



ПИРГОВСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ



ДЕТСКАЯ ГОРОДСКАЯ
КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА



VII Всероссийская научно-практическая
конференция молодых ученых с международным
участием им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина

ЛУНЦ- МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

(14 февраля 2026 г.)

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

Москва
2026



ПИРОГОВСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ



МОРОЗОВСКАЯ

ДЕТСКАЯ ГОРОДСКАЯ
КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА



СНО
РНИМУ



КАФЕДРА ПЕДИАТРИКИ ДЕТСКИХ БОЛЕЗНЕЙ
ПИРОГОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
AES MUNDI
INFANTIS ESSE

ЛУНЦ-МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

VII Всероссийская научно-практическая конференция
молодых ученых с международным участием
им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина (14 февраля 2026 г.)

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

Москва | 2026

УДК 616(082)
ББК 53.0я49
Л82

Л82 **ЛУНЦ-МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ. VII Всероссийская научно-практическая конференция молодых ученых с международным участием им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина (14 февраля 2026 г.) : сборник тезисов/под ред. канд. мед. наук Л.Е. Лариной, д-ра мед. наук А.Б. Моисеева. – Москва : ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), 2026. – 25 с.**

ISBN 978-5-88458-800-4

В сборнике представлены работы VII (2026 г.) Всероссийской научно-практической конференции молодых ученых с международным участием им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина. Тезисы прошли рецензирование и соответствуют тематическому направлению конференции. Тезисы публикуются в авторской редакции. Сохранена стилистика, орфография и пунктуация авторов.

Сборник рекомендован специалистам в областях клинической и фундаментальной медицины, а также организаторам системы здравоохранения Российской Федерации.

ISBN 978-5-88458-800-4

УДК 616(082)
ББК 53.0я49

© Моисеев А.Б., Петрайкина Е.Е., Ларина Л.Е., идея, 2019–2026
© Коллектив авторов, текст, 2026
© ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет), 2026

СОДЕРЖАНИЕ

АРТЕРИАЛЬНЫЙ ИШЕМИЧЕСКИЙ ИНСУЛЬТ НА ФОНЕ ВИРУСНОГО ЭНЦЕФАЛИТА	5
Абдиева К.Е., Демкина А.М.	
КЛИНИЧЕСКОЕ ТЕЧЕНИЕ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ У ГРУДНОГО РЕБЁНКА С АКТИВАЦИЕЙ ВРОЖДЁННОЙ ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ	6
Вавилова А.И., Фадюхина Д.И.	
АХОНДРОПЛАЗИЯ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	7
Величко А.А., Саакян В.В., Гурова Н.Ю., Савенкова Е.А.	
ВРОЖДЕННАЯ ПНЕВМОНИЯ, ОСЛОЖНЕННАЯ ПНЕВМОМЕДИАСТИНУМОМ: ОСОБЕННОСТИ ЛУЧЕВОЙ ДИАГНОСТИКИ И ПРИНЦИПЫ ИНТЕНСИВНОЙ ТЕРАПИИ	8
Дерюгина П.Р., Бармина А.С.	
МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД И ВЕДЕНИЕ ПАЦИЕНТА С КОМПЛЕКСНОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИЕЙ (ТСF12, NOTCH2, СОРА)	9
Дерюгина П.Р., Мущерова Д.М.	
ИХТИОЗ АРЛЕКИНА: ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ И ВЕДЕНИЯ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ	10
Ершова П.Ю.	
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКОГО СИНДРОМА, АССОЦИИРОВАННОГО СО STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE	11
Загритдинова А.И.	
ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ПОЧКИ ОТ РОДСТВЕННОГО ДОНОРА ПАЦИЕНТУ С СИНДРОМОМ БАРДЕ-БИДЛЯ	12
Исламгазин Р.Ш., Софронов Д.А.	
СЛОЖНЫЙ ПУТЬ К ДИАГНОЗУ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АНТИ-УО ЭНЦЕФАЛИТА	13
Кругляк М.А.	
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С ПОЗДНИМ ДЕБЮТОМ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ II ТИПА	14
Мазур К.Р.	
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В-ЛИМФОБЛАСТНОЙ ЛИМФОМЫ С ПОРАЖЕНИЕМ ГРУДНОГО ОТДЕЛА ПОЗВОНОЧНИКА В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ	15
Манько Д.Е., Глебова Н.А., Гутт А.М.	
ХРОНИЧЕСКАЯ ГИПОКСИЯ В ДВУХ ЛИЦАХ: СПЕКТР КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ ВРОЖДЁННОЙ МЕТГЕМОГЛОБИНЕМИИ	16
Матрос Е.С., Николаева Д.Ю., Попова А.П.	
РЕДКИЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ В НЕОНАТАЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ: АКРОКАЛЛЕЗНЫЙ СИНДРОМ	17
Мущерова Д.М.	

СИНДРОМ КАБУКИ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ: КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ И СЛОЖНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ	18
Мущерова Д.М., Вавилова А.И.	
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИИ НА ФОНЕ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА	19
Папчук А.Е., Шайхудинова П.В.	
ВНИМАНИЕ К МАЛОМУ – ПУТЬ К ИСТИНЕ: ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК У ПАЦИЕНТА С ЦИТОПЕНИЕЙ И ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЕЙ	20
Попова А.П.	
ЛЕЧЕНИЕ ВРЕМЕННЫХ ЗУБОВ У ДЕТЕЙ С АНКИЛОЗИРУЮЩИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ВИСОЧНО-НИЖНЕЧЕЛЮСТНОГО СУСТАВА: КЛИНИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ ПРИМЕНЕНИЯ ПЕДИАТРИЧЕСКИХ КОРОНОК (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)	21
Рябокоть К.А., Еремин Л.Е.	
ГЕМОСТАТИЧЕСКАЯ ТАКТИКА ПРИ ИНГИБИТОРНОЙ ГЕМОФИЛИИ В В ЭКСТРЕННОЙ ХИРУРГИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	22
Сафин А.Р., Шакирова А.Р., Хисамиева Ф.Ф.	
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАРКОЛЕПСИИ У ПОДРОСТКА	23
Тихоновский П.А., Блажиевская Т.О.	
ЭХОГРАФИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ВЫСОКОЙ КИШЕЧНОЙ НЕПРОХОДИМОСТИ У ДЕТЕЙ	24
Шукюрлу Н.Я.	
КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ТРЕХ СЛУЧАЕВ СИНДРОМА БАРТА В РАСШИРЕННОЙ СЕМЬЕ	25
Юнусова И.Г., Сдвигова Н.А.	

АРТЕРИАЛЬНЫЙ ИШЕМИЧЕСКИЙ ИНСУЛЬТ НА ФОНЕ ВИРУСНОГО ЭНЦЕФАЛИТА

Абдиева К.Е., Демкина А.М.

Научный руководитель:
д.м.н., проф. Шамшева О.В.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»,
ГБУЗ «ИКБ № 1 ДЗМ»

Введение. Одним из известных факторов риска развития острого нарушения мозгового кровообращения являются инфекционные поражения ЦНС, в частности энцефалиты, вызванные вирусом простого герпеса 1 типа (ВПГ-1). Вирусный энцефалит способен приводить к тяжелым неврологическим осложнениям вплоть до летального исхода.

Клинический случай. Девочка, 7 лет, заболела 01.04.25 с лихорадки 38,8°C и респираторно-катаральных явлений, позже присоединились рвота и жидкий стул. На 5 сутки появилась жалоба на «круги перед глазами», на 7 день стали выпадать поля зрения, в связи с чем ребенок был госпитализирован в ИКБ №1 ДЗМ. Ребенок от 2 беременности, 2 естественных родов, ранний период протекал без особенностей, вакцинирована по НКПП.

При осмотре обращали на себя внимание положительные менингеальные знаки, сужение полей зрения, когнитивный дефицит (ответы с задержкой, забывание слов, сниженный эмоциональный фон) и снижение диуреза. При поступлении лабораторно – выраженный воспалительный ответ: нейтрофильный лейкоцитоз, повышение СРБ 116 мг/л, прокальцитонин 16,5 нг/мл, гиперазотемия – мочевины 30,5 ммоль/л. В ликворе – двузначный плеоцитоз смешанного характера с нормальными уровнями белка и метаболитов. Вирусных и бактериальных возбудителей в СМЖ методом ПЦР не обнаружено. В крови обнаружены высокие титры IgM к ВПГ – 1, 2 (5,42 КП) при отсутствии IgG. По данным КТ и МРТ ГМ выявлено многоочаговое поражение головного мозга (левая затылочная и височная доли). Ребенок 09.04 заочно проконсультирован в центре инсультов МДГКБ ДЗМ: однозначных признаков васкулита не было выявлено, однако требовалось дообследование (МРТ ГМ в сосудистом режиме) после нормализации уровня азотемии. Отмечался высокий уровень Д-димера (2102 нг/мл) при нормальных значениях гомоцистеина.

На основании комплекса вышеперечисленных данных был выставлен диагноз Герпетический энцефалит на фоне неуточненной бактериальной инфекции с острым почечным повреждением. Отрицательный результат ПЦР ликвора на ВПГ – 1, 2 не противоречил данному диагнозу, т.к. ДНК вируса в ликворе может выявляться в более поздние сроки. На фоне противовирусной (ацикловир), антибактериальной (цефтриаксон) и противоотечной (дексаметазон) терапии отмечалась положительная динамика: регресс очаговой симптоматики, снижение уровня воспалительных маркеров.

На 14 сутки состояние резко ухудшилось: девочка перестала говорить, не реагировала на осмотр. По данным МРТ ГМ: картина АИИ в бассейне левой средней мозговой артерии (СМА). При переводе в МДГКБ ДЗМ степень тяжести инсульта по шкале PedNIHSS оценивалась как средняя – 11 б, ШКГ 12 б, уровень Д-димера повысился до 21008 нг/мл. После тромболитической терапии отмечалась отрицательная динамика: расширение зоны ишемии по данным МРТ, отсутствие кровотока и изменение сосудистой стенки левой СМА, что расценивалось как унилатеральная фокальная артериопатия (CASCADE 2b). ЭхоКГ: данных за ВПС нет, Bubble-тест отрицательный. Был продолжен курс ацикловира (30 мг/кг/сут) до 21 дня, цефтриаксона, начата гепаринотерапия (20 Ед/кг/ч) и пульс-терапия метилпреднизолоном с переходом на пероральный преднизолон. При повторной люмбальной пункции 30.04: ДНК ВПГ-1, 2 в СМЖ не обнаружено, что не позволило окончательно утверждать о герпетической этиологии вирусного энцефалита.

В связи с восстановлением мышечной силы в правых конечностях и расширением речевой функции 15.05 девочка была переведена в реабилитационный центр. Через 2 месяца отмечался регресс неврологического дефицита, по МРТ ГМ: организация постишемических изменений. В октябре МР-картина без динамики, на фоне реабилитации отмечается постепенное клиническое улучшение.

Заключение. Этот случай показывает необходимость тщательного наблюдения за детьми с инфекцией ЦНС ввиду быстрого распространения воспалительного процесса на сосудистое русло. Не все изменения по МРТ головного мозга могут иметь единую этиологию, что диктует необходимость интерпретации результатов диагностики разными специалистами с сопоставлением клинко-анатомическим коррелятам.

КЛИНИЧЕСКОЕ ТЕЧЕНИЕ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ У ГРУДНОГО РЕБЁНКА С АКТИВАЦИЕЙ ВРОЖДЁННОЙ ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ

Вавилова А.И., Фадюхина Д.И.

Научный руководитель:

к.м.н., доцент Саркисян Е.А.

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

Введение. Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ, МКБ-10 – E85.0, OMIM #249100) – моногенное, наиболее распространённое аутовоспалительное заболевание, чаще встречаемое среди жителей средиземноморья (арабов, армян, турок, евреев). В армянской популяции самый частый мутационный вариант р.М694V. Провоцирующими факторами чаще являются инфекции. В литературе описан случай у ребёнка с первичным иммунодефицитом, воспалительным заболеванием кишечника, Цитомегаловирусом и ранней манифестацией ССЛ (Al Zu'bi YO et al, 2023).

Клинический случай. Ребенок Г. в возрасте 3 мес. и 25 дней поступил в отделение для грудных детей многопрофильной больницы с жалобами на фебрильную температуру, нарушение стула и отек левого коленного сустава.

Анамнез жизни. Ребенок от матери 34 лет с отягощённым соматическим анамнезом. У отца и дяди – ССЛ (мутация р.М694V). От 2 беременности, 2 родов на 38 неделе, масса тела – 3620 г, длина – 56 см, APGAR 8/9 баллов. Неонатальный, кардиологический и аудиологические скрининги – без патологии. Кариотипирование по поводу гипоспадии (46, XY). Лабораторно – ранняя анемия новорожденных (гемоглобин 110 г/л). По результатам скринингового исследования на внутриутробные инфекции – врождённая цитомегаловирусная инфекция (ЦМВИ), субклиническое течение. Нейросонография патологии не выявило (без патологии). Ребенок выписан на 3 сутки в удовлетворительном состоянии.

Анамнез заболевания. В возрасте 3 мес. и 25 дней появились симптомы острой кишечной инфекции (рвота, разжиженный стул «колитического» характера), вздутие живота, отёчность левой конечности. Проведена магнитно-резонансная томография (пастозность подкожно-жировой клетчатки, меж-

фасциальные симметричные жидкостные скопления), связанные с реактивной артропатией. Лабораторно – лейкоцитоз ($14,25 \times 10^3/\text{мкл}$), повышение уровня С-реактивного белка (28 мг/мл). При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости (свободная жидкость в межпетлевых пространствах (4 мм), множественные лимфатические узлы, эхопризнаки «малого» гидроперитонеума), оцененные как признаки гастроэнтерита. Выявлена гипогаммаглобулинемия (снижение IgG 0,18 г/л), назначены иммуноглобулины. Анализ крови на TREC, KREC в норме. В 3 мес. 29 суток на фоне проводимой терапии, улучшения состояния – нарастание титра IgM (25,8 Ед/мл) и высокий титр IgG (32,09 Ед/мл) к Цитомегаловирусу, вирусной нагрузки. На фоне патогенетической терапии состояние с положительной динамикой, выписан в 4 мес.

В 4 мес 15 суток – повторно госпитализирован в связи с возобновлением заболевания: повторным повышением температуры, отёчностью правой конечности, кишечным синдромом, болевым абдоминальным синдромом, высокой воспалительной активностью крови. В клиническом анализе крови – анемия (82 г/л), лимфопения ($1,161 \times 10^9/\text{л}$), лейкопения ($2,6 \times 10^9/\text{л}$), нейтропения ($0,81 \times 10^9/\text{л}$). Несмотря на повторные трансфузии альбумина сохраняется гипопропротеинемия (27,8 г/л) и гипоальбуминемия (19,7 г/л). Нарастания антицитомегаловирусных антител и повышения вирусной нагрузки не наблюдалось. Прогрессирование гипогаммаглобулинемии (Ig G – 0,25 г/л, IgM – 0,22 г/л, IgA – 0,09 г/л, TREC – 442 копий/105 клеток), заподозрен первичный иммунодефицит. В связи с повторной лихорадкой, явлениями мигрирующего артрита, синовита, этнической предрасположенностью, отягощённым семейным анамнезом проведено молекулярно-генетическое тестирование, выявлена семейная средиземноморская лихорадка (мутация р.М694V в гомозиготном состоянии), назначена терапия.

Исходы. Ребенку 2 года. На фоне проводимой терапии колхицином за последние 6 месяцев приступов лихорадки не наблюдалось. Находится под наблюдением сурдолога и невролога. Рост и развитие соответствуют сверстникам.

Заключение. Этническая предрасположенность нередко является ключом для диагностики ССЛ. Заболевание может манифестировать в грудном возрасте, триггером при этом является реактивация перинатальной инфекции на фоне иммунодефицитного состояния.

АХОНДРОПЛАЗИЯ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Величко А.А., Саакян В.В., Гурова Н.Ю.,
Савенкова Е.А.

Научные руководители:

к.м.н., доцент Сичинава И.Г.,

к.м.н., доцент Демина Е.С., Воронцова И.Г.

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

Введение. Ахондроплазия – наиболее распространенная форма скелетной дисплазии, наследуемая по аутосомно-доминантному типу. Частота встречаемости составляет 1:30 000 новорожденных.

В основе заболевания лежит изменение в гене FGFR3 (чаще всего с.1138G>A, p.Gly380Arg), приводящее к нарушению эндохондрального окостенения. Характерными признаками являются непропорциональное укорочение конечностей, усиленный поясничный лордоз, макроцефалия, гипоплазия средней зоны лица. Помимо скелетных аномалий, заболевание ассоциировано с рядом серьезных осложнений: стенозом позвоночного канала, обструктивным апноэ сна и, что особенно важно в младенческом возрасте, стенозом большого затылочного отверстия (БЗО), которое может приводить к цервико-медуллярной компрессии.

Клинический случай. Пациентка Д., 6 месяцев, пренатально установлена скелетная дисплазия, на первом месяце жизни проведено молекулярно-генетическое исследование, выявлена гетерозиготная мутация с.1138G>A, p.Gly380Arg в гене FGFR3, подтвержден диагноз Ахондроплазия. Из анамнеза известно, что ребёнок от 5 нормально протекавшей беременности. Роды 5 срочные, самостоятельные. Антропометрические показатели при рождении: масса 4520 г, длина 54 см соответствовали критериям макросомии.

Нервно-психическое развитие соответствовало возрастным нормативам до 5 месяцев. Начиная с 6-месячного возраста родители отметили негативную неврологическую динамику: утрата навыка удержания головы, запрокидывание головы во сне, эпизоды апноэ, снижение мышечного тонуса и темпов моторного развития.

При осмотре: классический фенотип (макроцефалия с лобными буграми, запавшая переносица, диспропорциональное телосложение). Антропометрия: масса 6,5 кг (SDS ИМТ: -0,85), длина 63 см (SDS роста: -2,38), окружность головы 49 см (SDS: +4,12). Сопутствующая патология: хронический серозный отит с кондуктивной тугоухостью, кожные проявления (эпидермальное утолщение, меланоформные невусы).

По данным МРТ головного мозга: критическое сужение БЗО (сагиттальный размер 3,3 мм) с признаками компрессии спинного мозга и сопутствующей вентрикуломегалией, что создавало непосредственную угрозу жизни вследствие риска прогрессирующей миелопатии. По заключению нейрохирурга показано срочное оперативное лечение – декомпрессия большого затылочного отверстия. Компрессия устранена в возрасте 7 месяцев, послеоперационный период протекал без осложнений, динамика – положительная.

Заключение. Ахондроплазия является одним из заболеваний, требующих мультидисциплинарного подхода. Представленный клинический случай иллюстрирует высокий риск развития осложнений, одним из которых может быть жизнеугрожающее состояние. Уже на первом году жизни, появление даже минимальных неврологических симптомов (снижение мышечного тонуса, утрата двигательных навыков, апноэ) является абсолютным показанием для проведения нейровизуализации (МРТ головного мозга с краниовертебральным переходом). Визуализация головного мозга с краниовертебральным переходом и оценкой степени сужения БЗО должна быть рутинной практикой у всех пациентов с ахондроплазией в раннем возрасте, даже при отсутствии клинических проявлений.

Своевременная диагностика стеноза БЗО и его хирургическая коррекция позволяют предотвратить необратимое повреждение ЦНС и улучшить неврологический прогноз. Диспансерное наблюдение таких пациентов требует мультидисциплинарного подхода с участием генетика, невролога, нейрохирурга, ортопеда и оториноларинголога для комплексного мониторинга и коррекции многосистемных проявлений заболевания.

ВРОЖДЕННАЯ ПНЕВМОНИЯ, ОСЛОЖНЕННАЯ ПНЕВМОМЕДИАСТИНУМОМ: ОСОБЕННОСТИ ЛУЧЕВОЙ ДИАГНОСТИКИ И ПРИНЦИПЫ ИНТЕНСИВНОЙ ТЕРАПИИ

Дерюгина П.Р., Бармина А.С.

Научные руководители:

к.м.н., доцент Саркисян Е.А.,

д.м.н., доцент Жиркова Ю.В.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России (Пироговский Университет)
ГБУЗ «ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского ДЗМ»

Введение. Пневмомедиастинум (МКБ-10: J98.2) – патологическое состояние, характеризующееся скоплением воздуха в средостении. Впервые как самостоятельное заболевание пневмомедиастинум был описан Луи Хамменом (Louis Virgil Hamman) в 1939 году. У новорожденных он чаще всего является следствием респираторного дистресс-синдрома, баротравмы при проведении искусственной вентиляции легких (ИВЛ), врожденных пороков развития или инфекционно-воспалительных процессов в легких. В отличие от пневмоторакса с четкими клинико-рентгенологическими критериями, диагностика пневмомедиастинума сложна из-за смазанной симптоматики и необходимости проведения компьютерной томографии (КТ) для достоверного подтверждения.

Клинический случай. Девочка Б. от первой беременности на фоне гестационного сахарного диабета, артериальной гипотензии, бессимптомной бактериурии. Роды оперативные (кесарево сечение) в 39 недель. При рождении отмечались признаки дыхательной недостаточности I степени, мышечная гипотония и акроцианоз, оценка по APGAR 7/8 баллов. Отмечалось быстрое прогрессирование дыхательных расстройств: в течение I суток жизни развилась тяжелая дыхательная недостаточность III степени (по шкале Даунса 6 баллов), потребовавшая перевода на ИВЛ. Для синхронизации с аппаратом ИВЛ была начата седация мидазоламом, гемодинамика поддерживалась инфузией допамина. При поступлении в ОРИТН выявлен выраженный лейкоцитоз ($19,43 \times 10^9/\text{л}$) с нейтрофилезом (75,83%), значительное повышение прокальцитонина (14,64 нг/мл) и С-реактивного белка (3,8 мг/л), что свидетельствовало о тяжелом

бактериальном воспалении – врожденной пневмонии. На рентгенограмме органов грудной клетки в I сутки визуализировался участок просветления 10×7 мм в средостении слева. Для верификации на II сутки выполнена КТ-картина выраженного пневмомедиастинума с большим количеством газа в переднем средостении, оказывающего умеренное воздействие на сердце, минимальный правосторонний пневмоторакс. Динамический рентген-контроль зафиксировал увеличение просветления до 17×30 мм к III суткам, подтвердив диагноз. Инструментальное обследование выявило сочетанную патологию: нейросонография – признаки морфофункциональной незрелости и гипоксически-ишемического поражения головного мозга; ЭхоКГ – открытый артериальный проток (1,8 мм) и аневризматическое истончение межпредсердной перегородки; ультразвуковое исследование брюшной полости и почек – левостороннюю пиелозктазию.

Антибактериальная терапия начата с ампициллин+сульбактам и амикацина, с 7-х суток усилена до цефоперазон+сульбактам и ванкомицина. Проводилась противогрибковая профилактика флуконазолом. Назначена инфузионная и парентеральная нутритивная поддержка, а также нейрометаболическая терапия фосфокреатином, левокарнитином и стимуляция дыхания кофеином. На фоне лечения достигнута стабилизация: отключение от ИВЛ и отмена вазопрессоров к 13-м суткам, к выписке состояние удовлетворительное на самостоятельном дыхании и рентгенологическое купирование пневмомедиастинума.

Заключение. Данный случай демонстрирует, что резкое, прогрессирующее нарастание дыхательных расстройств у доношенного новорожденного нередко обусловлено развитием пневмомедиастинума. Точная диагностика этого состояния требует проведения КТ грудной клетки, поскольку стандартная рентгенография часто оказывается недостаточно информативной. Ключом к успеху является исключительно комплексный подход, сочетающий респираторную поддержку, своевременную и адекватную антибактериальную терапию, стабилизацию гемодинамики и коррекцию всех сопутствующих нарушений. Своевременная диагностика, щадящая респираторная поддержка и правильное ведение основного заболевания способствует консервативному ведению пациента.

МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД И ВЕДЕНИЕ ПАЦИЕНТА С КОМПЛЕКСНОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИЕЙ (TCF12, NOTCH2, SOPA)

Дерюгина П.Р., Мущерова Д.М.

Научные руководители:

к.м.н., доцент Саркисян Е.А., к.м.н. Ворона Л.Д.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России (Пироговский Университет)
ГБУЗ «ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского ДЗМ»,
ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»

Введение. Особый интерес представляют редкие и уникальные комбинации патологий, которые в мировой литературе описаны крайне фрагментарно или единично. Подобное сочетание, включающее краниосиностоз, первичный иммунодефицит, целиакию, комплексные органные аномалии и метаболические нарушения у одного пациента, является клинически уникальным и демонстрирует необходимость интеграции геномного секвенирования и мультидисциплинарного подхода для диагностики и ведения наследственных синдромов.

Клинический случай. Мальчик В. с рождения имел особенности фенотипа, включавшие признаки краниосиностоза: преждевременное закрытие коронарных швов и скафоцефалическая форма черепа. В дальнейшем у него также были диагностированы сколиоз и вальгусная деформация стоп, что в совокупности с выявленными мультисистемными нарушениями указывало на возможную синдромальную патологию. С 2 лет наблюдался по поводу рецидивирующих инфекций дыхательных путей (частые ОРВИ, отиты, бронхиты, 3 случая пневмонии), что привело к иммунологическому обследованию. В возрасте 5 лет была выявлена стойкая гипогаммаглобулинемия (IgG 5,2–8,19 г/л) и снижение уровня зрелых В-лимфоцитов до 8%, что свидетельствовало о нарушении созревания и дифференцировки В-клеток и подтвердившее недостаточность антител. Параллельно на фоне задержки физического развития, персистирующей железодефицитной анемии (Hb 107–115 г/л) и дефицита витамина D (25(OH)D 7 нг/мл) возникло подозрение на мальабсорбцию. Серологический скрининг выявил высокие титры антител к тканевой трансглутаминазе IgA (78,08 Ед/мл, позже >200 Ед/мл) и антитела к эндомизию (1:320). Положительный клинический и лабораторный ответ на строгую безглютеновую диету стал финальным под-

тверждающим критерием, позволившим верифицировать диагноз целиакии.

В связи с дизурией проведено обследование, выявившее spina bifida posterior S1/L5 как причину нейрогенной дисфункции мочевого пузыря. Параллельно УЗИ и КТ почек выявило структурные аномалии: двустороннюю каликоэктазию и кистозные изменения паренхимы. Для оценки функции была выполнена скintiграфия почек, показавшая очаговые изменения и снижение объема функционирующей паренхимы. Биохимия мочи (аминоацидурия, оксалатурия, снижение антикристаллообразующей способности мочи (АКОСМ)) подтвердила тубулярные нарушения и обменную нефропатию. Эпизоды кетотических гипогликемий (до 2,6 ммоль/л) потребовали углублённого метаболического скрининга. Газовая хроматография мочи выявила патологическое повышение 3-гидроксibuтирата (17,57 мМ/моль) и этилмалоновой кислоты (7,89 мМ/моль) указали на нарушение β-окисления жирных кислот и позволили заподозрить стертую форму гликогеноза. Проведенное полное секвенирование экзона стало ключевым диагностическим мероприятием, выявившим комплекс патогенных вариантов: TCF12 – причина краниосиностоза 3-го типа; NOTCH2 – нарушения в сигнальном пути NOTCH могут влиять на дифференцировку лимфоидных клеток; SOPA – предрасполагает к развитию аутоиммунного интерстициального поражения органов.

Основу лечения составила персонализированная программа: заместительная терапия внутривенным иммуноглобулином (ВВИГ) в дозе 0,3 г/кг/мес, которая привела к значимому снижению инфекционной заболеваемости, безглютеновая диета, коррекция ортопедических, нефрологических и неврологических нарушений, а также профилактика гипогликемий под постоянным междисциплинарным контролем.

Заключение. У пациента с рецидивирующими инфекциями и множественными врожденными аномалиями диагностика должна быть комплексной, с обязательным геномным секвенированием для выявления основного синдрома. Диагностика должна включать активный скрининг на ассоциированные патологии (целиакия, метаболические нарушения). Эффективное ведение требует мультидисциплинарного подхода, где пожизненная заместительная терапия ВВИГ – основа контроля инфекций. Интеграция генетических данных и клинической картины – ключ к персонализированному лечению таких сложных пациентов.

ИХТИОЗ АРЛЕКИНА: ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ И ВЕДЕНИЯ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ

Ершова П.Ю.

Научный руководитель:

к.м.н., доцент Саркисян Е.А.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России (Пироговский Университет)
ГБУЗ «ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского ДЗМ»

Введение. Ихтиоз Арлекина (ИА, МКБ-10 Q80.4, OMIM #242500) — одна из тяжелых форм генодерматозов, с аутосомно-рецессивным типом наследования и с частотой встречаемости 1:300 000. Заболевание ассоциировано с мутацией в гене ABCA12, приводящей к тотальной дисфункции эпидермального барьера вследствие нарушения транспорта липидов и формированию гиперкератотических пластин, разделенных эритематозными трещинами, эктропиона (выворот век) и эклабиума (выворот губ).

Клинический случай. Девочка Б., от матери 30 лет, от 1-й осложненной беременности (гестационный сахарный диабет, инсулинотерапия, гипертензия беременных, миома матки), 1-х плановых оперативных родов на 39 неделе. Масса тела при рождении — 3120 г, длина — 50 см, оценка по APGAR — 7/8 баллов. Состояние тяжелое, обусловленное нарастающими дыхательными расстройствами, нарушением целостности и изменениями кожного покрова: плотность и гляцевый блеск, отслойка массивных пластин эпидермиса, истончение дермы, множественные линейные трещины в области туловища, шеи, лица и в проекции крупных суставов, эктропион и эклабиум. Что привело к ограничению подвижности в суставах, деформации ушных раковин, пальцев кистей и стоп. Наряду с дыхательным ацидозом, требующим проведения респираторной поддержки методом положительного давления в дыхательных путях, потребовалась коррекция метаболических нарушений: pH крови 7,33, избыток оснований —4,8 мМоль/л, стандартный бикарбонат плазмы 20 мМоль/л, парциальное давление углекислого газа в крови 38,7 мм.рт.ст, парциальное давление кислорода в крови 65,6 мм.рт.ст, концентрация лактата в крови 2,9 мМоль/л и гипогликемии (1,6 ммоль/л). Выявлено повышение маркеров воспаления. До на-

чала антибактериальной терапии в первые же сутки жизни выявлены нуклеиновые кислоты и рост условно-патогенной флоры (*Staphylococcus aureus*, *Bacillus cereus*, *Acinetobacter baumannii*, *Enterococcus faecium*, *Klebsiella pneumoniae* 103 КОЕ/мл, *Escherichia coli* 103 КОЕ/мл). Сложности энтерального питания у ребенка с дыхательными расстройствами и нарушением механики процессов сосания и глотания из-за контрактур, образовавшихся вследствие кожных пластов, обусловили парентеральное введение нутриентов. Назначена антибактериальная терапия согласно данным антибиотикочувствительности. С патогенетической целью назначены ретиноиды, способствовавшие повышению пролиферации и эксфолиации рогового слоя кожи с улучшением регенеративных свойств. Состояние кожных покровов потребовало организации купезного пребывания с максимальным увлажнением 88%. По мере сдвигания плотной «пленки» с постепенным снижением влажности — выхаживание в условиях стандартной влажности. В динамике кожа полностью очистилась от плотных чешуек, разрешился эктропион, однако, сохранялась склонность к шелушению и сухость. На 20 сутки жизни с положительной динамикой, в удовлетворительном состоянии, на полном энтеральном питании и стабильной прибавкой массы тела ребенок был выписан на амбулаторный этап ведения. Молекулярно-генетическое исследование выявило мутацию в гене ABCA12 в гетерозиготном состоянии. При катанестическом обследовании через месяц сохранялись избыточное шелушение и сухость кожи, признаки эритродермии. Физическое и нервно-психическое развитие ребенка в пределах возрастной нормы.

Заключение. Ихтиоз Арлекина — тяжелое мультисистемное заболевание, требующее организации медицинской помощи в условиях специализированного стационара. В процессе выхаживания таких детей возникает необходимость решения проблем неонатального возраста: от стабилизации жизненно важных функций и предотвращения инфекционного процесса до организации долгосрочного ухода. Патогенетическое лечение с использованием ретиноидов и выхаживание в условиях адекватного увлажнения являются залогом положительных исходов в неонатальном периоде. Не исключено, что тяжесть состояния зависит от варианта генной мутации.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКОГО СИНДРОМА, АССОЦИИРОВАННОГО СО STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE

Загритдинова А.И.

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

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

Введение. Несмотря на доступные средства профилактики, инвазивные формы пневмококковой инфекции (ИПИ) продолжают оставаться одной из ведущих причин смертности, особенно среди детей младше 5 лет. Гемолитико-уремический синдром (ГУС) является редким осложнением ИПИ, регистрируемым в 0,5% случаев. Пневмонии и менингиты относятся к основным ИПИ, которые могут осложняться ГУС. Исходы ГУС, ассоциированного со *S. pneumoniae* (рпГУС), хуже, чем при типичном ГУС, и зачастую связаны с тяжестью основного заболевания. При этом, растущая антибиотикорезистентность у пневмококка и риски, связанные с присоединением госпитальной полирезистентной флоры, создают дополнительные сложности в лечении и увеличивают риск летального исхода.

Клинический случай. Мальчик 2 лет 1 месяца, не имеющий коморбидной патологии и без завершеного курса вакцинации против пневмококковой инфекции, заболел остро 20.09.2025 г. с появления катаральных симптомов в виде кашля и ринита. К 23.09.2025 г. появилось стонущее дыхание, а 24.09.2025 г. отмечен красный цвет мочи. Утром 25.09.2025 г. его состояние резко ухудшилось и в крайне тяжелом состоянии ребенок был доставлен в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) ГБУЗ «ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского ДЗМ». Проведенная компьютерная томография (КТ) выявила течение двусторонней полисегментарной пневмонии с левосторонним выпотом. Был получен положительный результат теста мочи на антиген пневмококка. Другие клинико-лабораторные данные достоверно свидетельствовали о развитии у ребенка тромботической микроангиопатии (ТМА): бледность и иктеричность кожного покрова, признаки нарушения микроциркуляции, анурия, тяжелая анемия (гемоглобин – 50 г/л), тромбоцитопения (25 тыс/мкл), гипербилирубинемия, повышение мочевины до

35 ммоль/л и креатинина до 231 мкмоль/л. Прямая проба Кумбса была положительной, что не характерно для типичного ГУС, но встречается в 90% при (рпГУС). По результатам посева кала были выделены неактивные *Escherichia coli*, не способные к продукции шига-токсина (Stx). Полученные данные позволили достоверно утверждать, что развившийся ГУС ассоциирован именно с пневмококком и развился на фоне течения ИПИ. Ребенку проводилась антимикробная, патогенетическая и поддерживающая терапия, однако клинически значимого эффекта не отмечалось. 26.09.2025 г. в связи с прогрессированием нарушения почечной функции была инициирована заместительная почечная терапия, а 28.09.2025 г. из-за острой декомпенсации дыхательной функции и развития острого респираторного дистресс-синдрома была начата искусственная вентиляция легких (ИВЛ).

С целью проведения экстракорпоральной мембранной оксигенации 29.09.2025 г. мальчик был переведен в ОРИТ ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», где продолжена интенсивная терапия. Однако, по-прежнему отмечалась отрицательная динамика в виде нарастания сердечно-сосудистой и дыхательной недостаточности. На контрольной КТ наблюдались нарастание интенсивности инфильтративных изменений в легких, явления пневмо- и гидроторакса. Учитывая тот факт, что в контрольных бактериологических посевах роста пневмококка отмечено не было, а из материала бронхоальвеолярного лаважа были выделены полирезистентные штаммы *Klebsiella pneumoniae*, был сделан вывод о том, что течение основного заболевания было осложнено присоединением госпитальной ко-инфекции. Несмотря на постоянную коррекцию антибактериальной терапии, 08.10.2025 г. вследствие прогрессирующей полиорганной недостаточности наступила смерть ребенка. При патологоанатомическом исследовании были выявлены признаки ТМА и двусторонней деструктивной пневмонии, а при посмертном микробиологическом исследовании мазка из легких выделена *K. pneumoniae*.

Заключение. Представленный клинический случай подчеркивает необходимость высокой клинической настороженности в отношении возможного развития ГУС у детей с ИПИ. Ранняя диагностика и своевременное начало специфической терапии пневмонии пневмококковой этиологии способны улучшить показатели выживаемости и снизить риск неблагоприятных исходов.

ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ПОЧКИ ОТ РОДСТВЕННОГО ДОНОРА ПАЦИЕНТУ С СИНДРОМОМ БАРДЕ-БИДЛЯ

Исламгазин Р.Ш., Софронов Д.А.

Научные руководители:

*д.м.н., профессор Мойсюк Я.Г., д.м.н., профессор
Магилевец В.М.*

ФГБУ «НМИЦ ТИО им. ак. В.И. Шумакова»
Минздрава России,
ГБУЗ «НИИ СП им. Н.В. Склифосовского ДЗМ»

Введение. Синдром Барде–Бидля (СББ) – наследственная дизэнцефально-ретикулярная патология, проявляющаяся ожирением, умственной отсталостью, ретинопатией, брахидактилией, полидактилией, гипогенитализмом и дисфункцией почек. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом. Преимущественно сочетаются 3–4 признака (неполная форма, реже 5 признаков). Популяционная частота среди новорожденных 1:120 000–1:160 000.

Диагностика не представляет затруднений. Специфического лечения нет. Ожирение корректируют диетой, а полидактилию и многоуровневую деформацию нижних конечностей – оперативным путем. Разработаны методы предупреждения прогрессирования снижения зрения вследствие дегенерации сетчатки.

Основной причиной летальности пациентов с СББ является прогрессирующая хроническая почечная недостаточность (ХПН), при которой требуется заместительная почечная терапия.

Клинический случай. Из анамнеза ребенок от 2 беременностей, протекавшей на фоне ОРЗ (на 30 неделе гестации), от 1 срочных оперативных родов путем кесарева сечения (крупный плод, ягодичное предлежание), масса тела при рождении 4050 г, рост 54 см, оценка по шкале APGAR 6/7 б. При рождении состояние средней степени тяжести за счет неврологической симптоматики, отекающего синдрома. В анализах крови на 7-ые сутки жизни – мочевины 5,4 ммоль/л, креатинин 109 мкмоль/л. Переведена на 3 сутки жизни в ОРИТ с диагнозом: внутриутробная инфекция с поражением почек. В дальнейшем наблюдалась нефрологом, в анализах мочи протеинурия, лейкоцитурия.

У пациента определялись сопутствующие аномалии развития опорно-двигательного аппарата. На левой кисти наблюдалось удвоение 1-го пальца – полидактилия. Рентгенологическое обследование показало наличие у первого пальца одной 1-й пястной кости, двух основных и двух ногтевых фаланг. При этом все фаланги обоих сегментов первого пальца были уменьшены в размерах и деформированы. В возрасте 1 года произведена реконструктивная

операция – частичной резекции дополнительных фаланг 1-го пальца и корригирующая остеотомия основной фаланги сохраняемого сегмента 1-го пальца.

В октябре 2012 г. госпитализирована в Петербургскую клинику с диагнозом – поликистоз почек. По данным КТ левая почка 57×27×36 мм, правая 59×26×37 мм, во всех отделах паренхимы немногочисленные кисты от 2 до 12 мм. В биохимическом анализе крови – мочевины 18 ммоль/л, креатинин 172 мкмоль/л. В динамике нарастание показателей азотемии. С декабря 2013 г. начато лечение перитонеальным диализом. По месту жительства проводилось молекулярно-генетическое исследование – результат отрицательный.

23.11.2015 г. поступила НМИЦ ТИО им. ак. В.И. Шумакова МЗ РФ с диагнозом: ХПН в терминальной стадии, для трансплантации почки от родственного донора. При осмотре ожирение ИМТ 28,8 кг/м², короткая шея, косоглазие.

25.11.2015 г. выполнена родственная трансплантация. Проведена индукционная терапия (базиликсимаб, метилпреднизолон). Назначена поддерживающая терапия (такролимус, микофеноловая кислота, метилпреднизолон). Функция трансплантата немедленная. Креатинин сыворотки – 37 мкмоль/л. Наблюдалась по месту жительства. Дисфункции трансплантата за время наблюдения не отмечено.

На момент консультации 13.11.2025 г. получает такролимус 1,5 мг × 2 р/д, микофеноловую кислоту 180 мг × 2 р/д, метилпреднизолон 4 мг/сут, омега-3 20 мг. Концентрация такролимуса С₀ от 03.2024 – 7,3 нг/мл, креатинин 68 мкмоль/л, мочевины 6,9 ммоль/л, общий белок 76 г/л, фосфор 1,57 ммоль/л, калий 4,8 ммоль/л, СРБ 80 мг, гемоглобин 144 г/л, лейкоциты 7,8 тыс., тромбоциты 306 тыс., СОЭ 10 мм/час. На УЗИ кровотоков и структура почечного трансплантата удовлетворительные.

Наблюдается у офтальмолога с диагнозом – тапеторетинальная абнотрофия центральная и периферическая, сходящееся косоглазие. Гиперметропический астигматизм обоих глаз. Страдает ожирением 2 степени. По заключению невролога: Задержка двигательного развития, имеется легкая ассиметрия лица, сходящееся косоглазие, превалирующее слева. Мышечный тонус снижен. При ходьбе припадает на левую ногу. Имеются проявления хондродисплазии, короткопалость. Выставлен диагноз – расстройство вегетативной нервной системы неуточненное.

В связи с ухудшающимся зрением девочка учится в домашних условиях.

Заключение. Несмотря на наличие тяжелых врожденных патологий у пациентки в данном клиническом случае представлена успешная трансплантация почки с минимальным количеством осложнений в ближайшем и отдаленном послеоперационном периоде. Это говорит о том, что трансплантация у таких пациентов не только необходима, но и возможна.

СЛОЖНЫЙ ПУТЬ К ДИАГНОЗУ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АНТИ-ЮО ЭНЦЕФАЛИТА

Кругляк М.А.

Научный руководитель:

Кузнецова А.А.

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

Введение. Аутоиммунные энцефалиты (АЭ) – это группа неврологических заболеваний, обусловленная возникновением антител к структурам нейрона и синаптической щели. Дебют заболевания чаще острый/подострый с полиморфной неспецифической неврологической и психиатрической симптоматики. Особый интерес представляют паранеопластические антитела (например, Юо-антитела), обнаруживаемые за годы до клинической манифестации опухоли, что позволяет начать ранний онкопоиск и улучшить прогноз. Юо-антитела ассоциируются преимущественно с неоплазией молочной железы, яичников, реже – с мелкоклеточным раком лёгкого. Анти-Юо-энцефалит (~7% всех АЭ) является формой подострой дегенерации мозжечка (ПДМ) (атаксия, неустойчивость походки, нистагм) в связи с поражением клеток Пуркинью, ядер мозжечка. Диагностику осложняет частое отсутствие изменений на электроэнцефалографии (ЭЭГ) и магнитно-резонансной томографии (МРТ).

Клинический случай. Девочка Д., 3 лет поступила в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» с жалобами на впервые возникший судорожный приступ, купированный самостоятельно. При транспортировке отмечалась повторная рвота, слабость, сознание ясное. Со слов папы около часа назад пациентка упала с детского стула на ламинат, сразу заплакала, сознание не теряла. Состояние расценено в рамках закрытой черепно-мозговой травмы (ЗЧМТ): сотрясение головного мозга, с учётом отсутствия изменений по данным КТ головного мозга. Госпитализирована в отделение нейрохирургии. Через 8 часов у девочки развился фокальный судорожный приступ с нарушением сознания, длительностью до 15 минут, купирован введением Диазепама. Выполнена МРТ головного мозга: данных за патологию нет. Результаты рутинного и длительного ЭЭГ: эпилептиформной

активности не выявлено. Назначена дегидратационная и инфузионная терапия. В течение нескольких дней состояние девочки прогрессивно ухудшалось: появились эпизоды беспокойства (резко пробуждалась с криком, плакала), чередующиеся с вялостью, сонливостью, отказывалась от приема пищи, речь отсутствует, мутизм, на игрушки, мультики не реагировала. В связи с угнетением сознания до оглушения переведена в отделение реанимации. Клинический, биохимический анализы крови, коагулограмма, клинический анализ мочи – без значимых изменений показателей, уровень аммония и лактата крови, СРБ – в норме. Результаты люмбальной пункции: цитоз в пределах референтных значений, повышение уровня белка до 0,5 г/л. При комплексном обследовании данных за течение нейроинфекции и иных инфекционных заболеваний с дебютом с острой психотической симптоматики не выявлено. Выставлен клинический диагноз: Вероятный аутоиммунный энцефалит. Симптоматические судороги. Иницирована гормональная пульс-терапия метилпреднизолоном 20 мг/кг/сут №5 – отмечается положительная динамика в виде частичного появления речи. На 6 сутки госпитализации в терапию введен Иммуноглобулин человеческий нормальный (ВВИГ) 2 гр/кг/курс №3. На фоне проводимой терапии у девочки отмечалось улучшение речи, стабилизация настроения. В анализе крови на паранеопластическую панель выявлено повышение Юо-1 антител, проведен онкопоиск: патологии нет. Выставлен заключительный диагноз: Аутоиммунный энцефалит, ассоциированный с Юо-1 антителами. Симптоматические судороги. ЗЧМТ. Сотрясение головного мозга. Через 2 недели со дня госпитализации ребенок выписан без неврологического дефицита, психотической симптоматики. Рекомендована поддерживающая терапия ВВИГ ежемесячно в течение 6 месяцев. В катмнезе отмечается появление атаксии, онкологическое заболевание не выявлено.

Заключение. Представлено описание редкого клинического случая анти-Юо-энцефалита в сочетании с сопутствующей ЗЧМТ в дебюте и иллюстрирующее благоприятный исход заболевания, а также отличный эффект терапии препаратами первой линии. Появление атаксии может быть ассоциировано с ПДМ и требует дальнейшего наблюдения, продолжения онкопоиска.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С ПОЗДНИМ ДЕБЮТОМ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ II ТИПА

Мазур К.Р.

Научный руководитель:

Кузнецова А.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» ДЗМ

Введение. Рабдомиолиз в педиатрии является редким ургентным состоянием, характеризующееся разрушением волокон скелетных мышц, что приводит к высвобождению внутриклеточных компонентов (миоглобин, калий и креатинкиназа-КФК) в кровотоки. Этот процесс может вызывать нарушения электролитного баланса, острое повреждение почек. Критериями постановки диагноза являются: мышечная слабость, миалгия и/или миоглобинурия; повышение уровня КФК >1000 МЕ/л. Актуальность. Распространенность рабдомиолиза у детей составляет 1:200000–300000 новорожденных. Основными причинами являются перенесенные инфекции, травмы и физические нагрузки, при этом другие факторы (в т.ч. метаболические) составляют <10%. Глутаровая ацидурия 2-го типа (ГА II) – редкое наследственное заболевание, характеризующееся нарушением обмена аминокислот и жирных кислот. Клинический спектр варьирует от тяжелых полиорганных нарушений при неонатальной форме до рецидивирующих эпизодов мышечной и дыхательной недостаточности при манифестации в позднем возрасте.

Клинический случай. В июне 2025 г. в отделение неврологии поступил мальчик 16 лет с жалобами на прогрессирующую до плегии мышечную слабость в ногах с последующим вовлечением верхних конечностей; усиление в течение последних двух месяцев болевого синдрома в области колен, бедер, икроножных мышц, отсутствие аппетита и тошноту после приема пищи. Из анамнеза жизни известно: рос и развивался соответственно возрасту. Перенесенные заболевания: редко ОРВИ, без осложнений. С подросткового возраста наблюдался у гастроэнтеролога с дискинезией желчевыводящих путей. В течение последних 3-х лет беспокоят боли в ногах. В первые сутки госпитализации по данным лабораторно-инструментальных методов исследования выявлены: метаболический ацидоз, гипогликемия, цитолиз (ЛДГ 7012,5 ЕД/л, липаза 2449,1 ЕД/л, α-ами-

лаза 460,4 ЕД/л, АЛТ 846,2 ЕД/л, АСТ 7502,2 ЕД/л, СРБ 59,7 мг/л), увеличение КФК до 49043 ЕД/л; ЭНМГ-признаки первично-мышечного поражения; поражение органов брюшной полости (стеатогепатоз, острый панкреатит, реактивные изменения селезенки, ослабления внутриорганного кровотока обеих почек, пангастрит, дуоденит, дуодено-гастральный рефлюкс, асцит). По данным нейровизуализации всех отделов ЦНС патологии не выявлено. Для дальнейшего лечения и наблюдения пациент переведен в ОРИТ. На вторые сутки по экстренным показаниям выполнена диагностическая лапаротомия, панкреосеквестрэктомия. На 3 сутки госпитализации отмечается появление анизокории слева, угнетение сознания. По данным МРТ данных за отек, кровоизлияние в вещество головного мозга не получено. Юноша интубирован, переведен на ИВЛ. В ходе диагностического поиска исключены: токсические причины, воспалительные миопатии, острая полирадикулонейропатия, периодическая болезнь, гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, первичные иммунодефициты, гиперинсулинизм и гипокортицизм. Исследована панель «Наследственные болезни обмена веществ», выявлены варианты нуклеотидной последовательности гена ETFDH. На основании вышеизложенного установлен диагноз – глутаровая ацидурия 2-го типа. Пациенту наряду с хирургическим лечением проводилась также иммуномодулирующая терапия (внутривенные иммуноглобулины, плазмаферез), диетотерапия (ограничение белка и жиров), в схему инфузионной терапии добавлен раствор декстрозы; реабилитационное лечение. На фоне проводимой терапии отмечается стабилизация состояния, постепенная нормализация лабораторных показателей. Во время контрольного осмотра в сентябре 2025 г. пациент по соматическому профилю компенсирован, в неврологическом статусе сохраняется периферический тетрапарез, чувствительные нарушения (в т.ч. нейропатический болевой синдром). Пациент находится под наблюдением в центре орфанных заболеваний.

Заключение. Таким образом, несмотря на низкую встречаемость заболевания в популяции включение ГА II типа в диагностический поиск при рабдомиолизе позволяет вовремя начать таргетное лечение, снизить риск инвалидизации и обеспечить сохранение высокого качества жизни пациентов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В-ЛИМФОБЛАСТНОЙ ЛИМфомы С ПОРАЖЕНИЕМ ГРУДНОГО ОТДЕЛА ПОЗВОНОЧНИКА В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Манько Д.Е., Глебова Н.А., Гутт А.М.

*Научный руководитель:
д.м.н., профессор Бурлуцкая А.В.*

ФГБОУ ВО «Кубанский государственный
медицинский университет» Минздрава России,
ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница»
Минздрава Краснодарского края

Введение. Пик заболеваемости лимфобластными лимфомами (ЛБЛ) приходится на возрастную группу 3–9 лет. Неходжкинские лимфомы (НХЛ) характеризуются быстрым ростом и генерализацией процесса. В представленном клиническом случае описывается В-ЛБЛ с поражением грудного отдела позвоночника у девочки 9 лет.

Клинический случай. Проведен ретроспективный анализ анамнеза, течения заболевания и лабораторных данных девочки 2016 г.р., которая проходила обследование и лечение в нейрохирургическом отделении и отделении онкологии и гематологии ГБУЗ «ДККБ» Минздрава Краснодарского края в августе–сентябре 2025 г.

В конце июля 2025 г. у пациентки появились боли в поясничной области, слабость в ногах, она стала прихрамывать и падать. Был предварительно установлен диагноз: церебрастенический синдром с нижним грубым парапарезом.

Диагностический поиск. В условиях ГБУЗ «ДККБ» Минздрава Краснодарского края 06.08.2025 проведена магнитно-резонансная томография (МРТ) головного и спинного мозга, которая выявила экстрадуральное объемное образование (аксиально до 24 × 11 мм и вертикально до 85 мм) на уровне Th5–9 по дорсальному контуру дурального мешка с сужением позвоночного канала и визуальной компрессией спинного мозга, а также миелопатию на уровне Th5, Th9–10. 07.08.2025 выполнена операция: костно-пластическая ламинотомия Th5–Th8, удаление экстрадуральной опухоли. Биоптат опухоли был направлен на патолого-гистологическое, иммуногистохимическое (ИГХ) и цитологическое исследования.

Результаты исследований. Гистологическое заключение от 13.08.2025: фиброзно-жировая ткань то-

тально инфильтрирована мономорфным клеточным инфильтратом, представленным клетками среднего размера с высоким ядерно-цитоплазматическим соотношением, с округлыми ядрами с мелкодисперсным хроматином. Отмечена высокая митотическая и апоптотическая активность. При ИГХ-исследовании: PAX5-позитивные В-лимфоциты с коэкспрессией CD10, CD20, bcl2. Реактивный инфильтрат представлен CD3/CD5-позитивными Т-лимфоцитами. Уровень экспрессии Ki-67 высокий, до 80%. Выявлена позитивная экспрессия TdT. Реакции с с-Мус, BCL6, CD8 отрицательные. Заключение: В-ЛБЛ. Материал был направлен в референс-центр в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России. Пункция костного мозга от 15.08.2025 показала отсутствие бластных клеток (0%). Анализ спинномозговой жидкости от 15.08.2025 выявил цитоз 3/3 (кл/мкл) лимфоцитарного характера. Пересмотр материала в референс-центре от 25.08.2025 подтвердил диагноз В-ЛБЛ/лейкоз, описав диффузную плотную пролиферацию монотонной популяции бластных клеток с экспрессией PAX5, TdT, Ki-67 – 100%, и негативными реакциями с CD3, CD20.

Лечение и последующее ведение. Таким образом, установлен основной диагноз: В-ЛБЛ, IV стадия, с поражением Th5–Th9, группа высокого риска. Осложнения: нижний центральный парапарез, нарушение функции тазовых органов по типу недержания. С 21.08.2025 по 03.09.2025 пациентке был проведен этап индукционной терапии (дексаметазон, винкристин, рубомицин, ПЭГ-аспарагиназа, метотрексат, цитарабин) согласно протоколу лечения В-ЛБЛ. Пациентка продолжает получать терапию.

Заключение. Представлен клинический случай В-ЛБЛ с редкой первичной локализацией в грудном отделе позвоночника у ребенка. Заболевание манифестировало неврологической симптоматикой (болевого синдром в поясничной области, нижний парапарез, нарушение функции тазовых органов), что потребовало проведения расширенной диагностики, включая нейровизуализацию (МРТ) и морфологическую верификацию. Случай подчеркивает важность комплексного подхода и междисциплинарного взаимодействия (нейрохирургия, онкология, гематология, патологическая анатомия) для своевременной диагностики и начала специфической терапии при лимфопролиферативных заболеваниях с атипичными проявлениями в педиатрической практике.

ХРОНИЧЕСКАЯ ГИПОКСИЯ В ДВУХ ЛИЦАХ: СПЕКТР КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ ВРОЖДЁННОЙ МЕТГЕМОГЛОБИНИИ

Матрос Е.С., Николаева Д.Ю., Попова А.П.

Научные руководители:

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

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

Введение. Врождённая метгемоглобинемия — редкая (описано около 600 случаев) гетерогенная группа заболеваний, характеризующаяся повышением уровня метгемоглобина в крови вследствие дефицита фермента никотинамидадениндинуклеотидгидрогеназы-цитохром-b5-редуктазы и/или наличия аномального гемоглобина (гемоглобинопатия М, Н). Энзимопенические формы делятся на I тип (доброкачественный, дефицит фермента только в эритроцитах) и II тип (генерализованный, с дефицитом фермента во всех тканях и высокой летальностью). Трудности диагностики связаны со схожестью клинических проявлений с обширной группой кардиореспираторных заболеваний или иногда сочетанием с ними, что требует осторожности врачей.

Клинические случаи. Пациентка 17 лет госпитализирована с жалобами на головокружение и снижение толерантности к физической нагрузке. При осмотре обращали на себя внимание цианоз кожных покровов и слизистых, деформации концевых фаланг пальцев кистей и стоп по типу «барабанных палочек». В процессе дифференциальной диагностики причин цианоза были исключены патологии бронхолегочной системы, пороки сердца, воздействие соединений серебра, азота, лекарственных препаратов. У пациентки насыщение крови кислородом 42%, фракция метгемоглобина в крови 20,7%. По результатам электрофореза гемоглобина был обнаружен гемоглобин Е. Верифицирован диагноз: Врожденная метгемоглобинемия, гемоглобинопатия (аномальный гемоглобин Е). У матери пациентки также отмечался цианотичный цвет кожи лица и конечностей. При подробном расспросе установлено, что у неё врожденная метгемоглобинемия, аномальный гемоглобин М. При динамическом контроле сатурация без дополнительной оксигенации 38–40% без признаков выраженной дыхательной недостаточности. В отделении проводились оксигенотерапия, терапия

аскорбиновой кислотой, левокарнитином. При выписке рекомендован дальнейший длительный прием аскорбиновой кислоты, курсовые приемы убидекарена и левокарнитина.

Пациент 10 месяцев, с рождения плаксивость, срыгивания после кормления. На 12 сутки жизни симптомокомплекс менингоэнцефалита, далее прогрессирующая задержка физического развития. В 5 месяцев ребенок был госпитализирован в отделение наследственных нарушений обмена веществ. Были исключены нейродегенеративные заболевания, синдромальные формы патологии с задержкой психомоторного развития, органическое поражение центральной нервной системы, заболевания из группы наследственных ацидурий/аминоацидопатий, дефектов митохондриального бета-окисления жирных кислот, реметилирования, течение внутриутробных инфекций. В 10 месяцев в покое небольшой акроцианоз, во время плача цианоз и мраморность конечностей, губ, носогубного треугольника. Отмечались гипертонус конечностей, грубая задержка психомоторного развития: голову к 10 месяцам ребенок не удерживал, при тракции за руки не группировался, не переворачивался. По результатам полногеномного секвенирования был выявлен патогенный вариант в гене *CYB5R3* в гомозиготном состоянии. Учитывая прогрессирующую задержку моторного развития, синдром мышечной дистонии, цианоз кожных покровов и фракцию метгемоглобина в крови 11,8% был установлен диагноз: Врожденная метгемоглобинемия II типа. Рекомендован прием левокарнитина и рибофлавина. При нарастании уровня метгемоглобина более 15–20% и снижении сатурации — решение вопроса о начале терапии аскорбиновой кислотой.

Заключение. Врожденная метгемоглобинемия является редким, трудно диагностируемым заболеванием с варибельным течением от доброкачественных форм до тяжелого неврологического дефицита и летального исхода. Метгемоглобинемии необходимо включать в круг дифференциальной диагностики при наличии цианоза и признаков хронической гипоксии, задержки физического развития (если исключены другие кардиореспираторные причины). Пациентам с метгемоглобинемией необходимо избегать приема ряда лекарственных препаратов и продуктов питания из-за риска ухудшения течения заболевания (увеличение метгемоглобина). Терапия аскорбиновой кислотой может улучшить состояние пациентов.

РЕДКИЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ В НЕОНАТАЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ: АКРОКАЛЛЕЗНЫЙ СИНДРОМ

Мущерова Д.М.

Научный руководитель:

д.м.н., профессор РАН Дегтярева М.Г.

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

Введение. Акрокаллезный синдром (Acrocallosal syndrome, OMIM 200990) – крайне редкое аутосомно-рецессивное заболевание, относящееся к группе первичных цилиопатий и ассоциированное с мутациями гена KIF7 (15q26), участвующего в регуляции сигнального пути Hedgehog. Патология характеризуется сочетанием пороков развития центральной нервной системы (ЦНС) и скелета, включая агенезию или гипоплазию мозолистого тела, макроцефалию, полидактилию, а также задержку моторного и психоречевого развития, нарушение зрения и слуха. Диагностика затруднена редкостью патологии и фенотипическим перекрытием с рядом генетических заболеваний, что определяет актуальность работы.

Клинический случай. Мальчик А., от матери 25 лет с неотягощенным анамнезом, 4 неосложненной беременности, 3 срочных самостоятельных родов. При рождении масса тела составляла 4130 г, длина тела – 54 см, окружность головы – 38 см, оценка по шкале APGAR 7/7 баллов. При осмотре отмечались грыжа белой линии живота и множественные стигмы дизэмбриогенеза. Состояние расценивалось как тяжелое за счет дыхательной недостаточности (ДН) на фоне транзиторного тахипноэ новорожденных и синдрома угнетения ЦНС, что обусловило перевод в отделение реанимации и интенсивной терапии.

На рентгенограмме органов грудной клетки выявлены признаки врожденной пневмонии и ребро Люшко. По данным нейросонографии и компьютерной томографии головного мозга диагностирована агенезия мозолистого тела. Ультразвуковое исследование мошонки подтвердило двусторонний крипторхизм. Ребенок консультирован генетиком, рекомендовано проведение магнитно-резонансной томографии головного мозга и молекулярно-генетического исследования. Учитывая наличие порока развития ЦНС и несоответствия тяжести неврологической симптоматики перинатальному анамнезу, проведен видео-ЭЭГ-мониторинг. Зарегистрирован

последовательный приступ, не свойственный для симптоматических судорог, но характерный для неонатальных эпилепсий. Клинически отмечался эпизод десатурации с тахикардией, сменяющийся оральными автоматизмами и замиранием, что ранее не расценивалось в качестве клинического эквивалента приступа. Проводились антибактериальная и инфузионная терапия, респираторная поддержка, противогрибковая профилактика. На фоне противосудорожной терапии (ПСТ) достигнута клиническая ремиссия приступов.

В динамике тяжесть состояния определялась ДН на фоне сформировавшейся бронхолегочной дисплазии и выраженной неврологической симптоматикой в виде синдрома угнетения, мышечной гипотонии и бульбарного синдрома. По заключению офтальмолога мальчик входил в группу риска по патологии зрительных проводящих путей, подтвердившейся при последующем обследовании. По результатам секвенирования экзома в возрасте 2 месяцев выявлена гомозиготная мутация в гене KIF7 с.2770C>T (p.Gln924x), позволившая установить диагноз акрокаллезного синдрома.

В возрасте 2 месяцев 4 дней ребенок выписан под амбулаторное наблюдение. По результатам аудиологического обследования диагностирована смешанная тугоухость. Систематически наблюдается неврологом, отмечается задержка психического, преречевого и статомоторного развития. Продолжено проведение PST, тактика определяется неврологом-эпилептологом, учитывая семиотику приступов неонатальных судорог у ребенка с подтвержденным генетическим синдромом, имеющим в составе структурную эпилепсию.

Заключение. Методы нейровизуализации с высокой разрешающей способностью имеют ключевое значение в дифференциальной диагностике акрокаллезного синдрома с другими синдромальными формами агенезии и гипоплазии мозолистого тела, но решающую роль в постановке диагноза играет молекулярно-генетическое подтверждение. Отсутствие этиотропной и патогенетической терапии обуславливает необходимость симптоматического лечения, раннего мультидисциплинарного подхода и длительной реабилитации. Продолжительность и качество жизни пациентов с акрокаллезным синдромом переменчива и определяется степенью поражения ЦНС, тяжестью эпилептического синдрома и наличием других пороков развития.

СИНДРОМ КАБУКИ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ: КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ И СЛОЖНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Мущерова Д.М., Вавилова А.И.

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

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России (Пироговский Университет)
ГБУЗ «ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского ДЗМ»

Введение. Синдром Кабуки (СК, Kabuki syndrome, МКБ-10: Q87.0) – редкое заболевание, обусловленное мутациями генов KMT2D (СК 1 типа, OMIM 147920) и KDM6A (СК 2 типа, OMIM 300867) и характеризующееся черепно-лицевыми/скелетными аномалиями, дерматоглифическими аномалиями, врожденными пороками сердца, умственной отсталостью и постнатальной задержкой роста (Ba X. et al, 2024). Клинический полиморфизм, отсутствие патогномичных признаков в неонатальном периоде и развитие осложнений нередко приводят к задержке постановки диагноза и длительному дифференциальному поиску.

Клинический случай. Мальчик К., от матери 32 лет с неотягощенным анамнезом, от 1-й беременности с антенатально диагностированными пороками развития мочевыделительной системы плода, 1-х срочных оперативных родов. При рождении масса тела составляла 3100 г, длина тела – 50 см, оценка по шкале APGAR 2/4 балла. Тяжелое состояние, обусловленное дыхательной недостаточностью, аргументировало старт респираторной поддержки и перевод в отделение реанимации и интенсивной терапии.

В ходе комплексного обследования выявлены множественные врожденные пороки развития: гипопластический вариант дисплазии почек с эктопией правой почки и врожденным мегауретером, перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки. Состояние пациента осложняли прогрессирующая хроническая болезнь почек с нефрогенной артериальной гипертензией, постгеморрагическая сообщающаяся гидроцефалия, структурная фокальная эпилепсия, бронхолегочная дисплазия и пора-

жение органа зрения. Наличие комбинированного первичного иммунодефицита обусловило рецидивирующее течение тяжелых инфекционных процессов с развитием системной воспалительной реакции.

Дифференциально-диагностический поиск на ранних этапах включал хромосомные анеуплоидии, врожденные нефропатии и другие синдромальные патологии. Окончательная верификация диагноза стала возможной в возрасте 1 месяца жизни после получения результатов молекулярно-генетического исследования, выявившего гетерозиготный вариант мутации в гене KMT2D c.11062_11064delinsT p.Gly3688CysfsTer24, ассоциированный с синдромом Кабуки.

Прогрессирование гидроцефалии потребовало многоэтапного нейрохирургического лечения (наружное вентрикулярное дренирование, вентрикуло-атриальное шунтирование, эндоскопическая септопластика). Нарастающая почечная недостаточность и артериальная гипертензия существенно ограничивали терапевтические возможности и усугубляли метаболические нарушения. Тяжесть состояния с полиорганным поражением аргументировала постановку паллиативного статуса при продолжающемся специализированном посиндромальном лечении.

Заключение. Представленное наблюдение демонстрирует крайне тяжелый, полисистемный вариант течения синдрома Кабуки, манифестировавший в неонатальном периоде и потребовавший междисциплинарного ведения с первых дней жизни. Также в нашем стационаре наблюдался ребенок с комбинированным врожденным пороком сердца (дефект межжелудочковой и межпредсердной перегородок, коарктация аорты), грубым врожденным нарушением формирования головного мозга (пахигирия, дисплазия мозолистого тела, вентрикуломегалия) с развитием структурной эпилепсии, у которого диагноз синдрома Кабуки был выставлен лишь в 8 лет. Клинические случаи подчеркивают важность раннего применения молекулярно-генетических методов диагностики у детей с множественными врожденными пороками развития. Своевременная генетическая верификация позволяет оптимизировать тактику ведения пациента, спрогнозировать течение заболевания и возможные осложнения, а также провести медико-генетическое консультирование семьи.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИИ НА ФОНЕ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА

Папчук А.Е., Шайхудинова П.В.

Научный руководитель:
д.м.н., доцент Приходченко Н.Г.

ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России,
ГБУЗ «Краевая детская клиническая больница №2»

Введение. Туберозный склероз (ТС) относится к редким наследственным заболеваниям группы фактоматозов с аутосомно-доминантным типом наследования и связана с мутациями в генах TSC1 (хромосома 9) или TSC2 (хромосома 16). ТС характеризуется образованием гамартом в коже, нервной системе и внутренних органах, включая лёгкие. Наличие лёгочных изменений может способствовать более тяжёлому и длительному течению респираторных инфекций. В данном наблюдении представлен случай тяжёлой внебольничной пневмонии у девочки с ТС.

Клинический случай. Пациентка В., 15 лет, госпитализирована в педиатрическое отделение с жалобами на продуктивный кашель с густой слизистой мокротой, общую слабость.

Анамнез жизни: от IV беременности, протекавшей с угрозой прерывания; роды преждевременные на сроке 35 недель, масса тела 2500 г. С 7 лет образования на коже, высыпания на лице по типу «бабочки» с выраженным зудом, рецидивирующие в весенне-летний период. Консультирована аллергологом, дерматологом, ревматологом, лечение без эффекта. В октябре 2018 года проконсультирована генетиком. Проведено МРТ головного мозга, выявлены изменения, соответствующие ТС, молекулярно-генетическое исследование обнаружило гетерозиготный вариант в гене TSC2: chr16:2135304 T>C (p.Leu1548Pro). Установлен диагноз: наследственное заболевание из группы фактоматозов, туберозный склероз. При проведении КТ почек (17.12.2018) визуализировано округлое образование в нижнем сегменте правой почки 19×17×26 мм, а также множественные мелкие гиперэхогенные очаги, характерные для ангиомиолипом. 18.01.2019 выполнена люмботомия справа с резекцией нижнего полюса правой почки. Получает таргетную терапию (эверолимус).

Анамнез заболевания: острое начало 21.10.2025 с появления кашля, субфебрильной температуры

(37°C). Ухудшение состояния через 3 дня, кашель усилился, температура повысилась до 40°C. При поступлении состояние тяжелое за счёт дыхательной недостаточности: сатурация 91%, ЧД 26 в минуту, ЧСС 120 в минуту. На коже щёк, переносицы и в области правой лопатки ангиофибром, послеоперационный рубец после люмботомии, участки депигментации в затылочной, поясничной и паховой областях, полосы гиперпигментации вдоль позвоночника, депигментация ресниц правого века и прядь седых волос в затылочной зоне. Отмечались параорбитальный цианоз, участие в акте дыхания вспомогательной мускулатуры, втяжение межреберий. Аускультативно: дыхание жёсткое, по всем полям мелкопузырчатые и крепитирующие хрипы. Со стороны других органов и систем значимых отклонений не обнаружено.

В общем анализе крови значительных воспалительных сдвигов не отмечено. Уровень СРБ 28 мг/л, ПКТ – 0,5–1,5 нг/мл, методом ПЦР («ПневмоСКРИН») обнаружена *Mycoplasma pneumoniae*. Рентгенография органов грудной клетки: инфильтрация легочной ткани S6 и S8 левого лёгкого, S6 правого лёгкого, обширная зона консолидации в верхней доле слева. По данным компьютерной томографии органов грудной клетки (КТ ОГК, 01.12.2025): воспалительные изменения в сегментах S1–2 и S3 правого лёгкого, уменьшение участков уплотнения в S6 левого лёгкого, сокращение размеров очагов в S6 и S8 слева. В динамике в S6 правого лёгкого инфильтрация фрагментировалась на отдельные очаги на фоне линейных тяжистых изменений, инфильтрат в верхней доле левого лёгкого уменьшился, в сегментах S1–2 и S3 правого лёгкого появились ограниченные зоны снижения пневматизации по типу «матового стекла».

Проводимое лечение включало: оксигенотерапию, комбинированную антибактериальную терапию (пероральный приём азитромицина в дозе 500 мг/сут, ингаляции Тиамфеникола глицинат ацетилцистеинат по 250 мг 2 раза/сут), симптоматическую терапию.

Заключение. Описанный клинический случай иллюстрирует роль орфанной патологии (ТС) как фактора, способствующего затяжному и осложнённому течению респираторной инфекции. Наблюдение подчёркивает важность детального сбора анамнеза, тщательного физикального осмотра и необходимость индивидуализированного подхода к пациентам с сочетанной патологией.

ВНИМАНИЕ К МАЛОМУ – ПУТЬ К ИСТИНЕ: ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК У ПАЦИЕНТА С ЦИТОПЕНИЕЙ И ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЕЙ

Попова А.П.

Научные руководители:

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

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»

Введение. Остеопетроз – группа редких генетически обусловленных заболеваний, в основе которых лежит нарушение дифференцировки и активности остеокластов. Снижение остеокластической резорбции приводит к генерализованному остеосклерозу, облитерации костномозговых пространств с развитием костномозговой недостаточности и формированием экстрамедуллярных очагов кроветворения. Нарушение ремоделирования костной ткани способствует развитию компрессионных нейропатий, наиболее частыми осложнениями которых считаются сенсоневральная тугоухость и прогрессирующая потеря зрения.

Аутосомно-рецессивный остеопетроз – злокачественная форма заболевания с ранним дебютом в первые месяцы жизни, стремительным развитием костномозговой недостаточности, трансфузионной зависимости, инфекционных осложнений, значительной гепатоспленомегалии, необратимого неврологического дефицита. Неспецифические проявления на ранних стадиях, необходимость своевременной диагностики в первые три месяца жизни с проведением трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК), отсутствие должной настороженности врачей в отношении остеопетроза, формируют особую актуальность изучения данной темы.

Клинический случай. Пациент У, 6 месяцев, был доставлен в Морозовскую ДГКБ для уточнения генеза выявленной анемии, тромбоцитопении и гепатоспленомегалии. Известно, что с возраста одного месяца периодически наблюдалось повышение температуры, с трех месяцев снижение гемоглобина 78 г/л, с четырех месяцев – тромбоцитопения 15 тыс/мкл. Находился в стационаре по месту жительства с подозрением на двухростковую аплазию кроветворения, врожденное иммунодефицитное состояние. Проводилось лечение глюкокортикостероидами, ВВИГ, получал противомикробную терапию, трансфузии компонентов крови. На момент посту-

пления в гематологическое отделение МДГКБ имело место полисистемное поражение: анемия, требующая трансфузий эритроцитарной взвеси один раз в неделю, тромбоцитопения, гепатоспленомегалия, истощение, вентиляционная дыхательная недостаточность с эпизодами десатурации до 80%, задержка психомоторного развития, миопатический синдром, нарушение зрения. Инструментально выявлено поражение ЦНС – ограничение диффузии в дорсальных отделах моста и перивентрикулярных зонах височно-затылочных областей полушарий; расширение наружных ликворных пространств; дилатация боковых и III желудочков. По результатам проведенного обследования были исключены: острый лейкоз, ювенильный миеломоноцитарный лейкоз, миелодиспластический синдром, гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, иммунодефицитные состояния, сидеробластные анемии, инфекционные заболевания (герпесвирусные инфекции, лейшманиоз, бруцеллез, листериоз), синдром Пирсона, лизосомные болезни накопления (болезнь Гоше, болезнь Помпе, МПС I, болезнь НПА/В, С, болезнь Краббе), спинальная мышечная атрофия, ганглиозидозы. Проведено полное секвенирование экзона, выявлена гомозиготная мутация гена TCIRG1. Учитывая результаты генетического обследования и ретроспективно оценивая клинические и лабораторно-инструментальные данные, диагноз аутосомно-рецессивного остеопетроза не вызывал сомнений.

Анализ проведенного диагностического поиска подтверждает высказывание о том, что внимание к малому – путь к истине: на рентгенографии органов грудной клетки, проведенной ещё за три месяца до госпитализации в гематологическое отделение, описывалось уплотнение плечевых костей с расширением и неровным двойным контуром метафизов. При должном внимании к описательной части протокола диагноз мог быть заподозрен ещё в возрасте трех месяцев.

Заключение. Такой неочевидный диагноз как остеопетроз должен быть обязательно включен в круг дифференцируемых состояний у пациентов с цитопенией и гепатоспленомегалией. Радикальный метод лечения и единственный шанс избежать летального исхода при инфантильном остеопетрозе – это ТГСК, которая способствует ремоделированию костной структуры и восстановлению медуллярного гемопоэза. Возможность проведения ТГСК и эффективность зависят от возраста ребенка и степени развития осложнений.

ЛЕЧЕНИЕ ВРЕМЕННЫХ ЗУБОВ У ДЕТЕЙ С АНКИЛОЗИРУЮЩИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ВИСОЧНО-НИЖНЕЧЕЛЮСТНОГО СУСТАВА: КЛИНИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ ПРИМЕНЕНИЯ ПЕДИАТРИЧЕСКИХ КОРОНОК (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Рябokonь К.А., Еремин Л.Е.

*Научный руководитель:
Калинина С.А.*

Российский университет медицины,
Академия постдипломного образования ФГБУ ФНКЦ
ФМБА России,
ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова
Минздрава России (Сеченовский Университет)

Введение. Клинический случай представляет динамику эффективности применения метода восстановления временных зубов при помощи педиатрических коронок у пациента с анкилозом височно-нижнечелюстного сустава.

Клинический случай. В период с 2021 по 2025 год на базе Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Первый Московского государственного медицинского университета имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовского Университета), было проведено стоматологическое лечение ребенка 5 лет по поводу стоматологической санации, повреждение поверхности (ИРОПЗ) временных зубов составило более 40%, а также во временных зубах было проведено эндодонтическое лечение. Ребенку проведено лечение с использованием педиатрических коронок в альтернативу к композитным реставрациям.

По результатам проведённого лечения, в течение 4 лет после лечения были получены следующие данные. Педиатрические коронки, установленные у данного пациента, продемонстрировали высокий уровень клинической эффективности и стабильности: успешный результат был отмечен в 89% случаев. Данные реставрации сохраняли функциональную состоятельность и клиническую устойчивость вплоть до физиологической смены временных зубов на постоянные композитные реставрации временных моляров показали эффективность в 75% случаев. Однако при длительном наблюдении установлено, что в 60% клинических ситуаций через 5 лет после уста-

новки данные реставрации требовали замены или коррекции в связи с утратой анатомической формы, нарушением краевого прилегания либо снижением функциональных характеристик.

Заключение. Анализ клинических результатов лечения детей с анкилозирующими поражениями височно-нижнечелюстного сустава показал, что восстановление коронковой части временных зубов с применением педиатрических коронок является обоснованным и рациональным методом стоматологической реабилитации в условиях выраженных функциональных ограничений. Использование предварительно сформированных стальных и циркониевых коронок позволяет создать стабильную защиту твердых тканей зуба, что особенно важно при неравномерном распределении жевательной нагрузки и сниженной амплитуде движений нижней челюсти. Педиатрические коронки демонстрируют высокую устойчивость к функциональным и механическим воздействиям, сохраняют анатомическую форму и окклюзионные контакты на протяжении всего периода функционирования временного зуба. Надёжность фиксации и низкая чувствительность к воздействию факторов полости рта обеспечивают длительную клиническую состоятельность реставраций без необходимости частых коррекций. Существенным преимуществом данного метода является сокращение времени стоматологического вмешательства, что имеет принципиальное значение при лечении пациентов детского возраста с ограниченной возможностью длительного открывания рта. Одновременное восстановление формы и функции временного зуба с помощью педиатрических коронок способствует поддержанию межальвеолярной высоты, формированию корректных окклюзионных взаимоотношений и снижению вероятности развития вторичных деформаций зубочелюстной системы, которые при анкилозе ВНЧС имеют тенденцию к быстрому прогрессированию. Кроме того, применение коронок снижает риск развития рецидивирующего кариеса и осложнённых форм поражения временных зубов, что положительно отражается на общем стоматологическом статусе пациента. В то же время использование композитных реставраций при восстановлении временных зубов у детей с анкилозом височно-нижнечелюстного сустава может рассматриваться как допустимый вариант лечения при определённых клинических условиях, в том числе при меньшей степени разрушения твердых тканей зуба и возможности регулярного диспансерного наблюдения.

ГЕМОСТАТИЧЕСКАЯ ТАКТИКА ПРИ ИНГИБИТОРНОЙ ГЕМОФИЛИИ В В ЭКСТРЕННОЙ ХИРУРГИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Сафин А.Р., Шакирова А.Р., Хисамиева Ф.Ф.

Научный руководитель:

Шакирова А.Р.

ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ

Введение. Развитие ингибитора при гемофилии В – редкое и тяжёлое осложнение, существенно осложняющее хирургическое лечение, особенно в экстренных ситуациях. Современные рекомендации предполагают применение шунтирующих средств – рекомбинантного активированного фактора VII (rFVIIa) или антиингибиторного коагулянтного комплекса (АИКК). Однако детальные протоколы периоперационного ведения и тактика при неэффективности стандартной терапии остаются малоизученными. Приводим клинический пример успешного применения последовательной комбинированной шунтирующей терапии (ПКШТ) у ребёнка с ингибиторной гемофилией В при политравме.

Клинический случай. Пациент 4 лет: наследственный дефицит фактора IX тяжёлой степени (1%), ингибитор к фактору 9. С февраля 2023 года получал rFVIIa по требованию, кровотечений не отмечалось.

10.07.2025 – ДТП, массивный гемоперитонеум, повреждение внутренних органов, перелом плеча, тяжёлая постгеморрагическая анемия. Показана экстренная лапаротомия. Для обеспечения гемостаза применён режим: rFVIIa 90 мкг/кг в/в перед разрезом, 50 мкг/кг/ч – инфузия во время операции, затем 120 мкг/кг каждые 3 ч. Выполнена лапаротомия, ушивание дефекта тощей кишки, остеосинтез плечевой кости, эвакуировано 1000 мл крови. Гемостаз стабильный.

На 5-е сутки – рецидив кровотечения. Повторная лапаротомия, эвакуация 500 мл крови, гематома в области гепатодуоденальной связки, проведён локальный гемостаз и дренирование. В послеоперационном периоде по дренажам отмечено кровянистое

отделяемое, что расценено как неэффективность монотерапии rFVIIa.

Согласно литературным данным, 10–20% пациентов с ингибиторной гемофилией не отвечают на один шунтирующий препарат. Принято решение о начале последовательной комбинированной шунтирующей терапии (ПКШТ): rFVIIa 120 мкг/кг 4 раза в сутки + АИКК 25 МЕ/кг 2 раза в сутки. Гемостаз стабилизировался, но сохранялась кишечная непроходимость. На 5-е сутки терапии из-за признаков ишемии селезёнки по данным КТ проведена трансфузия свежезамороженной плазмы (СЗП) 20 мл/кг/сут. Мэру предприняли ввиду риска ДВС синдрома при сочетанном применении шунтирующих средств. В дальнейшем состоянии улучшилось: непроходимость разрешилась, кровотечений не наблюдалось. Пациент выписан домой на профилактическом введении rFVIIa.

Заключение. Случай иллюстрирует сложности хирургического ведения пациентов с ингибиторной гемофилией В и ограниченные возможности монотерапии rFVIIa при массивных кровопотерях. Применение последовательной комбинированной шунтирующей терапии позволило добиться стойкого гемостаза и избежать повторных кровотечений.

Современные рекомендации ISTH (2024) рекомендуют rFVIIa как основной препарат при ингибиторной гемофилии В, однако не содержат указаний по ПКШТ. Систематические данные о её эффективности в экстренной хирургии единичны, отмечены лишь отдельные случаи успешного применения.

Отдельного внимания заслуживает отсутствие анафилактической реакции на АИКК и СЗП у данного пациента, несмотря на присутствие в их составе фактора IX. По международному консенсусу (Hart et al., 2022), при анафилаксии к фактору IX рекомендуется избегать применения АИКК, однако механизмы возможной толерантности к низким концентрациям IX в составе этих средств остаются неизученными.

Успешный исход подчёркивает необходимость индивидуального, гибкого подхода и готовности к модификации терапевтической стратегии при ведении больных с ингибиторной гемофилией В в экстренной хирургии.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАРКОЛЕПСИИ У ПОДРОСТКА

Тихоновский П.А., Блажиевская Т.О.

Научный руководитель:
д.м.н., Кожевникова О.В.

ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России

Введение. Нарколепсия – заболевание из группы гиперсомний, характеризующееся эпизодами чрезмерной дневной сонливости, а также наличием гипнагогических/гипнопомпических галлюцинаций, сонного паралича, нарушениями ночного сна и катаплексией (характерно для нарколепсии I типа), при исключении других причин, приводящих к дневной сонливости (например, нарушений гигиены сна, расстройств дыхания во сне и других). Разнообразие причин дневной сонливости, а также низкая осведомленность врачей о нарушениях сна приводят к несвоевременной постановке диагноза и инициации терапии.

Клинический случай. Мальчик М., от 2 беременности, 2 срочных родов. Рос и развивался в соответствии с возрастом. Наследственность отягощена по кардиальной патологии: старшая сестра оперирована по поводу дефекта межпредсердной перегородки (ДМПП). Мальчик наблюдается у кардиолога по поводу ДМПП, функционирующего овального окна.

В 10 лет, со слов родителей, после стрессовой ситуации появились жалобы на дневную сонливость, повышенную утомляемость, эмоциональную лабильность. По результатам консультации невролога установлено течение астеноневротического синдрома по ваготоническому типу. Лабораторно в общеклиническом и биохимическом анализе крови – без значимых отклонений от референса. Уровни ТТГ, Т3, Т4 в пределах референсных значений. На ЭКГ: резкая синусовая аритмия с ЧСС 48–80 уд/мин, одиночные наджелудочковые экстрасистолы, неполная блокада правой ножки пучка Гиса. На ЭхоКГ: полости сердца не расширены, сократительная и диастолическая функция желудочков не нарушены; истончение, выпячивание межпредсердной перегородки в сторону правого предсердия, щелевидное открытое овальное окно, лево-правый сброс до 2 мм. По результатам МРТ головного мозга данных за патологические изменения структур головного мозга не получено.

Иницирована метаболическая терапия (L-карнитин, убидекаренон, глицин) – без существенного эффекта. Через 1 месяц ребенок перенес эпизод ротавирусной инфекции с некоторым усилением дневной сонливости.

В динамике через 2 месяца эпизоды дневной сонливости стали возникать ежедневно, в количестве от 1 до 3 эпизодов в день, продолжительностью около 1 часа. Сон стал прерывистым из-за частых эпизодов ночных пробуждений (предположительно из-за ночных кошмаров, нельзя исключить и гипнагогические галлюцинации). Кроме того, отмечались медлительность речи и мышления. По результатам консультации сомнолога, учитывая вышеизложенные жалобы, дифференциальный диагноз проводился в группе заболеваний, сопровождающихся гиперсомнией. В связи с чем ребенку показано проведение полисомнографии (ПСГ) с включением множественного теста латентности сна (МТЛС).

По результатам ПСГ сон умеренно фрагментирован за счет эпизодов полных и парциальных пробуждений. В структуре сна отмечается некоторое увеличение представленности REM-сна. Данных за клинически значимые расстройства дыхания и нарушения движений во сне не получено. По результатам МТЛС средняя латентность ко сну составила 3,9 минут (норма > 10 минут) – признак гиперсомнии. Кроме того, в 5 из 5 проведенных тестов латенция к фазе REM-сна оказалась < 15 минут от начала засыпания (зарегистрированы эпизоды SOREM – sleep onset REM period) – полиграфические признаки нарколепсии. Согласно критериям Международной классификации расстройств сна 3 пересмотра с учетом жалоб полученные данные соответствуют диагнозу «нарколепсия». Для дальнейшего уточнения диагноза рекомендовано определение уровня гипокретина-1 в ликворе, консультация сомнолога и генетика.

Заключение. Эпизоды выраженной дневной сонливости могут свидетельствовать о наличии заболевания из группы гиперсомний, ухудшающих качество жизни и приводящих к инвалидизации. При этом важно исключать альтернативные причины дневной сонливости, в связи с чем необходима осведомленность врачей о нарушениях сна для правильной маршрутизации пациентов.

ЭХОГРАФИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ВЫСОКОЙ КИШЕЧНОЙ НЕПРОХОДИМОСТИ У ДЕТЕЙ

Шукюрлу Н.Я.

Научный руководитель:

к.м.н., доцент Галкина Я.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»

Введение. Высокая кишечная непроходимость у детей раннего возраста является одной из наиболее сложных диагностических проблем в детской хирургии. Клинические проявления могут быть неспецифичными, а ультразвуковая картина вариабельной, что затрудняет своевременную верификацию диагноза. Особый интерес представляют редкие сочетанные формы патологии, при которых стандартные эхографические критерии оказываются недостаточными.

Клинический случай. Мальчик 15 суток жизни поступил в приёмное отделение с жалобами на обильные срыгивания «фонтаном», потерю массы тела и неполное усвоение кормления. В течение 4 суток отмечалось прогрессирование симптомов, эпизод срыгивания с прожилками старой крови. Масса тела при поступлении составила 3512 г (потеря 208 г от массы при рождении).

При первичном ультразвуковом исследовании органов брюшной полости размеры привратника не превышали нормативных значений, при этом достоверный пассаж желудочного содержимого в двенадцатиперстную кишку не визуализировался. В динамике при повторных эхографических исследованиях отмечались диффузные изменения приврат-

ника, отсутствие стабильного пассажа, однако классические ультразвуковые критерии врождённого гипертрофического пилоростеноза не достигали диагностических значений, что затрудняло интерпретацию результатов.

В связи с сохраняющейся клинической симптоматикой выполнена эзофагогастродуоденоскопия, при которой выявлено щелевидное сужение привратника, непроходимое для эндоскопа, что позволило заподозрить пилоростеноз. Ребёнку выполнена лапароскопическая пилоромиотомия, однако в послеоперационном периоде сохранялись срыгивания. При повторном хирургическом вмешательстве и выполнении пилоропластики по Гейнеке-Микуличу интраоперационно выявлена мембрана пилорического отдела, которая была иссечена. После операции пассаж восстановился, энтеральное питание усваивалось в полном объёме.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует особенности эхографической оценки высокой кишечной непроходимости у новорождённых при редком сочетании врождённого гипертрофического пилоростеноза с мембраной пилорического отдела. На раннем этапе ультразвуковая картина не носила типичных признаков пилоростеноза, однако при динамическом наблюдении и с учётом клинических данных, а также результатов эндоскопического и хирургического обследования, диагноз был подтверждён. Представленный случай подчёркивает значимость динамического ультразвукового контроля и комплексной клинико-инструментальной оценки при ведении пациентов с подозрением на высокую кишечную непроходимость.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ТРЕХ СЛУЧАЕВ СИНДРОМА БАРТА В РАСШИРЕННОЙ СЕМЬЕ

Юнусова И.Г., Сдвигова Н.А.

Научный руководитель:

д.м.н., профессор Басаргина Е.Н.

ФГАУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова
Минздрава России (Сеченовский Университет),
ФГАУ «НМИЦ Здоровья детей» Минздрава России

Введение. Синдром Барта (СБ) – это редкое, X-сцепленное рецессивное заболевание с частотой встречаемости 1:300 000 человек, обусловленное мутациями в гене TAZ. Классической клинической триадой СБ является нейтропения, кардиомиопатия с некомпактным миокардом и дистальная скелетная миопатия.

Клинический случай. Мальчик М., от 1 беременности, протекавшей на фоне кандидозного кольпита в 1 триместре, синдрома задержки развития плода во 2 триместре. Масса при рождении 2570 г, APGAR 7/8 баллов. После рождения состояние расценивалось как тяжелое: тахипноэ до 50/мин, симптомы угнетения центральной нервной системы, приглушение тонов сердца, ЧСС 146 уд/мин, гепатомегалия +2,5 см. На эхокардиографии (ЭхоКГ) выявлена дилатация левых отделов сердца, симметричная гипертрофия миокарда левого желудочка (ЛЖ) (6–6,2 мм), снижение фракции выброса (ФВ) до 45%. Были исключены врожденные пороки сердца. Для дальнейшего обследования и лечения мальчик был госпитализирован в кардиологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, лабораторно отмечена нейтропения ($0,32 \times 10^9/\text{л}$), высокий уровень NTproBNP (32 402 пг/мл). По ЭхоКГ – дилатация левых отделов сердца, конечный диастолический размер ЛЖ 6,16 Z-score, снижение ФВ до 17% по Симпсону, недостаточность атриовентрикулярных клапанов 2 степени, признаки некомпактного миокарда ЛЖ. Подобрана терапия хронической сердечной недостаточности (ХСН) в соответствии с клиническими рекомендациями. Учитывая нейтропению, кардиомиопатию, мышечную гипотонию у мальчика, был заподозрен синдром Барта. Методом прямого автоматического секвенирования исследован ген TAZ, выявлена делеция с.208del в гемизиготном состоянии, которая

ранее не была описана. В 7 месяцев ребенок был госпитализирован повторно, отмечено снижение уровня NTproBNP до 17470 пг/мл, однако по ЭхоКГ выявлена отрицательная динамика – дилатация левого предсердия до 6,6 Z-score, ЛЖ до 7,83 Z-score, недостаточность митрального клапана 4 степени, легочная гипертензия. На фоне интеркуррентной инфекции ребенок погиб в 8 месяцев.

Родная сестра матери пробанда родила мальчика, который был обследован в связи с отягощенным семейным анамнезом. В 2 месяца по ЭхоКГ выявлена дилатация ЛЖ. Впервые госпитализировался в кардиологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в 7 месяцев, лабораторно нейтропения ($0,34 \times 10^9/\text{л}$), высокий уровень NTproBNP (2925 пг/мл), по ЭхоКГ дилатация ЛЖ, снижение ФВ до 40%, признаки некомпактного миокарда. Иницирована терапия ХСН. Мальчик консультирован генетиком, был исследован экзон 02 гена TAZ, выявлен аналогичный нуклеотидный вариант, что и у погибшего двоюродного брата. Через 4 года в семье родился еще один мальчик, при плановом осмотре в 1 месяц на ЭхоКГ выявлены признаки некомпактного миокарда, дилатация полости ЛЖ, снижение ФВ до 50–56%, умеренная недостаточность митрального клапана. В 2 месяца госпитализирован в ФГАУ «НМИЦ Здоровья детей» Минздрава России, в ходе госпитализации диагноз синдром Барта подтвержден молекулярно-генетически.

В настоящее время двое двоюродных братьев пробанда продолжают динамическое наблюдение в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, на фоне терапии ХСН полости сердца не расширены, сохраняются признаки некомпактного миокарда, фракция выброса ЛЖ удовлетворительная, уровень NTproBNP около 500 пг/мл у обоих детей. В связи с сохраняющейся нейтропенией менее $1 \times 10^9/\text{л}$ рекомендована консультация гематолога-иммунолога в «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева».

Заключение. Данный клинический пример демонстрирует важность сбора семейного анамнеза и генетической верификации диагноза при кардиомиопатиях. Ребенок с СБ изначально может оказаться в поле зрения не только кардиолога, но и педиатра, поэтому информированность специалистов о данной нозологии крайне важна.

Научное издание

ЛУНЦ-МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

VII Всероссийская научно-практическая конференция
молодых ученых с международным участием
им. Р.О. Лунца и А.В. Мазурина
(Москва, 14 февраля 2026 г.)

Сборник тезисов

Подписано в печать 14.02.2026 г.

Формат 60x90 1/8. Усл. печ. л. 3,5. Тираж 100 экз. Заказ № 05-26.

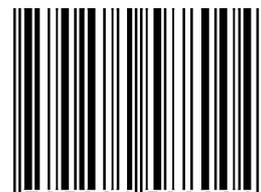
Отпечатано в ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет),

117513, Москва, ул. Островитянова, 1.

rsmu.ru



ISBN 978-5-88458-800-4



9 785884 588004 >