 2 и 3 — мутация в гене FGFR2, имеет тяжелое течение. В литературе описаны случаи, когда КС развивается у ребенка с нехарактерной мутацией в гене FGFR, также случаи с характерными клиническими проявлениями синдромальных КС при отсутствии хромосомных и генных изменений.

Клинический случай. Мальчик Х, родился от матери 38 лет. Масса — 3000 г, длина — 48 см, окружность головы — 33 см, груди — 34 см, APGAR — 7/8 баллов. От 2 беременности, 1 родов (естественные, срочные), протекавшей с угрозой прерывания, оперативным путем на 39 неделе гестации. Данная беременность — путем экстракорпорального оплодотворения и переноса эмбриона, донорский сперматозоид. В 1 триместре протекала без особенностей. На 27 недели выявлены множественные пороки развития плода (врожденная прогрессирующая окклюзионная гидроцефалия, краниофасциальный дизостоз, стеноз и недостаточность слезных протоков). При рождении на себя обращали внимание характерная форма черепа — брахиоцефалия, экзофтальм, гипертелоризм, высокий выпуклый лоб, маленький нос, недоразвитие верхнечелюстных костей, широкие, короткие пальцы. По данным КТ-исследования с трехмерной реконструкцией, признаки внутричерепной гипертензии и гидроцефалии прогрессировали, что послужило основанием к проведению планового хирургического вмешательства. В возрасте 3 месяцев проведены операции: вентрикулоперитональное шунтирование; краниопластика. В 4 месяца он был выписан домой под амбулаторное наблюдение в поликлинике. В возрасте 5 месяцев отмечалась выраженная гиперплазия слизистой альвеолярного отростков на нижней и верхней челюсти, зубы не прорезались. При рождении ребенок был консультирован генетиком, проведено молекулярно-генетического тестирование, полноэкзомное секвенирование — без особенностей, кариотип 46 ХУ. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту.

Заключение. По современным литературным данным синдром Пфайффера характеризуется широким спектром скелетных отклонений, проявляющихся уже в неонатальном периоде. В данном клиническом случае мы представили уникальный пример ребенка нормальным кариотипом 46 ХУ, с проявлениями, характерными для пфайфероподобного синдрома. Однако генетическое исследование, включая полноэкзомное секвенирование, не подтвердило наличие мутаций в генах FGR1 и FGR2, ассоциируемых с данным синдромом. Это наблюдение подчеркивает важность комплексного подхода к диагностике редких генетических синдромах. Несиндромальные краниосиностозы могут маскироваться под синдромальные. Важен мультидисциплинарный подход и индивидуальные стратегии лечения для таких пациентов.

СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИИ С ГАНГРЕНОЙ ЛЕГКОГО

Кузина С.Р.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Эмирова Х.М.

ФГБОУ ВО «Российский университет медицины» Минздрава России, ДГКБ св. Владимира

Актуальность. Гангрена легкого — деструктивный процесс, характеризующийся некрозом обширного участка паренхимы без четкой демаркации. Особенности течения этого осложнения внебольничной пневмонии (ВП) у детей мало изучены.

Клинический случай. Мальчик 3 лет 8 мес. переведен в отделение реанимации ДГКБ св. Владимира 28.05.2024 г. на 5 день болезни. Из анамнеза известно, что ребенок от 1 беременности, 1 родов у матери 30 лет. Развитие без особенностей, перенес ангину в возрасте 1 года, аденоиды 3 ст. Вакцинирован, в т.ч. против пневмококковой инфекции. Заболел 22.05.24 г., когда через 4 дня после возращения

из Тайланда появилось подкашливание, насморк. 23.05.24 г. — снизился аппетит, температура 38,5°С, кашель усилился. Амбулаторно диагностировано ОРВИ, назначена симптоматическая терапия. 27.05.24 г. — отказ от еды и питья, появилась одышка. Госпитализирован в ИКБ №1 в тяжелом состоянии с дыхательной недостаточностью (ДН) 2 ст. и синдромом интоксикации. При обследовании: лейкоциты крови (15,3 х 10^9/л), нейтрофилез (11,9 х 10^9/л), повышение прокальцитонина (ПКТ — 57,92 нг/мл), СРБ (312,9 мг/л). Рентгенологически определялся субтотальный ателектаз правого легкого, гидроторакс справа. Для дальнейшего лечения переведен в профильный стационар. При поступлении стонет, цианоз носогубного треугольника, смешанная одышка с втяжением уступчивых мест грудной клетки (ГК), SpO2 92%, ЧДД 55/мин, ЧСС 145 уд/мин. Притупление перкуторного звука справа. Аускультативно дыхание ослаблено над всей поверхностью правого легкого. При обследовании: лейкоцитоз (19,2 х 10^9/л) с нейтрофилезом (15,7 х 10^9/л, п/я 14%, с/я 65%), повышение СОЭ (119 мм/ч), повышение ПКТ (23,34 нг/мл), СРБ (351 мг/л) и фибриногена (9,14 г/л), активация фибринолиза (D-димер — 3499 нг/мл). По данным УЗИ органов ГК справа легочная ткань тотально консолидирована, неструктурная, чередование участков понижения и повышения эхогенности, без четких контуров преимущественно в верхней и средней доле, выпот в плевральной полости. При Rg органов ГК гомогенное затемнение правого легкого, гидроторакс справа. При дренировании плевральной полости, получено 350 мл гнойного выпота. По данным ЭхоКГ диагностировано дилатация левого желудочка, фракция выброса сохранена. В материале бронхоальвеолярного лаважа выделено ДНК S. pneumoniae, в плевральной жидкости — рост S. pneumoniae. Диагностирована правосторонняя ВП, осложненная деструкцией, тяжелое течение; пиоторакс справа; ДН 2 степени. Назначена посиндромная, антибактериальная (цефоперазон, линезолид), антикоагулянтная терапия, иммуноглобулин в/в. Проведены 3 санационные бронхоскопии. На 13-е сутки заболевания подтверждено формирование множественных бронхоплевральных свищей в верхней доле правого легкого. В верхнедолевой бронх установлен бронхоблокатор. На фоне лечения состояние ребенка постепенно улучшилось, лабораторные показатели нормализовались, рентгенологические признаки пневмонии регрессировали. Выписан из стационара на 38 сутки. Мальчик обследован через 4 мес. Состояние удовлетворительное, кашля и одышки нет. При КТ органов ГК в верхней доле правого легкого определяются перибронхиальные фиброзные спайки, часть бронхов деформирована с формированием единичных бронхоэктазов. При оценке иммунного статуса уровень иммуноглобулинов, субпопуляционный состав лимфоцитов, фагоцитарная активность лейкоцитов крови в пределах нормы.

Заключение и выводы. Сложность раннего выявления тяжелого течения ВП связана с ее неспецифическим началом с быстропрогрессирующей деструкцией легкого с последующим развитием гангрены. Данное осложнение имело подтверждение при УЗ-визуализации участков массивного некроза без зоны демаркации. Комплексный подход в лечении и ранняя госпитализация позволили сохранить легкое и избежать летального исхода. Тяжелое течение заболевания у ребенка, по-видимому, обусловлено не только особенностями серотипа S. pneumoniae, вызвавшего ВП, но и с гипервоспалительной реакцией организма на инфекцию.

ПРИМЕР БИОПСИХОСОЦИАЛЬНОЙ МОДЕЛИ ПАТОЛОГИИ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Ершова П.Ю.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Панкова О.Ф.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), НПЦ психического здоровья детей и подростков им. Г.Е. Сухаревой

Введение. Биопсихосоциальная модель патологии, предложенная в конце XX века Д. Эйнджелом, предполагает системный подход. По мнению Д. Эйнджела, биомедицинская модель использует линейную, механистическую концепцию причинности, в ней игнорируются личность, эмоциональное состояние и потребности пациента. Приведенный клинический пример убедительно иллюстрирует данную концепцию.

Клинический случай. Больная В., 13 лет, наблюдается психиатрами с 3 лет 6 мес. Отмечались вредности во время беременности: курение матери, угроза выкидыша во втором триместре, сильный стресс. Роды 2, самостоятельные на 38 неделе, по шкале APGAR 8/9. Моторное развитие по возрасту. С полутора лет наблюдалась неврологом с ЗПР, получала препараты нейрометаболического действия. Симптомы аутистического спектра наблюдались с младенчества. Был выставлен диагноз РДА (F84.0) у ребенка с резидуально-органической церебральной недостаточностью, ОНР 1 уровня. Были рекомендованы систематические коррекционные занятия, симптоматическая терапия атипичным нейролептиком рисперидоном на фоне церебропротекторов. В течение всех последующих лет девочка наблюдалась психиатрами, получала фармакотерапию в связи с выраженными психопатоподобными расстройствами и психо-коррекционную помощь. На фоне проводимых мероприятий отмечалась существенная положительная динамика. В связи недоразвитием интеллектуальных способностей, диагноз был изменен на F84.11 Атипичный аутизм с умственной отсталостью. До осени 2024 г. девочка обучалась в школе по коррекционной программе. Проживала в новой семье матери вместе с двумя сибсами. Взаимоотношения были доброжелательные, охотно помога-

ла матери по хозяйству, играла с младшей сестрой. В конце лета после суда из-за алиментов возникла конфликтная ситуация между биологическими родителями девочки. Биологический отец, в течение 8 лет после развода не проявлявший интереса к дочери, начал постоянно ей звонить, настраивать против матери и ее нового мужа, предлагал совершить побег, утверждая, что ей будет лучше проживать с ним. В результате конфликта девочка стала протестной, проявляла агрессию в адрес близких, высказывала желание «зарезать нового мужа матери». Декомпенсация состояния также коснулась школы, так как с нового года В. начала обучаться в другом классе и сразу подверглась буллингу. В ходе одного из конфликтов больная избила одноклассника и укусила учительницу. Была дважды госпитализирована в НПЦ ПЗДП им. Г.Е. Сухаревой в порядке неотложной помощи, так представляла непосредственную опасность для окружающих. За время наблюдения в отделении состояние оставалось неустойчивым — эпизоды дурашливости, когда изображала, например собаку, сменялись гневливостью с агрессией в адрес других пациентов, медперсонала и врачей. Громко нецензурно бранилась, могла выбить дверь в кабинет, швырялась стульями. Просила отпустить ее домой, в то же время не отрицала, что «хотела всех убить, особенно Димку (мужа матери)». Постоянно повторяла, что «папа ее любит и будет ей все покупать». Проводимые исследования: УЗИ щитовидной железы: ЭХО-признаки выраженных диффузных изменений паренхимы щитовидной железы на фоне ее увеличения. В биохимическом анализе крови признаки гепатопатии с гипербилирубинемией и повышение АСТ и АЛТ.

Заключение. Данный клинический пример демонстрирует необходимость многолетней симптоматической психофармакотераии в сочетании с коррекционными психолого-педагогическими мероприятиями, позволившими добиваться компенсации состояния больной и ее социализации. На фоне психофармакотерапии с использованием различных групп нейролептиков у пациентки развился метаболический синдром (вес — 93,5 кг при росте — 159 см), аутоиммунный тиреоидит, фокальные судорожные пароксизмы, что могло явиться следствием побочных действий психотропных препаратов. Возникшая конфликтная ситуация между родителями, в которую активно вовлекали пациентку, привела к декомпенсации и социальной дезадаптациии с необходимостью госпитализации в психиатрическую больницу и увеличению доз психотропных препаратов.

СЛУЧАЙ ГЛИКОГЕНОВОЙ ГЕПАТОПАТИИ У ПОДРОСТКА С ДЕКОМПЕНСИРОВАННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

Хачатурян М.А., Алаева Т.А., Алексеев Д.А., Гончарова Е.А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Сурков А.Н.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), НПЦ психического здоровья детей и подростков им. Г.Е. Сухаревой

Актуальность. Гликогеновая гепатопатия (ГГ) — редкое метаболическое поражение печени, развивающееся на фоне длительного течения декомпенсированного сахарного диабета 1 типа (СД 1) в рамках синдрома Мориака и характеризующееся чрезмерной инфильтрацией гепатоцитов гликогеном. Низкая осведомленность о ГГ может приводить к ее гиподиагностике, что негативно сказывается на течении и прогнозе заболевания.

Цель. Продемонстрировать возможность поражения печени у подростка с декомпенсированным СД 1.

Клинический случай. Девочка К., 12 лет. Поступила в отделение гастроэнтерологии для детей НКЦ № 2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» с жалобами на увеличение объема живота, абдоминальный болевой синдром, отсутствие контроля над уровнем гликемии. Наследственность: мать девочки страдала СД 1, умерла в 26 лет от туберкулеза. Девочка больна с 8 лет, когда появились жалобы на жажду, полиурию, выраженную слабость. Обследована по месту жительства, гипергликемия до 25 ммоль/л — верифицирован СД 1. Даны соответствующие рекомендации по питанию и инсулинотерапии, однако комплаентность ребенка и опекуна (бабушка) низкая, в течение следующих 4 лет была многократно госпитализирована в экстренном порядке в состоянии кетоацидоза. При поступлении: состояние тяжелое за счет декомпенсированного течения СД 1, сопор, гипергликемия 31 ммоль/л, диабетический кетоацидоз (pH — 7,09, BE = −25,6), кетонемия и кетонурия, проводилась инфузионная терапия, в/в введение инсулина, состояние стабилизировано. Физикально: рост — 139 см, масса тела — 33 кг, ИМТ — 17,08 кг/м^2, SDS роста — −2,02, SDS ИМТ — −0,68. Физическое развитие ниже среднего, телосложение астеническое. Кожные покровы бледные, умеренно влажные, без высыпаний. Липогипертрофии на животе, бедрах. Живот увеличен в объеме. Печень +8 см, селезенка не пальпируется. Мочеполовые органы сформированы по женскому типу, правильно, Tanner 2 (Ax1 Ma2 P1 Me abs). За период наблюдения сохранялся крайне низкий комлаенс в приверженности диете, на фоне чего уровень глюкозы в течение суток колебался от 2,4 до 17,3 ммоль/л, лактата от

3,1 до 4,3 ммоль/л. Также отмечалось повышение уровней гемоглобина А1с — 9,2%, АЛТ — 70,6 МЕ/л, АСТ — 84,3 МЕ/л, ГГТ — 73,8 Ед/л, холестерина — 7,97 ммоль/л, триглицеридов — 4,27 ммколь/л, снижение кальция — 3,19 ммоль/л и натрия — 128 ммоль/л,. Общий анализ мочи: микроальбуминурия 106,44 мг/л (диабетическая нефропатия), начата терапия ингибиторами АПФ. Поверхностная электронейромиография: диабетическая полинейропатия. По данным УЗИ, признаки значительной гепатомегалии и диффузных изменений печени. По результатам КТ, повышение рентгеновской плотности печени до +89 единиц Хаунсфильда, свидетельствовавшее о чрезмерном отложении гликогена в органе, т.е. о ГГ, что, однако, в ряде случаев может быть ошибочно расценено (особенно с учетом эпизодов гипогликемии) как проявление гликогеновой болезни. Назначена гепатопротекторная терапия препаратами урсодезоксихолевой кислоты и эссенциальными фосфолипидами. В динамике благодаря комплексной, в т.ч. психолого-социальной работе и на фоне регулярной инсулинотерапии удалось поддерживать гликемию на оптимальном уровне (5,0–9,2 ммоль/л), кетоацидоз купирован, девочка была выписана с улучшением под дальнейшее наблюдение педиатра и эндокринолога.

Заключение. Несмотря на современные возможности ранней диагностики и эффективного лечения СД 1, на практике все еще продолжают встречаться случаи развития классического синдрома Мориака у детей, одним из проявлений которого является ГГ, характеризующаяся гепатомегалией, синдромом цитолиза и холестаза, а также гиперденсивностью паренхимы печени по данным КТ. При этом доказано, что вероятность развития ГГ меньше, если осуществляется надлежащий гликемический контроль. Важно иметь настороженность относительно возможного развития ГГ у детей, что позволит вовремя выявить поражение печени и выбрать соответствующую терапевтическую стратегию.

ПОСТГЕРПЕТИЧЕСКИЙ АУТОИММУННЫЙ ЭНЦЕФАЛИТ С АНТИТЕЛАМИ К РЕЦЕПТОРАМ NMDA У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

Климкович С.М.

УО «Белорусский государственный медицинский университет»

Актуальность. Инфекционные агенты являются общепризнанными факторами, провоцирующими срыв иммунологической толерантности. Диагностика аутоиммунного энцефалита с антителами к рецепторам NMDA у детей представляет собой трудную задачу, поскольку данное заболевание наиболее часто развивается в рамках паранеопластических синдромов, а в качестве постинфекционного осложнения — довольно редко. У детей раннего возраста анти-NMDA-энцефалит практически не регистрируется. Около 30% случаев заболевания у детей ассоциированы с формированием в исходе стойких неврологических осложнений в виде когнитивно-поведенческих расстройств, судорог и нарушения способности к самообслуживанию.

Клинический случай. Девочка, 6 месяцев, заболела 01.10.2024 с повышения температуры тела до 37,7°С, насморка, рвоты, однократного жидкого стула. 03.10.2024 родители самостоятельно обратились в приемное отделение детской инфекционной больницы. При осмотре: повышение температуры до 38,7°С, вялость, признаки эксикоза. Менингеальные симптомы и симптомы очагового поражения ЦНС на момент осмотра не определялись. Учитывая жалобы и объективные данные, выставлен диагноз «острая кишечная инфекция», ребенок госпитализирован. На 5-й день от начала заболевания на фоне проводимой инфузионной терапии эпизоды рвоты уменьшились, однако вялость и сонливость у ребенка нарастали. На 7-й день при осмотре лечащим врачом было выявлено выбухание большого родничка. Ребенок переведен в отделение реанимации для проведения люмбальной пункции и дальнейшего наблюдения. По данным люмбальной пункции: ликвор бесцветный, прозрачный, цитоз — 132 х 10^6/л, нейтрофилы — 40%, лимфоциты — 60%, белок — 1,9 г/л, глюкоза — 3,3 ммоль/л, хлориды — 122 ммоль/л, лактат — 1,8 ммоль/л. Бактериологический посев ликвора роста не дал. Менингитная панель (FilmArray, метод ПЦР): обнаружена ДНК вируса простого герпеса 1-го типа. В качестве этиотропной терапии был назначен ацикловир 15 мг/кг 3 раза в сутки внутривенно продолжительностью 21 день. По данным МРТ головного мозга (9-е сутки): картина билатерального ассиметричного (S>D) поражения больших полушарий головного мозга, левого таламуса. При осмотре: девочка сонлива, большой родничок выбухает. Отмечается девиация глазных яблок влево. Мышечный тонус с тенденцией к гипотонии. Симптом Лессажа — положительный. Периодически наблюдаются судороги в виде фокальных правосторонних моторных

приступов. На фоне проводимой терапии неврологическая симптоматика полностью купировалась, однако ДНК вируса в ликворе по-прежнему определялась. На 26-е сутки мама отметила изменения в поведении ребенка в виде нарушения сна, капризности. При осмотре: постоянные движения верхних и нижних конечностей по типу хореоатетоза, оромандибулярные дискинезии. Мышечный тонус гипотоничен. Ребенок отказывается от еды, игрушек. Назначена терапия внутривенным иммуноглобулином человека 1 г/кг/сутки 2 дня. Выполнена аутоиммунная нейроспецифическая панель: обнаружены антитела к NMDA-рецепторам. На МРТ головного мозга (29-е сутки): определяются зоны энцефаломаляции в пораженных отделах. Ввиду отсутствия эффекта от введения иммуноглобулина назначена внутривенная терапия метилпреднизолоном 20 мг/кг/сутки на 5 дней с последующим переходом на пероральную поддерживающую дозу. На фоне терапии состояние существенно не улучшилось, было принято решение о проведении большеобъемного плазмафереза (5 процедур). Учитывая отсутствие продуктивного контакта, сохранение экстрапирамидной симптоматики после первой линии терапии, было принято решение о необходимости введения ритуксимаба в профильной клинике. В дальнейшем ребенок был переведен в неврологическое отделение детской больницы для введения препарата и дальнейшей реабилитации.

Выводы. Появление повторной волны неврологической симптоматики на фоне энцефалита в сочетании с длительной персистенцией возбудителя в ликворе при адекватной этиотропной терапии должны повышать настороженность врачей в отношении анти-NMDA-энцефалита у детей раннего возраста.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ФОРМЫ ГЕМОРРАГИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ НОВОРОЖДЕННЫХ

Комарова А.А.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского

Введение, актуальность. Поздняя форма геморрагической болезни новорожденных — это состояние, вызванное дефицитом витамин К-зависимых факторов свертывания крови у детей в возрасте от 8 дней до 6 месяцев. Патология чаще всего проявляется тяжелыми внутричерепными кровоизлияниями, что может привести как к резидуальной неврологической симптоматике, так и к летальному исходу. Основная группа риска — дети, не получившие витамин К в роддоме и находившиеся исключительно на грудном вскармливании. Это подчеркивает необходимость профилактики, своевременной диагностики и лечения. Диагноз ставится на основе анамнеза, клинической картины и лабораторных показателей свертываемости крови. Клинические рекомендации по профилактике ГрБН регулярно обновляются как в мире, так и в России, однако вопросы о необходимости повышения информированности родителей и медицинского персонала о рисках и последствиях отказа от профилактики остаются актуальными.

Клинический случай. Мальчик Е., 1 месяц и 11 дней, был госпитализирован с рвотой с примесью темной крови и кровотечением из места инъекции. Ребенок от первой беременности, протекавшей с токсикозом. Роды самостоятельные, в срок, масса при рождении — 2920 г, длина тела — 52 см, по шкале APGAR 8/9. В роддоме не проводилась профилактика витамином К. При поступлении состояние тяжелое, угнетенное сознание (12 баллов по шкале Глазго). При физикальном осмотре мальчик бледный, кожа цианотична, в области левого бедра постинъекционная гематома. Дыхание регулярное, частота — 44 в минуту, SpO2 — 98%, АД — 78/40 мм рт. ст., ЧСС — 140 уд/мин. Неврологический осмотр без менингеальных и очаговых симптомов. Лабораторные исследования: анемия (гемоглобин — 83,8 г/л), абсолютный нейтрофилез (8,88 х 10^9/л). По биохимическому анализу крови — повышение маркеров воспаления и ГГТ (222 ЕД/л). Исследование системы гемостаза: отсутствие коагуляции, повышенный фибриноген (3,9 г/л). НСГ показала дилатацию ликворных систем и гипоксически-ишемические изменения. КТ головного мозга выявила кровоизлияние в правой лобной доле и внутрижелудочковое кровоизлияние. МРТ головного мозга показала субарахноидальное кровоизлияние и тривентрикулярную гидроцефалию. Диагноз: «Поздняя геморрагическая болезнь новорожденного. Множественные внутримозговые гематомы. Субарахноидальное кровоизлияние. Желудочное кровотечение». Проведена антигеморрагическая терапия, включая переливание эритроцитарной взвеси и плазмы. На фоне лечения отмечены фокальные судороги, назначена противосудорожная терапия. На момент выписки состояние удовлетворительное, менингеальной и очаговой симптоматики нет. Контрольные исследования системы свертывания крови с тенденцией к нормализации. НСГ и МРТ показали новые очаги гипоперфузии и постгеморрагическую кисту. Ребенок выписан под наблюдение невролога и педиатра, на грудном вскармливании. Рекомендовано контрольное обследование через месяц.

Заключение и выводы. Несмотря на многолетнее изучение геморрагической болезни новорожденных и наличие доступной, эффективной профилактики, заболевание продолжает встречаться у детей. Это во многом связано с неосведомленностью медицинского персонала, особенно в регионах, о факторах риска и необходимости профилактического введения витамина К. В представленном наблюдении у ребенка, получавшего исключительно грудное вскармливание и не прошедшего профилактическое введение витамина К, развилась поздняя форма ге-

моррагической болезни новорожденных с внутричерепными кровоизлияниями и неврологическими нарушениями. Внутричерепные кровоизлияния является основной причиной тяжелого течения геморрагической болезни новорожденных и смертности, что должно быть ключевым аргументом при информировании родителей о необходимости профилактики витамином К.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕСТРУКТИВНОЙ ПНЕВМОНИИ У РЕБЕНКА, ВЫЗВАННОЙ ПИОГЕННЫМ СТРЕПТОКОККОМ

Аминова А.А.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Беседина М.В.

ФГБОУ ВО «Российский университет медицины» Минздрава России,
ДГКБ св. Владимира

Актуальность. Деструктивная пневмония относится к одному из вариантов осложненного течения пневмонии. В этиологии данного заболевания ведущая роль у детей старше года принадлежит пневмококку, у детей до года — стафилококку. Однако в последние годы всё чаще осложненную пневмонию вызывает пиогенный стрептококк.

Клинический случай. Мальчик 5 лет, казах, поступил в ОРИТ ДГКБ Св. Владимира 20.12.2023 на 10 день заболевания в крайне тяжёлом состоянии, обусловленным полиорганной недостаточностью. Из анамнеза известно, что мальчик от 3 беременности, 1 родов на 41 неделе, массой 3800 г., ростом 53 см. Развитие по возрасту. Респираторными заболеваниями болел редко. Антибактериальные препараты ранее не получал. 8.12.2023 приехал из Казахстана. Заболел остро 10.12.2023, отмечалось повышение температуры тела до фебрильных цифр и выраженная боль в горле. На 2 сутки заболевания появилась мелкоточечная сыпь на теле. За медицинской помощью не обращались, лечился народными средствами (полоскали горло с содой) и принимали таблетки для рассасывания местными анестетиками. На 7 день заболевания возникла боль в грудной клетке справа, приступообразный непродуктивный кашель. На 10 день заболевания стал вялым, отказался от еды и питья, отмечалась рвота, усиление боли в грудной клетке, затруднение дыхания, одышка, перестал мочиться. При поступлении состояние крайне тяжелое за счёт признаков дыхательной недостаточности, инфекционного токсикоза. Температура — 38,8°С. Рентгенологически — правосторонняя полисегментарная пневмония с деструктивными изменениями, тотальный пиоторакс справа. При осмотре стонет, кряхтящее дыхание. Одышка смешанного характера. Кашель приступообразный, непродуктивный. SO2 — 87%. Кожа сухая, мелкоточечная сыпь на теле со сгущением в естественых складках и пластинчатым шелушением, ярко-красный язык с гипертрофированными сосочками. Отставание правой половины грудной клетки при дыхании, тахипноэ — до 70 в минуту. Перкуторно над правым лёгким тупой перкуторный звук, аускультативно дыхание не проводится над этой областью. АД — 90/65 мм рт. ст., ЧСС — 124 в минуту. В клиническом анализе крови лейкоцитоз 13,2 х 10^9/л, нейтрофилез — 70,1% с резким сдвигом лейкоцитарной формулы влево (миелоциты — 1%, п/я — 20%), тромбоцитопения — 30 × 10^9/л. В биохимическом анализе крови увеличение уровня СРБ до 142 мг/л; прокальцитонин — 5,56 нг/л, признаки острого почечного повреждения (ОПП): креатинин — 196 мкмоль/л, мочевина — 24,86 ммоль/л. По данным коагулограммы протромбиновая активность — 45%, активность антитромбина III — 45,9%, D-димер — 3824 нг/мл. При микроскопии плевральной жидкости (мазок окрашен по Граму) выявлены цепочки стрептококков, расположенные внеклеточно и внутри нейтрофилов. В бактериологическом посеве выделен Streptococcus pyogenes. Учитывая особенности клинической картины у ребёнка диагностирована скарлатина, сепсис. Назначена антибактериальная (имипенем, линезолид), посиндромная терапия (фуросемид, допамин, спиронолактон, транексамовая кислота). 21.12.2023 проведено оперативное лечение в виде торакоскопии и ультразвуковой санации правой плевральной полости, получено 500 мл гнойного содержимого. На эхокардиографии выявлены признаки легочной гипертензии 1 степени (давление ЛА — 30 мм рт ст). На фоне лечения состояние мальчика стабилизировалось. Пневмония разрешилась 10.01, ОПП купировано 25.12, легочная гипертензия купирована 26.12. Выписан на 21 сутки. В настоящее время мальчик чувствует себя хорошо. Признаков дыхательной недостаточности нет. Обследован в стационаре по месту жительства. В клиническом анализе крови изменений нет. Эхографически признаков легочной гипертензии не выявлено.

Заключение. Данный случай демонстрирует развитие сепсиса у ребёнка на фоне скарлатины. Несмотря на возможности современной терапии позднее обращение может быть причиной серьезных жизнеугрожающих осложнений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: ИДИОПАТИЧЕСКИЙ ГЕМОСИДЕРОЗ ЛЕГКИХ

Нечаева А.С., Григорян Э.С., Добродеева А.М., Нафанаилова Э.А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Турти Т.В.

НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), НИИ организации здравоохранения и медицинского менеджмента, ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ

Введение. Идиопатический гемосидероз легких — редкое заболевание неустановленной этиологии, встречающееся преимущественно в детском возрасте, вызванное массивным кровоизлиянием в легочную ткань, с депонированием в ней железосодержащего гемосидерина.

Актуальность. Частота заболевания 0,24–1,23 случая на 1 млн населения в отдельных популяциях. Важна осведомленность врачей о редких заболеваниях с целью своевременной диагностики и лечения.

Клинический случай. Мальчик, 8 лет, проживает постоянно в Кыргызстане. Впервые выявлено снижение гемоглобина (Hb) в возрасте 6 лет, проводилась гемотрансфузия. С 14.04.24. по 20.04.24 (7 лет) госпитализация в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) в Кыргызстане, анемия 3 степени (Hb — 38 г/л), проводились гемотрансфузии, выписан с Hb — 94г/л. При выписке рекомендовано обратиться для обследования за границу. 25.04.24 экстренно доставлен в Морозовскую ДГКБ с жалобами на синкопальное состояние, выраженную слабость, желтушность кожных покровов. Состояние тяжелое, дыхательная недостаточность III степени (SpO2 — 60%), анемия 3 степени (Hb — 65 г/л), ребенок госпитализирован в ОРИТ. При аускультации легких дыхание жесткое, среднепузырчатые хрипы. По лабораторным данным: повышение уровня непрямого билирубина — 30,2 мкмоль/л, снижение сывороточного железа — 1,89 мкмоль/л, прокальцитонин — 77 нг/мл, СРБ — 43,9 мг/л. Выполнена компьютерная томография органов грудной клетки — КТ-признаки двусторонних полисегментарных симметричных инфильтративных изменений обоих легких, обусловленных альвеолярным отеком. Пациент переведен на аппарат искусственной вентиляции легких. При санации трахеобронхиального дерева получено умеренное количество гнойно-геморрагической мокроты. Проводилась двукратная заместительная терапия эритроцитарной массой. Учитывая результат посева бронхоальвеолярного лаважа (БАЛ) — выделена ДНК Pneumocysis jirovecii, инициирована антибактериальная терапия Ко-тримоксазолом, Эртапенемом+Ванкомицин. Проводилась дифференциальная диагностика между диффузным альвеолярным кровотечением, синдромом Гудпасчера — данные заболевания исключены. Ребенок консультирован ревматологом, данных за дебют ревматического заболевания, в том числе АНЦА-васкулита, не выявлено. Проведена аспирационная биопсия костного мозга — талассемический синдром, гемобластоз исключены. Эндоскопическое исследование трахеи и бронхов — диффузный двусторонний бронхит, взят БАЛ для определения сидерофагов — обнаружены. По результатам ЭГДС — Неэрозивный эзофагит. Антральный гастрит. Верифицирован основной диагноз «Интерстициальная болезнь легких: идиопатический гемосидероз легких», на основании железодефицитной анемии тяжелой степени, данных КТ ОГК, результатов БАЛ. Двукратно проводилась пульс-терапия метилпреднизолоном внутривенно, с последующей постепенной отменой, с инициацией перорального приема преднизолона (2 мг/кг/сутки). 07.05.24 ребенок переведен в отделение пульмонологии, где продолжена иммуносупрессивная, антибактериальная, гастропротективная и профилактическая терапия (низкомолекулярный гепарин). Лабораторно маркеры воспаления не повышены, газообмен компенсирован. На 29-е сутки ребенок в удовлетворительном состоянии был выписан. На плановой госпитализации в декабре 2024 года (8 лет) жалоб не было, отмечалось умеренное снижение Hb до 101 г/л, снижение уровня сывороточного железа до 3,72 мкмоль/л, газообмен компенсирован. На контрольной КТ ОГК — выраженная положительная динамика за счет регресса явлений альвеолярного отека, сохраняется неравномерное диффузное уплотнение паренхимы легких по типу «матового стекла», округлые фокусы уплотнения. Терапия преднизолоном снижена до 10 мг/сут.

Заключение. Идиопатический гемосидероз — трудно диагностируемое заболевание с серьёзным прогнозом. В данном клиническом случае комплексный междисциплинарный подход со своевременной диагностикой заболевания и назначение иммуносупрессивной терапии дали возможность предотвратить быстрое прогрессирование процесса и развитие осложнений.

ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНАЯ ИНФЕКЦИЯ СМЕШАННОГО ГЕНЕЗА У ГЛУБОКО НЕДОНОШЕННОГО РЕБЕНКА С ЭКСТРЕМАЛЬНО НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА

Каныбекова А.К., Захарова О.А., Шакина Ю.А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Дегтярева М.В.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), ГБУЗ «ДГКБ им. Н.Ф. Филатова» ДЗМ

Введение. Цитомегаловирусная инфекция (ЦМВИ) — широко распространенная вирусная инфекция, характеризующаяся многообразными проявлениями от бессимптомного течения до тяжелых генерализованных форм у людей с ослабленным иммунитетом/иммунодефицитным состоянием. К последним можно отнести большую часть недоношенных детей с малым сроком гестации и очень/экстремально низкой массой тела при рождении, для них характерно развитие тяжелой формы ЦМВИ, которая может приводить к задержке развития нервной системы, потере слуха, ухудшению зрения, высокому проценту летальности. Врожденная ЦМВИ чаще всего возникает при первичном инфицировании матери во время беременности, передается трансплацентарно. Постнатальная форма ЦМВИ имеет разные пути передачи: через грудное молоко от матери с виролактией; при трансфузиях компонентов донорской крови от необследованных ЦМВ-сероположительных доноров; контактный путь.

Клинический случай. Мальчик от матери 38 лет с отягощенным соматическим и гинекологическим анамнезом. От 3 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, истмико-цервикальной недостаточности, пролабирования плодного пузыря. От 1 преждевременных оперативных родов в сроке 22 недели. Вес при рождении — 490 г, рост — 25 см. По шкале APGAR 1/2/3б. С рождения ребенок нуждался в проведении респираторной поддержки в виде высокочастотной (ВЧ) ИВЛ, массивной кардиотонической терапии. Энтеральное кормление было начато с 1 суток жизни сцеженным грудным молоком. Для закрытия гемодинамически значимого артериального протока на 27 сутки жизни. был переведен в стационар с кардиохирургической службой. С момента поступления у ребенка отмечались признаки гепатоспленомегалии, явления холестаза, по данным ПЦР (кровь, моча, аспират из трахеи) обнаружена ДНК ЦМВ. Также обнаружена ДНК ЦМВ в грудном молоке матери, в одном из компонентов донорской крови, после проведенной трансфузии. Со слов матери: в 14–17 нед. беременности по данным серологического анализа — положительные антитела класса IgM к ЦМВ (мать ЦМВ-сероположительная, анализа на TORCH-инфекции от 2019г). На этом фоне была начата комплексная терапия: иммуноглобулин человека антицитомегаловирусный, интерферон альфа-2b, противовирусный препарат — ганцикловир, длительно, более 6 месяцев. На фоне осложнений противовирусной терапии в виде тяжелой нейтропении и тромбоцитопении терапия прерывалась дважды, на момент отмены наблюдалось резкое увеличение копий ДНК ЦМВ во всех локусах, ухудшение общего состояния ребенка. С учетом раннего формирования бронхолегочной дисплазии, развития ее тяжелой формы, ребенок нуждался в проведении ИВЛ до 6 месяцев жизни, далее CPAP с дотацией кислорода (амбулаторно). С 3 месяцев жизни начали наблюдаться эпизоды спровоцированного тонического напряжения мышц туловища и конечностей на фоне гипоксически-геморрагического поражения головного мозга. Ребенок с рождения находится под наблюдением неврологов, по показаниям продолжается противосудорожная терапия. Диагноз ребенка в 1 год 8 месяцев: Детский церебральный паралич. Спастический тетрапарез. OU —неблагоприятный тип ретинопатии (двукратное введение ингибиторов ангиогенеза). Частичная атрофия зрительного нерва. Хроническая респираторная недостаточность.

Заключение. У ребенка с врожденной ЦМВИ нельзя исключить реинфекцию ЦМВ постнатально, обнаружены ДНК ЦМВ в грудном молоке матери и в полученном компоненте донорской крови. Клинический случай указывает на необходимость: рутинного обследования беременных женщин на ToRCH-инфекции, проведения профилактических консультаций с родителями с целью предупредить и уменьшить число неблагоприятных исходов для ребенка у женщин с реактивацией, первичной ЦМВИ; обследования детей различного срока гестации в условиях ОРИТ методом ПЦР на ДНК ЦМВ в первые 3 недели жизни, в динамике во время пребывания с целью детекции вируса, проведения последующей дифференциальной диагностики, своевременного начала терапии; обследования доноров крови и грудного молока матерей с целью предотвращения инфицирования ЦМВ.

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА АРТРОГРИПОЗА, ПОЧЕЧНОЙ ДИСФУНКЦИИ И ХОЛЕСТАЗА

Ахметнабиев Р.Р.

Научные руководители: Шатохина О.В., к.м.н. Папиж С.В.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева

Введение. Синдром артрогрипоза, почечной дисфункции, холестаза (arthrogryposis renal dysfunction cholestasis syndrome — ARC-синдром) — ультра-редкое мультисистемное генетическое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, ассоциированное с мутациями в генах VPS33B и VIPAR. Для ARC-синдрома характерны формирование контрактур, тубулярная дисфункция и холестаз, а также ихтиоз, мальформации центральной нервной системы, пороки сердца, нейросенсорная тугоухость, тромбоцитопатии, рецидивирующие инфекции и задержка роста. Патология почек проявляется синдромом Фанкони. Также возможно развитие медуллярного нефрокальциноза и гломерулосклероза. Дети с ARC-синдромом часто не доживают до года из-за рецидивирующих инфекций, дегидратации, ацидоза и неконтролируемых кровотечений. Всего описано около 100 случаев этой патологии. В основе патогенеза лежат мутации в генах VPS33B и VIPAR, кодирующих белки VPS33B (vacuolar protein sorting 33 homolog B) и VIPAR (VPS33B-interacting protein apical-basolateral polarity regulator) в норме экспрессирующиеся почти во всех клетках организма. Предполагается, что они являются незаменимыми компонентами комплекса, ответственного за транспорт специфических факторов в нервных клетках, собирательных канальцах, клетках эпидермиса, гепатоцитах и тромбоцитах, и в случае мутаций, приводят к вышеописанному симптомокомплексу. Таргетной терапии ARC-синдрома не существует. Целью симптоматической терапии является коррекция проявлений синдрома Фанкони, патологии печени и гемостаза.

Клинический случай. Мальчик 16 лет и девочка 10 лет поступили в отделение нефрологии с жалобами на сухость кожи, генерализованный зуд, задержку физического, психического и речевого развития с раннего возраста, изменениями в анализах мочи в виде протеинурии. Оба пробанда от близкородственного брака (родители — двоюродные брат с сестрой по материнской линии). Старший пробанд (P1) от I беременности, протекавшей благоприятно, I самостоятельных родов в срок; масса при рождении — 3000 г, длина — 50 см. Младший пробанд (P2) от IV беременности, протекавшей без особенностей, II родов путем кесарева сечения на 38 неделе; масса при рождении — 3000 г, длина — 50 см. При поступлении оба пробанда имели очень низкие показатели физического развития (ИМТ у P1 — 14,87 кг/м^2, у P2 — 13,66 кг/м^2, рост и вес у обоих — менее 3 перцентиля), распространенные сгибательные контрактуры крупных суставов и кератодермию, нейросенсорную тугоухость 3 степени у P2 и 4 степени у P1. У обоих пробандов имел место синдром Фанкони (у P1 и P2 фосфатурия, кальциурия, низкомолекуллярная протеинурия (P1 — 1,11 г/м^2; у P2 — 0,48 г/м^2); P1 — глюкозурия), повышение паратгормона, щелочной фосфатазы, нефрокальциноз 2 степени, задержка костного возраста, остеопороз у P1, рСКФ по цистатину — 77,6 мл/мин (ХБП C2A3), P2 рСКФ 53,9 — мл/мин (ХБП C3A3). Печеночные ферменты были повышены у обоих пробандов, непрямой билирубин у P2. С учетом клинико-лабораторных данных обоим пробандам проведено молекулярно-генетическое исследование — полное секвенирование экзома, выявлена гомозиготная мутация в гене VPS33B. Назначены терапия эналаприлом с нефропротективной и блемарен с антикристаллообразующей целями, ношение слуховых аппаратов и педагогическая работа с целью стимуляции психо-речевого развития.

Заключение. Представленные клинические наблюдения редкого заболевания подтверждают необходимость наиболее ранней консультации генетика детей от близкородственного брака, с задержкой развития и мультиорганным поражением. Выявление синдрома Фанкони требует проведения широкого дифференциально-диагностического поиска с исключением ARC-синдрома, как одной из причин развития данного состояния. Ввиду тяжелого течения заболевания начиная с младенчества, инвалидизации, нарушения социализации и нередко летального исхода ранняя верификация заболевания является жизненно важной, а мультисистемность ARC-синдрома требует подключения к ведению таких пациентов врачей разных специальностей и психолого-педагогических работников.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМАЛЬНОЙ ФОРМЫ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

Внукова Е.В., Милехина М.Ю.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Введение. Расстройства аутистического спектра (РАС) — совокупность полиэтиологичных состояний, для которых характерно нарушение социального взаимодействия, ограниченные интересы и стереотипные занятия. При тяжелом течении заболевания у ребенка возможны нарушения социальной адаптации, нутритивного статуса, аутоагрессия, необходимость в пожизненном уходе и обслуживании. В мировом масштабе частота встречаемости РАС 100:10000 населения. В России не проводились исследования, посвященные изучению распространенности РАС. Однако по данным Росстата за последние 10 лет

заболеваемость возросла в 2 раза в связи с улучшением осведомленности специалистов и населения, совершенствованием методов диагностики. Некоторые генетические синдромы являются факторами развития РАС, самый распространенный — синдром Мартина-Белл (синдром ломкой Х-хромосомы).

Клинический случай. Мальчик 2022 г.р. с неотягощенным анамнезом. Мать неоднократно обращалась к педиатру с проявлениями задержки психомоторного развития у ребенка (в 7 месяцев не садился, в 8 месяцев не ползал). Специалистом была выбрана выжидательная тактика. В 9 месяцев мальчик начал садиться с опорой на руки, в том же возрасте родителей начало беспокоить отсутствие речи. При осмотре педиатр обратил внимание на отсутствие заинтересованности игрушками, понимания речи, социального взаимодействия с родственниками, рекомендовал обращение к неврологу. К 1 году стало заметно, что ребенок не отзывается на имя и проявляет интерес только к музыкальным игрушкам. В 1 год 3 месяца не ходил, в речи присутствовали только вокализмы и элементы лепета, примитивная игровая деятельность. В 1 год 6 месяцев — первые шаги, стереотипные движения, отсутствие взаимодействия с другими детьми. До 2 лет рекомендации неврологов ограничивались назначениями ноотропной терапии и коррекцией режима дня ребенка. В связи с вероятностью течения РАС, по рекомендации педиатра в 2 года с ребёнком была начата поведенческая терапия с логопедом и АВА-терапевтом. За полгода мальчик научился выполнять простые инструкции, понимать обращенную речь, говорить слоги, показывать жесты. В 2 года 8 месяцев отмечено отсутствие сюжетной игры, а также появились негативные реакции на изменения окружающей среды. Неврологом проведен скрининг для оценки риска РАС методом анкетирования родителей и наблюдения за поведением ребенка. Обследован офтальмологом, сурдологом для исключения соматической патологии. Направлен к детскому психиатру, установлен диагноз РАС. В 2 года 11 месяцев, по рекомендации психиатра, ребенку проведено генетическое исследование, подтвержден синдром Мартина-Белл.

Заключение. Представленный нами случай подтверждает необходимость тесного взаимодействия педиатра и ребенка в раннем возрасте, качественной оценки нервно-психического и стато-моторного развития в динамике. Поскольку именно это позволило рано заподозрить РАС и начать поведенческую терапию. Ранее начало терапии улучшает прогноз, увеличивает реабилитационную возможность, уменьшает степень инвалидизации, умственной отсталости у ребенка. Именно настороженность педиатра в отношении РАС может быть решающей в ранней маршрутизации ребенка.

ЛЕЧЕНИЕ НЕЙРОПАТИЧЕСКОЙ БОЛИ У ОНКОЛОГИЧЕСКОГО ПАЦИЕНТА ПОСЛЕ ЭНДОПРОТЕЗИРОВАНИЯ КОЛЕННОГО СУСТАВА

Романова А.И.

Научный руководитель: Кузнецова А.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ,
НПЦ психоневрологии им. З.П. Соловьева

Введение. Нейропатическая боль представляет собой широкую категорию болевых состояний, характеризующихся следующими симптомами: парестезия, дизестезия, нарушение чувствительности в болезненной области, продолжающаяся жгучая и давящая боль, аллодиния.

Актуальность. Распространенность стойкой нейропатической послеоперационной боли, вызванной повреждением нерва после тотального эндопротезирования тазобедренного или коленного сустава, составляет 6%. Также после подобных операций присутствует высокий риск хронизации боли, во избежание чего необходима своевременная терапия болевого синдрома и реабилитационные мероприятия в послеоперационном периоде.

Клинический случай. Мальчик 16 лет, находился в отделении онкологии с диагнозом «Телеангиктатическая остеосаркома проксимального отдела левой большеберцовой кости. Резекция проксимального отдела левой большеберцовой кости с замещением дефекта модульным нераздвижным эндопротезом коленного сустава от 21.10.24». С июля 2024 г. получает противоопухолевую терапию по протоколу EURAMOS1. После операции появилось чувство жжения и болезненность по тыльной стороне стопы, слабость в стопе. По визуально-аналоговой шкале (ВАШ) болевой синдром оценивался до 8–9 баллов. Получал кеторолак — без эффекта. При неврологическом осмотре мышечная сила левой ноги проксимально не оценена за счет иммобилизации конечности, подошвенное сгибание стопы 4 балла, тыльное сгибание 2–3 балла. Отмечается гиперестезия по тыльной поверхности левой стопы до 1–3 пальцев. Визуализируются трофические изменения кожи на тыльной стороне левой стопы. Выставлен диагноз — нейропатия малоберцового нерва слева. С 31.10 начата терапия габапентином с титрацией дозировки до 1800 мг/сут. Эпизодически получал трамадол. Начат курс ЛФК. 12.11 болевой синдром сохраняется, отмечаются признаки аллодинии (начинает кричать при соприкосновении стопы с одеялом), нуждается в дополнительном введении трамадола. К терапии добавлен карбамазепин. С 14.11 появление жалоб на сонливость (положительная динамика по болевому синдрому — в течении суток без дополнительного введения трамадола). При снижении дозировки карбамазепина — увеличение боли и возобновление введения трамадола. Курс ЛФК прерван из-за плохого самочувствия. С 18.11 сонливость, замедление речи,

общее время бодрствования до 3 часов в день, повышенная раздражительность. Расценивая данные жалобы как нежелательные реакции, целесообразно снижение дозировки габапентина с его последующей отменой. Болевой синдром — 6–8 баллов по ВАШ. Рекомендовано введение амитриптиллина. Ребенок стал бодрее, сонливость уменьшилась, болевой синдром без изменений. С 26.11 полный отказ от введения трамадола, на фоне терапии амитриптиллином и карбамазепином, добавления магнитотерапии и расширения двигательной активности (вертикализация с дополнительной опорой на костыли). На фоне данной комбинированной терапии пациент отметил положительную динамику в виде постепенного уменьшения болевого синдрома и гиперстезии, нивелирование трофических изменений кожи.

Выводы. Сложность данного клинического случая заключалась в том, что пациент проходил курсы химиотерапии, побочные эффекты от которой отрицательно сказывались на процессе регенерации поврежденного нерва за счет нейротоксичности, а также приводили к гиподинамии и снижению функциональных возможностей, что затрудняло полноценное проведение физической реабилитации как одного из важных методов лечения послеоперационной нейропатической боли.

Заключение. В данном случае продемонстрирована сложность подбора противоболевой терапии при острой нейропатической боли у онкологических пациентов детского возраста, проходящих курс химиотерапии. Сложности заключаются в ограниченном спектре противоболевых препаратов у детей, а также в непостоянстве проведения физической терапии на фоне плохого самочувствия, апатии и слабости вследствие химиотерапевтического лечения и появления нежелательных побочных явлений от препаратов первой линии противоболевой терапии в виде постоянной сонливости.