



ПИРОГОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

I ВСЕРОССИЙСКАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
СТУДЕНТОВ И МОЛОДЫХ УЧЕНЫХ, ПОСВЯЩЕННАЯ ПАМЯТИ
АКАДЕМИКА РАМН ВЯЧЕСЛАВА АЛЕКСАНДРОВИЧА ТАБОЛИНА

ТАБ ЛИНСКИЕ *тезисы*

СБОРНИК ТЕЗИСОВ



МОСКВА
2026

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»
(ПИРОГОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ)

ТАБОЛИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

СБОРНИК ТЕЗИСОВ I ВСЕРОССИЙСКОЙ
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ СТУДЕНТОВ
И МОЛОДЫХ УЧЕНЫХ, ПОСВЯЩЕННОЙ
ПАМЯТИ АКАДЕМИКА РАМН
ВЯЧЕСЛАВА АЛЕКСАНДРОВИЧА ТАБОЛИНА

Москва
2026

УДК 616-053.2(063)

ББК 57.3я5

T12

Редакторы: *Ильенко Лидия Ивановна*, д-р мед. наук, профессор, заслуженный врач РФ; *Шумилов Петр Валентинович*, д-р мед. наук, профессор

T12 **Таболинские чтения. Сборник тезисов I Всероссийской научно-практической конференции студентов и молодых ученых, посвященной памяти академика РАМН Вячеслава Александровича Таболина / под ред. Л.И. Ильенко и П.В. Шумилова. — Москва : ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет). 2026. — 132 с.**

ISBN 978-5-88458-799-1

В сборнике представлены работы I Всероссийской научно-практической конференции студентов и молодых ученых с международным участием, посвященной памяти академика РАМН Вячеслава Александровича Таболина, отобранные для устных и постерных докладов. Тезисы публикуются в авторской редакции. Сборник рекомендован специалистам в областях неонатологии и педиатрии раннего возраста.

УДК 616-053.2(063)

ББК 57.3я5

ISBN 978-5-88458-799-1

© Коллектив авторов, 2026
© Пироговский Университет

Содержание

Клинические случаи	9
Клинический случай туберкулеза у ребенка до года	9
<i>Александрова Д.М., Пилясова А.Д., Игитханян А.С.</i>	
Дебют воспалительного заболевания кишечника у ребенка 4-х месяцев жизни	11
<i>Арисова А.Е., Хамзина М.М.</i>	
Синдром Пьера Робена в сочетании с врождённым пороком сердца	13
<i>Барашева А.А.</i>	
Юношеский артрит с полиартикулярным поражением у ребенка раннего возраста на фоне задержки физического развития	15
<i>Бердникова А.О.</i>	
Сложности диагностики и лечения водянки у недоношенного новорожденного при одновременной реализации иммунных и неиммунных механизмов	17
<i>Болдырева А.М.</i>	
Синдром Каллера–Джонса: клинический случай	19
<i>Величко А.А., Гурова Н.Ю., Савенкова Е.А.</i>	
Мультифакторный генез перинатального артериального ишемического инсульта	21
<i>Влох Ю.А.</i>	
Неполная форма болезни Kawasaki: диагностический вызов и критический дебют у ребенка грудного возраста	23
<i>Габуева А.М., Ефимова Н.В.</i>	
Ранняя диагностика гипер-IgE-синдрома: значение для прогноза и эффективности терапии	25
<i>Дайхес А.В., Рузиева К.А., Алфимова А.С.</i>	
Дифференциальная диагностика редкого FGFR-ассоциированного краниосиностаза: от синдрома Пфайффера к остеоглофонической дисплазии	27
<i>Дерюгина П.Р., Мущерова Д.М.</i>	

Клинический случай доброкачественной формы аритмии новорожденных	29
<i>Драгунов В.В., Драгунова М.В., Зизюкина К.С., Булакова И.М.</i>	
Клинический случай дефицита орнитинтранскарбамилазы в педиатрической практике	31
<i>Дронова Р.И., Акимова А.М., Лепетюха М.А.</i>	
Синдром короткой кишки: пациент с высокой степенью коморбидности	33
<i>Евдокимова В.А.</i>	
Ранние маркеры холестатических заболеваний печени у новорожденных детей	35
<i>Емелюшина С.А.</i>	
Клинический случай Нунан-подобного синдрома у недоношенного новорожденного	37
<i>Зизюкина К.С., Драгунова М.В., Миронова В.А., Муцгерова Д.М.</i>	
Дифференциально-диагностические особенности генодерматозов в практике неонатолога	39
<i>Зубакова С.В., Зизюкина К.С., Миронова В.А., Ершова П.Ю.</i>	
Заместительная почечная терапия у новорожденного ребёнка с VACTERL-синдромом (клинический случай)	41
<i>Касьянова А.Н., Свистунова В.А., Цуцаев Р.О., Русакова Е.В.</i>	
Клинический случай веноокклюзионной болезни печени у ребенка после химиотерапии	43
<i>Клочкова В.П., Козлинская А.М., Булаткина В.Д.</i>	
Трансфузионно-зависимая анемия у младенца: от диагноза гемолитической болезни плода к молекулярному подтверждению наследственного стоматоцитоза	45
<i>Косничева Е.А., Шимкова Н.П., Габуева А.М.</i>	
Синдром Тричера Коллинза у недоношенного новорожденного ребенка: современные возможности диагностики и сложности ведения	47
<i>Кривокорытова Т.А.</i>	

Клинический случай семейной мерозин-дефицитной мышечной дистрофии у новорожденного ребенка	49
<i>Кулик А.В., Арисова А.Е.</i>	
Клинический случай болезни Мойя-Мойя у ребёнка с синдромом Дауна	51
<i>Лебедев А.И.</i>	
Врожденный центральный гипотиреоз: клинический случай поздней диагностики и успешной терапии	53
<i>Ломовская А.А., Тарабанова Д.С., Саакян В.В.</i>	
Нарушение походки как симптом нейробластомы. Клинический случай	55
<i>Лузанова А.С., Булаткина В.Д.</i>	
Синдром Луи–Бар: значение ранней диагностики в неонатальном периоде	57
<i>Матрос Е.С., Попова А.П.</i>	
Осложнение везико-амниотического шунтирования, как фактор риска развития неонатального сепсиса	59
<i>Медведева К.А., Колыванцева З.С.</i>	
Клинический случай абилитации ребенка, рожденного с экстремально низкой массой тела	61
<i>Милосердова А.С., Руднева М.С.</i>	
Генетическое исследование: основной инструмент для верного диагноза при синдроме «вялого ребенка»	63
<i>Миронова В.А., Кайсина Е.А., Зизюкина К.С., Хохлова А.П.</i>	
Дефицит D-бифункционального белка в практике врача-неонатолога	65
<i>Мущерова Д.М., Семeko О.Р.</i>	
Клинический случай инфантильного кортикального гиперостоза у новорожденного ребенка	67
<i>Мущерова Д.М., Дерюгина П.Р.</i>	
Острый пиелонефрит при болезни легионеров у ребенка раннего возраста	69
<i>Неляпина А.Е., Рыбина Е.А.</i>	

Врожденная дубликаторная киста пищевода	71
<i>Нифатова Е.С., Миронова В.А.</i>	
Течение позднего неонатального стрептококкового сепсиса с менингитом и отдаленные последствия: клиническое наблюдение	73
<i>Новичкова М.А., Миронова В.А., Дайхес А.Н.</i>	
Клинический случай перинатального артериального ишемического инсульта у ребенка с протромбогенным состоянием	75
<i>Ооржак К.М., Рассохина А.М.</i>	
Сложность в подборе антикоагулянтной терапии у детей раннего возраста с протезированным клапаном	77
<i>Охлопкова Т.О., Бочкова А.С.</i>	
Клинический случай синдром Галлоузэй–Моват с неблагоприятным течением	79
<i>Пилясова А.Д., Курбанова Н.Б., Александрова Д.М.</i>	
Клинический случай врожденного гиперинсулинизма, манифестировавшего в раннем неонатальном периоде	81
<i>Понамарева В.Р.</i>	
Клиническое наблюдение ребенка раннего возраста с капошиформной гемангиоэндотелиомой, осложненной синдромом Казабаха–Мерритт	83
<i>Понамарева В.Р.</i>	
Болезнь Стюарта–Прауэра: коагулопатия и оперативное вмешательство	85
<i>Рассохина А.М., Ооржак К.М.</i>	
Синдром Брауна–Виалетто–Ван Лаэра у ребенка с мутацией в гене SLC52A3	87
<i>Снегуренко М.А., Мущерова Д.М.</i>	
Клинический случай норовирус-ассоциированного некротизирующего энтероколита у новорожденного	89
<i>Соколов И.В., Зизюкина К.С., Ушакова А.И.</i>	
Дифференциальная диагностика неонатальных судорог	91
<i>Сухоручко П.А., Семеко О.Р.</i>	

Клинический случай транссиммунной тромбоцитопении в практике врача-неонатолога	93
<i>Фадюхина Д.И., Зизюкина К.С.</i>	
Случай врожденной костномозговой недостаточности у ребенка с высоким уровнем стигматизации	95
<i>Федоренко Д.С.</i>	
Редкий клинический случай синдрома Майре у новорожденного ребенка	97
<i>Фролова Е.А., Мущерова Д.М.</i>	
Редкий клинический случай заболевания из группы пероксисомных болезней	99
<i>Харченко К.В., Афонина Ю.И., Перевязкина Е.А.</i>	
Клинический случай тяжелой врожденной нейтропении	101
<i>Хлютина А.А., Алибекгаджиева К.М.</i>	
Артериовенозная мальформация вены Галена у новорожденного .	103
<i>Хохрина Е.С.</i>	
Клинический случай X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита с гетерозиготной мутацией гена PHEX	105
<i>Чезганова Н.В., Миронова М.А., Лебедева Ю.А.</i>	
Научно-исследовательские работы	107
Определение факторов риска и особенности течения неонатального периода и ретинопатии недоношенных у мальчиков и девочек: опыт одного учреждения	107
<i>Бондарянская Л.А., Зизюкина К.С., Вавилова А.И.</i>	
Картина витамин К-дефицитного геморрагического синдрома у детей в условиях второго этапа выхаживания	109
<i>Бурлакова И.М., Материй В.И., Чикова Е.А.</i>	
Особенности течения ротавирусной инфекции у новорожденных с пренатальным периодом в зоне проведения военных действий	111
<i>Гречко В.А.</i>	

Неонатальные проявления синдромальных краниосиностозов	113
<i>Дерюгина П.Р., Мущерова Д.М.</i>	
Ранние факторы риска бронхолегочной дисплазии: опыт одного учреждения	115
<i>Зизюкина К.С., Фадюхина Д.И., Миронова В.А., Долгополова А.С., Буринская А.А.</i>	
Хромосомные заболевания новорожденных	117
<i>Кулик А.В., Арисова А.Е.</i>	
Особенности течения делеции 22 хромосомы в неонатальном периоде	119
<i>Матяш М.А., Грязнова А.А., Зизюкина К.С., Миронова В.А.</i>	
Факторы риска неонатальных гипогликемий	121
<i>Мущерова Д.М., Дерюгина П.Р.</i>	
Специальные методы исследования системы гемостаза у детей с последствиями церебральной ишемии от женщин с тромбофилией	123
<i>Рогова А.С., Мартынов А.А., Ермохина Д.А., Бондарянская Л.А.</i>	
Сравнительная характеристика клинического течения разных форм кандидоза у новорождённых детей	125
<i>Семёко О.Р., Мущерова Д.М., Зизюкина К.С., Миронова В.А.</i>	
Неонатальные проявления синдрома Денди–Уокера	127
<i>Сухоручко П.А., Снегуренко М.А., Материй В. И., Тарасов И.С.</i>	
Нарушение процессов деполяризации и реполяризации миокарда у новорожденных детей, рожденных при помощи метода экстракорпорального оплодотворения	129
<i>Тягушева Е.Н.</i>	

Клинические случаи

Клинический случай туберкулеза у ребенка до года

*Александрова Д.М., Пилясова А.Д., Игитханян А.С.
Научные руководители: к.м.н., доцент Киселевич О.К.;
к.м.н., доцент Юсубова А.Н.*

*ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России*

Актуальность. Несмотря на современные методы диагностики, непрерывную санитарно-просветительскую работу, последнее десятилетие число случаев туберкулеза у детей имеет непрерывную тенденцию к росту. Дети до 5 лет — наиболее уязвимая группа населения, однако туберкулёз у детей до года встречается редко и часто связан с заболеванием ближайших родственников, контактирующих с младенцем.

Цель демонстрации. Представление клинического случая туберкулеза у ребенка первого года жизни.

Описание клинического случая. Девочка 8 месяцев с отягощенным акушерским и перинатальным анамнезом от 2 беременности, протекавшей с гестационным сахарным диабетом, 2 родов на 35–36 неделе путем кесарева сечения, с массой 2900 г, по Апгар 7–8 баллов, при рождении диагностировано перинатальное гипоксически-геморрагическое поражение ЦНС, двусторонние внутрижелудочковые кровоизлияния 1 степени, врожденный порок сердца, легочная гипертензия, диабетическая фетопатия и неонатальная желтуха. Фтизиатрический анамнез: БЦЖ в роддоме, рубчик отсутствует. Заболевание выявлено при обследовании по контакту с матерью, была проведена проба с АТР — 5 мм, после чего ребенок был госпитализирован в региональный противотуберкулезный диспансер, где на КТ ОГК были выявлены многочисленные разнокалиберные солидные очаги во всех сегментах легких, склонные к сливанию в S3-S5 правого легкого, увеличение всех групп внутригрудных лимфатических узлов (ВГЛУ) склонных к сливанию, а также многочисленные линейные, очаговые обызвествления. Поставлен диагноз: Диссеминированный туберкулез легких. МБТ(–). Туберкулез внутригрудных лимфатических узлов всех групп с 2-х сто-

рон, фаза инфильтрации. В связи с устойчивостью к рифампицину у матери было принято решение инициировать противотуберкулезную терапию (ПТТ) в режиме множественной лекарственной устойчивости (МЛУ), девочка получила 8 доз, после чего была переведена в МНПЦ борьбы с туберкулезом. Состояние при поступлении в МНПЦ средней тяжести, ребенок на искусственном вскармливании ел малыми порциями по 50–60 мл, зубов нет, выраженная интоксикация — Т 37,2°C, снижение тургора тканей, кожные покровы бледные, суховатые, периорбитальный и периоральный цианоз, ребенок вялый, капризный. Лимфатические узлы пальпировались в основных группах, увеличены до II размера, мягко-эластической консистенции, подвижные, безболезненные, не спаяны с окружающими тканями. Перкуторно над всеми полями ясный легочный звук, дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет, ЧДД 40/мин. Тоны сердца без патологических шумов, ЧСС 120/мин. Физическое развитие низкое (–2,85 SDS), гармоничное (масса к длине тела 0,21 SDS). Анализы мазков из зева, мочи, кала на МБТ люминесцентным и культуральным методами отрицательные. Продолжена ПТТ в режиме МЛУ, всего получено 337 доз, также проводилась симптоматическая терапия (энтеральное питание, витаминотерапия, коррекция лекарственно-индуцированной нейтропении). На фоне лечения положительная динамика — кожные покровы физиологической окраски, тургор сохранен, девочка активная, веселая, аппетит хороший, масса тела +2200 г, длина тела +9,5 см, прорезывание 12 зубов. На контрольной КТ ОГК через 11 месяцев терапии — признаки множественных кальцинатов ВГЛУ всех групп с обеих сторон, рассеянные единичные кальцинаты. В удовлетворительном состоянии ребенок переведен в ДГКБ им. З.А. Башляевой для лечения основного заболевания, по окончании которого рекомендована повторная госпитализация для продолжения лечения.

Практическая значимость. Клинический случай демонстрирует важную роль эпиднадзора по предупреждению распространения туберкулеза. У данного ребенка заболевание выявлено благодаря обследованию «по контакту», несмотря на наличие неспецифических признаков инфекционного процесса, которые расценивались, как последствия перинатального поражения. Поэтому педиатрам необходимо помнить, что дети с отягощенным перинатальным анамнезом угрожаемы по развитию не только соматических, но и инфекционных патологий.

Дебют воспалительного заболевания кишечника у ребенка 4-х месяцев жизни

Арисова А.Е., Хамзина М.М.

Научные руководители: к.м.н., доцент Демьянова Т.Г.;

к.м.н., доцент Ипатова М.Г.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Воспалительные заболевания кишечника (ВЗК), включающие болезнь Крона, язвенный колит и неклассифицируемый колит — иммуноопосредованные заболевания, характеризующиеся хроническим рецидивирующим воспалительным процессом в желудочно-кишечном тракте. Возраст манифестации ВЗК влияет на особенности клинической картины и характер течения заболевания. Выделяют группу с очень ранним началом заболевания — до 6 лет, инфантильным началом — до 2 лет, неонатальным началом — до 28 дней жизни. В группе детей с дебютом ВЗК до 2-х лет отмечается высокая встречаемость моногенных ВЗК-подобных заболеваний (до 30 %). Известно более 60 генов, мутации в которых приводят к клинике подобной ВЗК, большую часть этих заболеваний составляют первичные иммунодефициты (ПИД).

Цель демонстрации. Представление особенностей клинического течения ВЗК у детей с ранним началом заболевания, демонстрация важности исключения первичных иммунодефицитов в группе пациентов с дебютом ВЗК до 2 лет.

Описание клинического случая. Мальчик Г., 4 месяца, от 1 беременности, 1 самостоятельных родов, с рождения на грудном вскармливании. С возраста одного месяца отмечались жалобы на жидкий, зловонный стул светло-зелёного цвета до 12 раз в сутки, с полутора месяцев появились сгустки крови в кале. Уровень фекального кальпротектина — 739 мкг/г. Амбулаторно в терапии получал бактериофаг, пробиотики, мама соблюдала элиминационную диету (исключены из рациона говядина и молочные продукты) — без эффекта. В 3 месяца сохранились сгустки крови в стуле, ребенок мало прибавлял в весе. При обследовании повышен уровень фекального кальпротектина (1600 мкг/г), посев кала выявил рост *Staphylococcus aureus*, ребенку назначен цефиксим с кратковременным положительным эффектом, стул был корич-

нево-зеленый, без прожилок крови. В 4,5 месяцев госпитализирован в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова с жалобами на неоформленный стул зеленовато-желтого цвета с прожилками алой крови до 8 раз в сутки. Лабораторно: железодефицитная анемия, повышение уровня С-реактивного белка (СРБ), гипогаммаглобулинемия. По данным колоноскопии выявлен тотальный колит с выраженной активностью (на всем протяжении толстой кишки множественные язвы на фоне неизменной слизистой оболочки), по данным биопсии — криптодеструктивный непрерывный колит с очаговым повышением числа апоптозов и скудным количеством плазматических клеток в инфильтрате. Выполнено иммунофенотипирование субпопуляций лимфоцитов, выявившее лимфопению за счёт снижения уровня В-клеток. Учитывая подозрение на ПИД, ребёнок был переведён в Морозовскую ДГКБ. Проводимая терапия включала глюкокортикостероиды (метилпреднизолон), переливание внутривенного иммуноглобулина и антибактериальную терапию. В 5,5 месяцев ребенок повторно госпитализирован в Морозовскую ДГКБ, при поступлении сохранялся неоформленный характер стула с прожилками крови до 6 раз в сутки. Лабораторно: повышение уровня СРБ, фекального кальпротектина до 1060 мкг/г. Учитывая сохраняющиеся симптомы на фоне проводимой глюкокортикостероидной терапии, инициирована иммунобиологическая терапия адалимумабом. При повторной госпитализации в возрасте 7-ми месяцев стул стал более оформленным, прожилок крови нет. Лабораторные показатели нормализовались: анемии нет, СРБ в пределах нормы, фекальный кальпротектин снизился до 36 мкг/г, уровень IgG нормализовался. По данным контрольной колоноилеоскопии язвенных дефектов не обнаружено, слизистая толстой кишки розовая, гладкая. При расширенном иммунофенотипировании отмечается нарастание в динамике В-клеток памяти. Ребенку рекомендовано проведение полного геномного секвенирования для идентификации гена, ответственного за первичный иммунодефицит, в качестве возможного этиологического фактора ВЗК (в работе).

Практическая значимость. Учитывая высокую встречаемость моногенных ВЗК-подобных заболеваний в группе детей до 2-х лет, требуется комплексный подход к диагностике ВЗК, включая скрининговое иммунологическое обследование для исключения ПИД.

Синдром Пьера Робена в сочетании с врождённым пороком сердца

Барашева А.А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Аминова А.И.

*ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет)*

Актуальность. Синдром Пьера Робена (СПР) — редкая, но клинически значимая врождённая патология, встречающаяся примерно у 1 из 12 000 новорождённых. Его типичная триада — микрогнатия, расщелина нёба и глоссоптоз — является причиной жизнеугрожающих состояний: обструкции дыхательных путей, нарушений глотания и дыхания. Особую сложность представляют случаи, когда СПР входит в структуру множественных врождённых пороков развития (МВПР), обусловленных мутациями в генах. По данным литературы, в 25–36 % наблюдений СПР сочетается с пороками сердца, аномалиями центральной нервной системы, скелета и других систем, что требует мультидисциплинарного подхода в ведении данных пациентов.

Цель демонстрации. На примере клинического случая показать сложность курации новорождённого с синдромом Пьера Робена в составе МВПР и проявлениями инфекционного токсикоза на фоне течения врожденной пневмонии.

Описание клинического случая. Девочка родилась 17.09.2025 на сроке 39 недель и 4 дня, вес при рождении — 2580 г, длина тела 50 см; с оценкой по шкале Апгар 8/9 баллов. Беременность протекала на фоне гестационного сахарного диабета и бактериурией. В 20-21 неделю по УЗИ определялась пиелюктазия правой почки, а на 33 неделе выявлен синдром задержки роста плода. С рождения состояние средней степени тяжести, маленькая нижняя челюсть, затрудненное носовое дыхание, расщелина неба. Двигательная активность снижена. Мышечная гипотония, гипорефлексия. Дыхание с втяжением межреберий. 1 октября 2025 года в отделение реанимации новорожденных ДГКБ № 9 имени Г.Н. Сперанского, поступила доношенная девочка в возрасте 28 дней. При первичном осмотре выявлены признаки синдрома Пьера Робена: резко выраженная микрогнатия, глоссоптоз и полная расщелина твёрдого и мягкого нёба. Физикально определялись, затруднения при дыхании, отмечались эпизоды брадикардии и снижения сатурации до 83 %.

Помимо челюстно-лицевой патологии, у младенца по ЭХО-КГ диагностированы: дефект межпредсердной перегородки размером 6,5 мм с лево-правым сбросом; гипоплазия перешейка аорты, градиент давления до 6 мм рт. ст.; церебральная ишемия 1-й степени, синдром угнетения. Также зафиксированы килевидная деформация грудной клетки, множественные стигмы дизэмбриогенеза и врожденная левосторонняя нижнедолевая полисегментарная пневмония. Состояние расценивалось как тяжёлое, обусловленное сочетанием дыхательной недостаточности, инфекционного токсикоза и неврологической симптоматики. В первые дни пребывания в стационаре, ребёнок был переведён на искусственную вентиляцию лёгких (ИВЛ) для стабилизации дыхания. Из-за критической микрогнатии и высокого риска обструкции было принято решение о хирургической коррекции: 9 октября 2025 года выполнена остеотомия нижней челюсти с установкой компрессионно-дистракционных аппаратов. В результате проведенной операции была предотвращена обструкция верхних дыхательных путей. Установка трахеостомы не требовалась. Для контроля инфекционных осложнений была назначена комбинированная антибактериальная терапия (меропенем, бисептол), дополненная противогрибковым препаратом (флуконазол). Ребенку показано плановое обезболивание в раннем послеоперационном периоде. Продолжение респираторной поддержки, ИВЛ. Поддержание гемодинамики осуществляется инфузией допамина 5 %. Показано дальнейшее наблюдение в круглосуточном стационаре.

Практическая значимость. Случай иллюстрирует ключевые аспекты ведения новорождённых с СПР в составе МВПР. Ранняя оценка дыхательных путей, сердечной и неврологической функции позволяет правильно стратифицировать риск развития осложнений данного заболевания. Хирургическая коррекция микрогнатии может стать жизнесберегающим вмешательством и предотвратить необходимость трахеостомии. Разбор подобных случаев имеет важное методическое значение, подчёркивая необходимость системного подхода в неонатологии и детской хирургии.

Юношеский артрит с полиартикулярным поражением у ребенка раннего возраста на фоне задержки физического развития

Бердникова А.О.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Леденёв Б.Б.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Актуальность. Юношеский артрит (ЮОА) с дебютом в возрасте до 1 года представляет собой диагностически сложную и прогностически неблагоприятную форму заболевания. Ранний возраст манифестации, полиартикулярный характер поражения, сочетание с выраженной задержкой физического развития и наличием множественных стигм дизэмбриогенеза требуют проведения широкого дифференциального диагноза между мультифакториальными аутоиммунными заболеваниями, моногенными аутовоспалительными синдромами и наследственными болезнями обмена веществ. Подбор эффективной и безопасной терапии у таких пациентов является серьезной клинической задачей.

Цель демонстрации. Продемонстрировать сложный диагностический поиск и успешное применение комбинированной иммуносупрессивной терапии (метотрексат + этанерцепт) у ребенка раннего возраста с тяжелым полиартикулярным юношеским артритом, резистентным к стандартной терапии, в сочетании с комплексом сопутствующих проблем (хроническая нутритивная недостаточность, задержка моторного развития).

Описание клинического случая. Пациент: девочка, Мирослава А., на момент выписки 1 год. Ребенок от беременности, осложненной COVID-19 во II триместре. Родилась с низкой массой тела (< 10 перцентиля). С периода новорожденности наблюдается нарастающий дефицит массы тела, задержка моторного развития (самостоятельно села в 8 месяцев, не ходит). Заболевание дебютировало в июне 2025 года (в возрасте 9 месяцев) с припухлости III пальца правой кисти, затем в процесс вовлеклись правый голеностопный и оба коленных сустава. При первичной госпитализации в стационаре по месту жительства был выставлен диагноз юношеского артрита, инициирована терапия метотрексатом 5 мг/нед п/к. Далее было проведено обследование в НМИЦ здо-

рочья детей. Отмечалась шаровидная деформация коленных суставов, сгибательные контрактуры, экссудативно-пролиферативные изменения в правом голеностопном суставе и суставе III пальца правой кисти. Физическое развитие низкое, гармоничное. МРТ подтвердила наличие активного синовита правых коленного, голеностопного суставов, суставов предплюсны и теносиновита. При обследовании (ЭХО-КГ, УЗИ ОБП, КТ, ЭГДС, колоноскопия) патологии со стороны внутренних органов, исключающей внесуставные проявления, не выявлено. Отмечалась умеренная спленомегалия. АНФ положительный (1:640), HLA-B27 отрицательный. Маркеры артрит-ассоциированных инфекций отрицательны. Исключены наследственные болезни обмена (мукополисахаридоз, болезнь Фабри и др.). Выявлена железодефицитная анемия легкой степени. Генетик рекомендовал экзомное секвенирование для исключения моногенной патологии. Диетолог скорректировал питание для коррекции нутритивного дефицита. Офтальмолог — признаков увеита нет. На фоне сохраняющейся активности заболевания на монотерапии метотрексатом была инициирована комбинированная терапия генно-инженерным биологическим препаратом (ГЭБП) этанерцептом в дозе 0,8 мг/кг/нед п/к. На фоне лечения отмечена положительная динамика: уменьшение воспалительных изменений в суставах, увеличение объема движений, появление возможности опоры на ноги. Терапия признана эффективной и безопасной.

Практическая значимость. Представленный случай иллюстрирует необходимость тщательного обследования для разграничения юношеского артрита и редких наследственных синдромов при раннем дебюте и атипичной клинической картине. Демонстрирует целесообразность и эффективность своевременного назначения комбинированной терапии (метотрексат + ГЭБП) у пациентов раннего возраста с тяжелым и резистентным течением ЮА для быстрого подавления воспаления и предотвращения инвалидизации. Подчеркивает важность совместной работы ревматолога, генетика, диетолога, ортопеда и других специалистов для ведения сложных пациентов с сочетанной патологией. Случай является примером успешного применения высокотехнологичной медицинской помощи (ВМП) в соответствии с государственными стандартами, что позволило добиться контроля над заболеванием и улучшить качество жизни ребенка.

Сложности диагностики и лечения водянки у недоношенного новорожденного при одновременной реализации иммунных и неиммунных механизмов

Болдырева А.М.¹

*Научные руководители: к.м.н., доцент Кроз-Йенсен О.А.^{1,2},
Урецкая Е.В.²; к.м.н. Ленюшкина А.А.²*

¹ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет); ²ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. акад. В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Актуальность. Водянка плода остается одной из наиболее сложных проблем неонатологии и перинатальной медицины, характеризуюсь высокой летальностью. Сочетание иммунных, обусловленных гемолитической болезнью новорождённых (ГБН), и неиммунных проявлений водянки значительно усложняет диагностику, тактику ведения и прогноз таких детей.

Цель демонстрации. Показать особенности течения и клинического ведения недоношенного новорождённого с комбинированной (иммунной и неиммунной) водянкой плода, развившейся на фоне ГБН и парвовирусной инфекции.

Описание клинического случая. Мальчик М., от 3-й беременности, 3-их родов у женщины с первой группой крови и отрицательным резус фактором. Беременность осложнилась в I триместре обострением хронического пиелонефрита и угрозой прерывания. На 25-й неделе гестации была впервые диагностирована аллоиммунизация к D-антигену с титром антиэритроцитарных анти-D-антител 1:1024. Ультразвуковое исследование выявило признаки тяжелой анемии и водянки плода. Далее, несмотря на проведение внутриутробных трансфузий донорских эритроцитов (ВУТДЭ), у плода сохранялись признаки тяжелой анемии и прогрессирующей водянки. При последней интраперитонеальной ВУТДЭ в асцитической жидкости плода методом ПЦР был детектирован парвовирус В19. Родоразрешение на 30-й неделе гестации путем экстренной операции кесарева сечения. Недоношен-

ный новорожденный с признаками отёчной формы ГБН в родильном зале потребовал интубации трахеи, искусственной вентиляции легких и введения сурфактанта. В отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных проводилась респираторная терапия (в том числе высокочастотная осцилляторная) с полной отменой на 18-е сутки. При рождении диагностирована критическая анемия (Hb 41 г/л, Ht 12 %) и тромбоцитопения ($38 \times 10^9/\text{л}$). Гипербилирубинемия (123,6 мкмоль/л в пуповинной крови) потребовала проведения частичного заменного переливания крови в 1 час жизни и полного заменного переливания крови на 6-м часу жизни. На фоне терапии иммуноглобулином человека максимальный уровень билирубина достиг 233,9 мкмоль/л. В 1 с.ж. для коррекции асцита, осложнившегося интраабдоминальной гипертензией, выполнен лапароцентез с эвакуацией 147 мл жидкости. Также интенсивная терапия включала в себя антибактериальную, кардиотоническую и гемостатическую терапию. Ребенок выписан на 55 с.ж. в стабильном состоянии. На первом году жизни была диагностирована двусторонняя сенсоневральная тугоухость 4 степени, мальчик носит слуховой аппарат. К возрасту 2-х лет и 3-х месяцев психомоторное развитие соответствует возрастной норме.

Практическая значимость. Представленный случай подчёркивает необходимость ранней диагностики ГБН, динамической пренатальной оценки состояния плода и готовности перинатальной команды к проведению интенсивной терапии сразу после рождения. Сочетание иммунной и неиммунной водянки требует персонализированного подхода. Клиническое наблюдение способствует улучшению понимания прогноза, оптимизации лечебной тактики и разработке алгоритмов ведения новорождённых с тяжёлыми проявлениями водянки.

Синдром Каллера–Джонса: клинический случай

Величко А.А.¹, Гурова Н.Ю.¹, Савенкова Е.А.¹

Научные руководители: к.м.н., доцент Сичинава И.Г.¹; к.м.н., доцент
Демина Е.С.^{1,2}; Шарибжанова Е.М.²

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;

²Российская детская клиническая больница —
филиал ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Синдром Каллера–Джонса — редкое аутосомно-доминантное заболевание, причиной которого являются изменения нуклеотидной последовательности в гене *GLI2*. Характерными фенотипическими проявлениями данного синдрома являются: гипопитуитаризм, аномалии строения лицевого черепа, полидактилия и другие пороки развития внутренних органов. Актуальность синдрома определяется его местом в дифференциальной диагностике врожденного гипопитуитаризма, особенно сочетающегося с лицевыми дисморфиями.

Цель демонстрации. Продемонстрировать алгоритм диагностики, динамического наблюдения и комплексного лечения ребенка с генетически обусловленным гипопитуитаризмом и сопутствующими врожденными пороками развития. Подчеркнуть важность междисциплинарного взаимодействия (эндокринолог, хирург, ЛОР, офтальмолог, уролог, генетик) и необходимости адаптации заместительной гормональной терапии в соответствии с возрастом, лабораторными показателями и общим клиническим состоянием.

Описание клинического случая: Мальчик Б., 1 г. 1 мес., поступил в отделение с жалобами на низкие темпы роста (прибавка в росте за 1 год жизни — 15 см, SDS скорости роста –4,5).

Из анамнеза жизни: ребенок от 2 нормально протекавшей беременности, 2 срочных физиологических родов. Пренатально диагностирована расщелина губы и неба. При рождении: длина 53 см, масса 3070 г. На 4 сутки жизни — эпизод с акроцианозом, судорогами, брадикардией, гипогликемией. По результатам гормонального исследования: вторичная надпочечниковая недостаточность (кортизол 31,8 нмоль/л; АКГГ <5 нг/мл), вторичный гипотиреоз (ТТГ 0,15 мЕд/л; Т4 0,008 нг/дл).

Инициирована терапия гидрокортизоном и левотироксином. Объективно при поступлении: длина тела 69 см (SDS -2,96), масса тела 7,7 кг. Выраженные стигмы дизэмбриогенеза: челюстно-лицевые аномалии (двухсторонняя расщелина губы и неба, уплощение носа). Задержка нервно-психического развития. Уролог: двусторонний крипторхизм; офтальмолог: ангиопатия (дистрофия) сетчатки; сурдолог-оториноларинголог: двусторонний экссудативно-адгезивный отит, гипертрофия аденоидов. По данным МРТ головного мозга: эктопия нейрогипофиза. С целью верификации диагноза у ребенка с выраженной задержкой роста, вторичной надпочечниковой недостаточностью, вторичным гипотиреозом, наличием характерных аномалий костей лицевого черепа проведено молекулярно-генетическое исследование. Выявлен патогенный гетерозиготный вариант мутации в 10-м экзоне гена *GLI2* (NM_005270.5):с.1478A>G (p.His493Arg), что подтверждает клинический диагноз. Инициирована терапия рекомбинантным гормоном роста под контролем ИФР-1.

Практическая значимость. Синдром Каллера–Джонса требует мультидисциплинарного диагностического подхода. Представленный клинический случай подтверждает полиморфизм данного синдрома, подчеркивает необходимость расширенного дифференциального поиска при сочетании гипопитуитаризма и аномалий развития срединных структур лица и мозга, а также демонстрирует значимость молекулярно-генетического исследования. Ранняя верификация диагноза способствует своевременному началу терапии, улучшает прогноз и качество жизни пациентов.

Мультифакторный генез перинатального артериального ишемического инсульта

Влох Ю.А.¹

Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Л.Е.²

¹ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет); ²ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Перинатальные артериальные ишемические инсульты (ПАИИ), регистрируемые с частотой 1:2300–5000 живых новорожденных, представляют собой одну из наиболее значимых причин детской неврологической инвалидности.

Цель демонстрации. На примере клинического наблюдения продемонстрировать необходимость комплексного подхода к диагностике ПАИИ, учитывающего совокупное влияние генетических, синдромальных и внешних триггерных факторов, таких как материнский COVID-19 и перинатальная асфиксия.

Описание клинического случая. Девочка, родилась на 40-й неделе гестации от первой беременности у женщины с отягощенным гинекологическим анамнезом, осложненной в 3-м триместре коронавирусной инфекцией легкой формы, с массой 3070 г, длиной 51 см. При рождении умеренная асфиксия с последующей реанимацией и установкой самостоятельного дыхания, 5/7/8 по Апгар. На 3 сутки жизни появилась неврологическая симптоматика и ребенок переведен в отделение патологии новорождённых и недоношенных детей (ОПНиН). По данным компьютерной томографии (КТ)-картина острого нарушения мозгового кровообращения (ОНМК) по ишемическому типу в бассейне левой средней мозговой артерии (СМА) и вертебробазилярном бассейне (ASPECTS 1-2). На фоне лихорадки и плеоцитоза в ликворе проводился поиск нейроинфекции, которая была исключена. При обследовании в МДКБ («Морозовская детская городская клиническая больница») диагностировано инструментально: МР-признаки кистозно-глиозной трансформации вещества головного мозга в теменной и височной долях слева; фенотипически-стигмы дизэмбриогенеза: односторонняя расщелина твердого неба и гемангиома нижнего века. Генетический анализ полиморфизмов выявил комплекс мутаций, ассоциирован-

ных с тромбофилией: гомозиготные мутации генов *ITGA2* (интегрин альфа 2) и *SERPINE1* (ингибитора активатора плазминогена); гетерозиготные мутации генов *FGB* (фибриногена бета), *ITGB3* (интегрин бета-3), *MTR* (метионин синтазы), *F13A1* (фактора свертывания XIII). С учетом фенотипических особенностей проводилось исследование на синдромальную патологию, в результате которого выявлен вариант в гене *KMT2D*, ассоциированный с синдромом Кабуки. Учитывая возраст пациента и вариабельность клинических проявлений, исключить его полностью не представлялось возможным. На фоне проводимой терапии (антикоагулянтной и профилактической, комплексной реабилитации) отмечена положительная динамика: прибавка массы тела, отсутствие воспалительных изменений; по данным МРТ ГМ (магнитно-резонансной томографии головного мозга) — реканализация тромбоза, что послужило основанием для выписки ребенка из стационара под наблюдение врачей.

Практическая значимость. Случай обосновывает: необходимость расширенного молекулярно-генетического тестирования при ПАИИ; важность учета материнского COVID-19 как значимого перинатального протромботического триггера, а также комплексной оценки полученных данных (фенотип, анамнез, генетика); эффективность ранней антикоагулянтной терапии.

Неполная форма болезни Kawasaki: диагностический вызов и критический дебют у ребенка грудного возраста

Габуева А.М., Ефимова Н.В.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Болезнь Kawasaki (БК) или слизисто-кожный лимфодулярный синдром — остро протекающее системное заболевание с преимущественным поражением средних и мелких артерий и развитием деструктивно-пролиферативного васкулита. Наиболее часто БК встречается у детей грудного и раннего возраста с частотой 6,6 на 100 000 детей до 5 лет. Особые трудности в клинической практике представляет неполная форма БК, при которой отсутствует полный набор классических критериев, что значительно повышает риск задержки постановки диагноза и увеличивает вероятность тяжелых кардиальных осложнений. Ключевая опасность БК заключается в развитии аневризм и стенозов коронарных артерий, что подчеркивает критическую важность ранней диагностики и адекватной терапии.

Цель демонстрации. Привлечь внимание к особенностям течения и крайней сложности диагностики неполной формы БК у младенцев.

Описание клинического случая. Мальчик 5 мес. поступил в МДГКБ с жалобами на фебрильную лихорадку на протяжении 12 дней. Из анамнеза известно, что 05.10.25 появилась пятнистая сыпь на груди, верхних и нижних конечностях, из-за чего обратились к педиатру, заподозрена розеола. С 07.10 по 14.10.25 был госпитализирован в ИКБ 1, где проводилась антибактериальная и глюкокортикоидная терапия. Учитывая наличие фебрильной температуры более 5 дней, сыпи и отсутствие слизисто-кожного синдрома, было заподозрено течение аутовоспалительного заболевания — неполной формы БК. С целью дообследования и верификации диагноза ребенок 14.10 был направлен в ревматологическое отделение МДГКБ. При поступлении состояние средней степени тяжести, отмечалась воспалительная мелкоочечная сыпь на лице, появляющаяся на высоте крика. Лабораторно: нормохромная анемия средней тяжести, значительный тромбоцитоз, высокая воспалительная активность — повышение СОЭ и СРБ. Верификация диагноза

неполной формы БК стала возможной благодаря сочетанию фебрильной лихорадки продолжительностью более 5 дней с сыпью, высокой лабораторной активностью воспалительного процесса и развитием тромбоцитоза. На 12-ый день заболевания проведен курс внутривенного иммуноглобулина (ВВИГ) с началом антиагрегантной и антикоагулянтной терапии. В первые дни лечения отмечалось усугубление патологических изменений: 18.10.25 анализ газов крови выявил тяжелый метаболический ацидоз, гиперлактатемию. К 20.10.25: анемия тяжелой степени и повышение NT-pro BNP, что указывало на миокардиальный стресс на фоне системного воспаления. После проведенной трансфузии эритроцитарной взвеси и продолжения терапии 21.10.25 анемия купировалась, тромбоцитоз сохранялся. В результате лечения удалось купировать острый метаболический криз, скорректировать анемию и добиться нормализации маркеров воспаления. Ребенок выписан в удовлетворительном состоянии под наблюдение специалистов, с рекомендацией продолжить терапию ацетилсалициловой кислотой.

Практическая значимость. Данный клинический случай демонстрирует тяжелое течение неполной формы БК у младенца, приведшее к развитию угрожающих жизни состояний (тяжелому метаболическому ацидозу, тяжелой степени анемии). Неполная форма БК является сложной задачей для диагностики, но лабораторные маркеры и эхокардиографические изменения должны служить подтверждением для верификации диагноза и начала своевременного лечения до 10 дней с момента начала лихорадки. Позднее начало лечения значительно повышает риск развития потенциально жизнеугрожающих сердечно-сосудистых осложнений (аневризм коронарных артерий). Таким образом, случай является ярким напоминанием о том, что ранняя диагностика и незамедлительная специфическая терапия являются залогом минимизации необратимого сосудистого поражения.

Ранняя диагностика гипер-IgE-синдрома: значение для прогноза и эффективности терапии

Дайхес А.В.¹, Рузиева К.А.¹, Алфимова А.С.¹

*Научные руководители: д.м.н., профессор Корсунский А.А.¹;
д.м.н., профессор Смирнова Г.И.¹; к.м.н. Зиновьева Н.В.²*

¹ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет); ²ГБУЗ города Москвы «Детская городская клиническая больница №9 им. Г.Н. Сперанского Департамента здравоохранения города Москвы»

Актуальность. Гипер-IgE синдром (HIES) — группа врожденных дефектов иммунитета (ВДИ) и характеризующаяся триадой симптомов: стойкое повышение уровня сывороточного IgE, экзема, рецидивирующие кожные и респираторные инфекции. Распространенность — около 1 случая на 1 млн населения. На сегодняшний день описано 8 генетических вариантов HIES, наиболее распространённым является STAT3-ассоциированный, наследуемый по аутосомно-доминантному типу ($\approx 70\%$ случаев), сопровождающийся характерными неинфекционными признаками: аномалии лицевого скелета, гипермобильность суставов, задержка выпадения молочных зубов и др. Для ранней идентификации заболевания Национальным институтом здоровья США разработана клиничко-лабораторная шкала Grimbacher V, однако эта система малоинформативна для диагностики ВДИ у маленьких детей, так как клиническая картина развивается постепенно по мере роста и развития ребенка, а неонатальный скрининг (TREC, KREC) часто не выявляет нарушения.

Цель демонстрации. Повышение настороженности практикующих врачей в отношении редких нозологий, учитывая атипичное течение и трудности диагностики даже в условиях расширенного неонатального скрининга. HIES ассоциирован с высокой летальностью и инвалидизацией, однако ранняя диагностика и терапия могут значительно повышать качество жизни пациентов.

Описание клинического случая. Девочка, 1 год 3 месяца, с верифицированным комбинированным иммунодефицитом — синдромом гипериммуноглобулинемии E с мутацией в гене *STAT3* (с.1909G>A). Перинатальный анамнез не отягощен. С рождения отмечались стойкие сры-

гивания, недостаточные прибавки массы тела. На 20-й день жизни — обильные угревые высыпания. Наследственный анамнез отягощён: по материнской линии — смерть ребёнка в постнатальном периоде, родители — этнические арабы, брак не близкородственный. В инфекционном анамнезе: в 3 мес. — фурункулез шеи и головы, в 4 мес. — двусторонняя полисегментарная пневмония, в 5 мес. — двусторонняя деструктивная пневмония с плевральным выпотом и исходом в пневматоцеле, в бронхоальвеолярном лаваже выявлены *P. jirovecii*, *Aspergillus*. В 7 мес — распространённая полиморфная сыпь на коже всего тела, регрессировавшая на фоне местной увлажняющей терапии, к 1 году 3 мес. — единичные эритематозно-папулёзные элементы без признаков вторичной инфекции за период наблюдения. В ходе лабораторного обследования выявлено повышение IgE (до 740 Ед/мл), эозинофилия, рецидивирующая нейтропения, вплоть до агранулоцитоза, в иммунограмме нарушение дифференцировки В-лимфоцитов и снижение уровня IL-17A и IFN- γ при нормальных значениях TREC и KREC. Инструментально — компрессионные переломы тел позвонков (Th7, Th10) на фоне остеопороза. Расчёт по шкале Grimbacher V. составил 40 баллов, что стало основанием для молекулярной верификации диагноза. Терапевтический подход включал длительную антимикробную, противогрибковую терапию, заместительную терапию иммуноглобулином и стимуляцию гранулоцитопоэза, на фоне которой минимизированы инфекционные эпизоды, нормализованы массо-ростовые показатели. Единственный куративный метод — трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК).

Практическая значимость. Представленный клинический случай иллюстрирует сложность ранней диагностики НIES. Нормальные показатели TREC и KREC не исключают наличие иммунодефицита, что подчёркивает ограниченность неонатального скрининга и необходимость углублённого обследования при наличии инфекционных и неинфекционных проявлений. Ранняя верификация диагноза стала возможной благодаря комплексной оценке клинической симптоматики и лабораторных данных. Таким образом, диагностика НIES требует высокого уровня настороженности и основана на совокупности клинических данных (балльная система), иммунологического профиля и молекулярно-генетического подтверждения, особенно при атипичном или стёртом дебюте. Своевременная диагностика определяет тактику ведения, включая своевременную противомикробную, противогрибковую терапию и возможность раннего проведения ТГСК.

Дифференциальная диагностика редкого FGFR-ассоциированного краниосиностоза: от синдрома Пфайффера к остеоглофонической дисплазии

Дерюгина П.Р., Мущерова Д.М.

Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;

к.м.н., доцент Ворона Л.Д.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Остеоглофоническая дисплазия (ОГД, OMIM #166250) — крайне редкое аутосомно-доминантное заболевание из группы FGFR-ассоциированных краниосиностозов, обусловленное мутацией в 8-м экзоне гена *FGFR1*. Мировой науке известно всего 24 случая заболевания. Схожесть с более известными и с FGFR-ассоциированными краниосиностозами, как синдромы Пфайффера (СП), Апера и Крузона, вызывает значительные диагностические трудности, особенно в неонатальном периоде.

Цель демонстрации. Продемонстрировать сложности ранней диагностики ОГД у новорождённого, подчеркнуть важность расширенного молекулярно-генетического тестирования для верификации диагноза и показать особенности тактики ведения пациента с этим редким заболеванием.

Описание клинического случая. Мальчик Г. от 38-летней матери с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом, беременность наступила в результате применения вспомогательных репродуктивных технологий (ЭКО с донорским сперматозоидом). Антенатально, на 27-й неделе гестации, при ультразвуковом исследовании были выявлены признаки черепно-лицевого дизостоза и укорочения конечностей. В первые часы жизни у ребенка развились нарастающие дыхательные расстройства вследствие критического сужения носовых ходов, что потребовало перевода в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных. В неонатальном периоде у ребенка выявлен комплекс стигм: панкраниосиностоз, лицевой дисморфизм (брахицефалия, экзофтальм, гипертелоризм, гипоплазия средней зоны лица) и характерные для СП расширение и деформация больших пальцев кистей. На основании этих признаков был первоначально заподозрен СП. У ребенка

методами нейровизуализации были выявлены окклюзионная гидроцефалия, мальформация Арнольда-Киари, дисгенезия мозолистого тела и подтвержден полисиноз. Рентгенографией скелета — ризомелическое укорочение конечностей и брахидактилия, не являющиеся типичным для этого синдрома. Была заподозрена ОГД, однако характерные для нее костные кисты отсутствовали. Для верификации диагноза проведено прицельное молекулярно-генетическое исследование наиболее частых мутаций, связанных с СП, — в экзонах 7 и 9 гена *FGFR2* и экзоне 7А гена *FGFR1*. Результаты оказались отрицательными, что позволило исключить данный синдром. В связи с этим диагностический поиск был расширен: методом массового параллельного секвенирования проанализирована панель из 166 генов, ассоциированных с костной патологией. Исследование выявило патогенную мутацию в 8 экзоне гена *FGFR1* (с.989A>T, р.Asn330Ile), что позволило установить окончательный диагноз — ОГД. К 3 неделе жизни у пациента нарастали симптомы пилоростеноза, которые характерны как для СП, так и для ОГД. Это послужило поводом к хирургической коррекции в возрасте 40 дней. В 1 месяц ребенку были проведены вентрикулоцистерностомия и трахеостомия с положительным эффектом, а в 3 месяца проведена краниопластика. Диагностика редкого краниосиностаза повлияла на терапевтические направления. В мультидисциплинарную группу помимо педиатров, неврологов, нейрохирургов, челюстно-лицевых и абдоминальных хирургов были включены эндокринолог, офтальмолог и ортопед в связи с характерными нарушениями фосфорно-кальциевого обмена и решениями возникших проблем FGF23-опосредованной гипофосфатемии. На сегодняшний день ребенку 6 лет и благодаря своевременно проведенным лечебно-диагностическим мероприятиям и диспансерному наблюдению его состояние удовлетворительное, нервно-психическое развитие и антропометрические показатели соответствуют возрасту.

Практическая значимость. Точная диагностика ОГД, как и всех краниосиностазов, требует обязательного молекулярно-генетического подтверждения. В диагностике приведенного случая сложности возникли в связи со схожестью с СП 2 типа и отсутствием ранее описанных патогномоничных признаков заболевания. Постановке диагноза способствовали выявленные мутации в гене *FGFR1*, а также нехарактерное для СП ризомелическое укорочение конечностей.

Клинический случай доброкачественной формы аритмии новорожденных

Драгунов В.В.¹, Драгунова М.В.¹, Зизюкина К.С.¹, Бурлакова И.М.¹

Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.^{1,2};

д.м.н., профессор Жиркова Ю.В.^{1,2}

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;

²ГБУЗ города Москвы «Детская городская клиническая больница №9 им. Г.Н. Сперанского Департамента здравоохранения города Москвы»

Актуальность. Нарушения сердечного ритма у новорожденных (МКБ10: P29.1), являются значимой проблемой неонатологии и детской кардиологии, требующей раннего выявления и своевременного начала терапии. Распространенность неонатальных аритмий достигает 1–5 % среди новорожденных. К основным причинам развития нарушений ритма следует отнести морфофункциональную незрелость проводящей системы сердца, реализацию внутриутробной инфекции и перенесенную ante- и интранатальную гипоксию.

Цель демонстрации. Показать особенности течения и тактики ведения пациента с доброкачественной формой аритмии у новорожденного.

Описание клинического случая. Девочка У. от 2-й беременности, от 2-х оперативных родов на 31-й неделе гестации в связи с ранним излитием околоплодных вод, от матери 23 лет с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом (1-ые роды — оперативное родоразрешение на 34 неделе в связи с развитием эклампсии). Беременность с бессимптомной бактериурией (*Kl. pneumoniae* — 10⁵), кандидозом цервикального канала (*C. albicans* — 10⁶). Безводный промежуток 25 часов. Масса тела 1650 г, длина 41 см, оценка по Апгар 5/6 баллов. При рождении тяжелое состояние за счет кардиореспираторной недостаточности, дыхания типа «гаспинг», брадикардии (частота сердечных сокращений (ЧСС) 68 уд/мин). В родильном зале начата неинвазивная вентиляция методом постоянного положительного давления в дыхательных путях, на 4-й минуте жизни выполнена интубация трахеи с эндотрахеальной инстилляцией сурфактанта (куросурф 200 мг/кг). При поступлении в отделение реанимации: ЧСС 146 уд/мин, тоны сердца приглушены, выявлен нерегулярный ритм сокращений, артери-

альное давление 56/25 мм рт. ст., время наполнения капилляров 3 секунды. Отмечался умеренный синдром угнетения, желтушность кожи, экхимозы, кровоточивость при заборе крови. По rSOFA — 6 баллов. На электрокардиографии (ЭКГ) — синусовая тахикардия 150 уд/мин и узловые желудочковые экстрасистолы по типу би- и тригеминии. По эхокардиографии: сохраненные фетальные коммуникации, трикуспидальная регургитация 2 степени. На рентгенографии органов грудной клетки — диффузное снижение прозрачности легочных полей. По данным нейросонографии — признаки незрелости структур головного мозга. Лабораторно выявлены гипербилирубинемия (непрямой билирубин 208,4 мкмоль/л), повышение прокальцитонина (1,478 нг/мл), натрийуретического пептида (2044 пг/мл), гипотиреоз (тиреотропный гормон 1,76 мкМЕ/мл, свободный тироксин 7,95 пмоль/л). Девочке проводилась инфузионная (130 мл/кг/сут), метаболическая терапия, профилактика геморрагической болезни фитоменадионом 0,4 мг/кг/сут и гемостатическая терапия этамзилатом 0,3 мл/кг/сут. Учитывая высокий риск реализации внутриутробной инфекции, проводилась также антибактериальная (ампициллин-сульбактам 75 мг/кг/сут; гентамицином 5 мг/кг/сут) и противогрибковая терапия (флуконазолом 6 мг/кг/сут). Для коррекции имеющейся гипербилирубинемии проводилась непрерывная фототерапия. На фоне проводимого лечения отмечалось улучшение состояния, по данным ЭКГ экстрасистол не определялось. На 29 сутки в удовлетворительном состоянии выписана под наблюдение участкового педиатра и кардиолога, прибавка в массе +131 г. На данный момент ребенку 4 месяца, нарушений ритма сердца не наблюдалось, физическое и нервно-психическое развитие соответствует возрастным нормам.

Практическая значимость. Представленный клинический случай демонстрирует типичную картину доброкачественного течения аритмии у недоношенного ребенка с несколькими аритмогенными факторами — гестационной незрелостью, внутриутробным инфицированием, перинатальной гипоксией. Нормализация ритма на фоне коррекции основных состояний без назначения антиаритмической терапии подтверждает доброкачественный характер аритмии с благоприятным прогнозом.

Клинический случай дефицита орнитинтранскарбамилазы в педиатрической практике

*Дронова Р.И., Акимова А.М., Лепетюха М.А.
Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Л.Е.*

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Дефицит орнитинтранскарбамилазы (ОТК) — это редкое наследственное X-сцепленное рецессивное заболевание. Клинические проявления дефицита фермента связаны с токсическим действием избытка аммиака на белое вещество головного мозга. Неонатальная форма дефицита ОТК имеет крайне тяжелое течение и характеризуется дебютом заболевания в первые часы жизни, респираторным дистресс-синдромом, гипотермией и судорогами. Прогрессирующая гипераммониемия может привести к коме и летальному исходу. У многих детей наблюдается задержка психомоторного развития.

Цель демонстрации. Представить клинический случай ранней диагностики неонатальной формы дефицита ОТК и отметить важность своевременного начала лечения. Анализ истории болезни новорожденной девочки С., находившейся на лечении в МДГКБ ДЗМ.

Описание клинического случая. Девочка С., от 3 беременности, 3 самостоятельных родов (1 ребенок — девочка с недифференцированным иммунодефицитом, погибла в возрасте 4 лет из-за метаболического криза после белковой нагрузки; 2 ребенок — мальчик с недифференцированным иммунодефицитом, погиб на 6 с/ж). Соматический анамнез матери отягощен: дефицит ОТК, носительство гетерозиготной мутации гена *OTC*. В 3 триместре положительный анализ на *St. agalactiae*. По результатам ДНК-анализа у плода обнаружен вариант в гене *OTC* с.533C>T в гетерозиготном состоянии. Девочка доношенная, APGAR 8/8 баллов. Через 1 час после рождения развилась одышка. По данным КЩС: смешанный ацидоз, гипогликемия 2,2 ммоль/л. Ребенок в возрасте 1 суток жизни (с/ж) был госпитализирован в МДГКБ ОРИТН из родильного дома в связи с риском развития метаболического криза и гипераммониемии. Состояние при поступлении тяжелое, обусловлено инфекционным токсикозом, дыхательной недостаточностью, цере-

бральной депрессией, нарушением обмена белка. Начата антибактериальная и инфузионная терапия. Получала энтеральное питание (дотация белка 0,9 г/кг/сут). Уровень аммония на 1 с/ж — 239 мкг/дл. На 2 с/ж — выше измеряемых значений. Назначен бензоат натрия, проводилась инфузионная терапия раствором декстрозы. В результате проведенного лечения уровень аммония снизился до 66 мкг/дл. В неврологическом статусе — синдром угнетения. По НСГ: признаки морфофункциональной незрелости структур головного мозга. На 3 с/ж состояние средней тяжести, стабильное, с положительной динамикой девочка переведена в неонатологическое отделение с предварительным диагнозом «Дефицит орнитинтранскарбамилазы». На фоне терапии уровень аммония равен 145 мкг/дл. В возрасте 10 суток ребенок выписан в удовлетворительном состоянии. В 7 месяцев 10 дней девочка проходила плановое обследование в отделении наследственных нарушений обмена веществ МДГКБ. По данным осмотра психомоторное развитие соответствовало возрасту. Проведена валидация варианта в гене *OTC c.533C>T* методом секвенирования по Сэнгеру. Вариант подтвержден в гетерозиготном состоянии. Учитывая отягощенный семейный анамнез и эпизоды гипераммониемии, была назначена патогенетическая терапия глицерола фенилбутиратом, бензоат натрия отменен. По результатам лабораторных исследований уровень аммония в пределах нормы, белково-синтетическая функция печени сохранена. В 1 год 1 месяц ребенок экстренно госпитализирован в отделение наследственных нарушений обмена веществ с эпизодами гипераммониемии. Состояние при поступлении средней тяжести. В анализе крови: уровень аммония 34–81 мкг/дл. Доза глицерола фенилбутирата скорректирована на актуальную массу. Уровень аммония снизился до 19 мкг/дл. Девочка выписана в удовлетворительном состоянии.

Практическая значимость. Данный клинический случай демонстрирует важность своевременной диагностики дефицита орнитинтранскарбамилазы. Раннее выявление и незамедлительно начатая метаболическая терапия позволили избежать развития тяжелых осложнений, в том числе задержки.

Синдром короткой кишки: пациент с высокой степенью коморбидности

Евдокимова В.А.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Синдром короткой кишки (СКК) неонатального периода является крайне тяжелым состоянием, возникающим вследствие обширных резекций кишечника, чаще всего в результате врожденных пороков развития (ВПР), таких как атрезия подвздошной кишки. По данным статистики «Ассоциации детских хирургов» частота встречаемости СКК 24,5 на 100 000 живорожденных. Ведение таких пациентов сопряжено с высоким риском развития хронической кишечной недостаточности, септических и тромботических осложнений, а также неврологических нарушений, что требует интегративного подхода и этапной хирургической коррекции. Данный клинический случай иллюстрирует комплексный подход к лечению пациента с СКК и развившимися жизнеугрожающими осложнениями.

Цель демонстрации. Описание пациента с СКК, потребовавшим множественных реконструктивных операций, отягощенным полирезистентной нозокомиальной инфекцией, системным тромбозом магистральных вен и острым нарушением мозгового кровообращения (ОНМК), с представлением алгоритма хирургической реабилитации.

Описание клинического случая. Пациентка А., возраст на момент поступления 2 месяца 18 дней (дата рождения 11.07.2025). Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне гестационной артериальной гипертензии, пиелонефрита, гидронефроза обеих почек 1–2 степени, внутрисеченочного холестаза, угрозы прерывания беременности, истмико-цервикальной недостаточности. 1 срочные роды. При рождении вес — 4000 г, рост — 55 см. Оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. Состояние при рождении тяжелое за счет ВПР ЖКТ, переведена в ОРИТН. На фоне врожденной атрезии подвздошной кишки последовательно выполнены: лапаротомия, резекция измененного сегмента кишки с формированием илеостомы (12.07.2025); последующее закрытие стомы с наложением илео-колоанастомоза (12.08.2025). В связи с прогрессирующей дилатацией оставшегося отдела тонкой кишки и декомпен-

сацией СКК проведена релапаротомия с энтеропластикой по Bianchi (15.10.2025). В послеоперационном периоде развились осложнения: катетер-ассоциированный окклюзионный тромбоз основных вен, нозокомиальная инфекция, вызванная *Acinetobacter baumannii* и *Klebsiella pneumoniae*, и, на фоне системного воспалительного ответа и коагулопатии, острое нарушение мозгового кровообращения (ОНМК) по ишемическому типу в бассейнах нескольких мозговых артерий с развитием судорожного синдрома (эпилептический статус). Проводилась интенсивная терапия, включающая комбинированную антибактериальную терапию (цефтазидим-авибактам, колистиметат натрия, азтреонам), антикоагулянты (гепарин) и противосудорожные препараты (леветирацетам). На фоне лечения достигнута положительная динамика: регресс неврологической симптоматики, купирование судорог, снижение маркеров воспаления. Для обеспечения длительного венозного доступа была выполнена имплантация порт-системы (Biovias), что является важным этапом в обеспечении дальнейшего парентерального питания, от которого ребенок ещё зависим продолжительное время, и инфузионной терапии.

Практическая значимость. Представленный случай демонстрирует необходимость: раннего и оптимального хирургического лечения для коррекции анатомического дефекта и профилактики синдрома приводящей петли; тщательного мониторинга и профилактики тромботических и инфекционных осложнений, ассоциированных с длительной катетеризацией центральных вен и парентеральным питанием; высокой настороженности в отношении неврологического статуса пациентов с СКК на фоне сепсиса и коагулопатии; индивидуализированного подхода к нутритивной поддержке и планированию этапных хирургических вмешательств (в данном случае — установка венозного порта). Эффективное ведение коморбидных пациентов требует консолидированных усилий мультидисциплинарной команды, включающей детских хирургов, гематологов, анестезиологов-реаниматологов, неврологов, инфекционистов и клинических фармакологов, что является определяющим фактором в улучшении прогноза и снижении риска жизнеугрожающих осложнений.

Ранние маркеры холестатических заболеваний печени у новорожденных детей

Емелюшина С.А.¹

Научный руководитель: д.м.н., профессор Дегтярева А.В.²

¹ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет); ²ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. акад. В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Актуальность. Ранняя диагностика холестаза определяет правильную тактику ведения новорожденных с серьезными заболеваниями печени, в том числе билиарной атрезией, тем самым позволяет предупредить развитие осложнений и провести своевременное оперативное вмешательство.

Цель демонстрации. Проиллюстрировать наиболее ранние маркеры холестатических заболеваний печени у новорожденных детей.

Описание клинического случая. Ребенок родился в срок, на 38 неделе гестации. При рождении масса тела 2760 г, длина тела 50 см, Апгар 8/9, конфликт по системе АВ0, положительная проба Кумбса. К концу первых суток жизни появилась желтушность кожных покровов, проводился мониторинг почасового прироста билирубина, стул мекониальный, печень и селезенка не увеличены. Общий билирубин на 2 с.ж. — 182 мкмоль/л, прямая фракция не исследовалась. Уровень гемоглобина был в норме. К 3 с.ж. желтуха выросла до 4 степени по Крамеру, общий билирубин — 205 мкмоль/л, прямая фракция — 28 мкмоль/л, что составляет 13,7 % от уровня общего. Тем не менее, учитывая, что в первые 2 недели норма прямого билирубина <17 мкмоль/л, наш показатель превышал допустимые значения почти в 2 раза. Показаний к проведению фототерапии не было. По УЗИ на 3 с.ж. размеры печени и селезенки не увеличены, желчный пузырь сокращен. Однако в виду того, что исследование проводилось после кормления, данное изменение расценивалось как вариант нормы. На 4 с.ж. ребенок выписывается домой с диагнозом гемолитическая болезнь новорожденного по АВ0-системе, желтушная форма, легкое течение. На 25 с.ж. в связи с выраженной вялостью и обильными срыгиваниями ребенок поступил в стационар, где выявлены двусторонние эпидуральные гематомы. Проведены тре-

панация черепа и удаление гематом. Анализ коагулограммы свидетельствовал в пользу Витамин-К-зависимой коагулопатии (ПТИ 6 %, МНО 6,3, фибриноген 3,4). При осмотре отмечались желтуха, ахолия стула, печень и селезенка выступали на 3 см из-под реберной дуги. При обследовании выявлен синдром холестаза (ГГТ 383,8; билирубин общий 132,8; билирубин прямой 75,3 (56,7 %)). УЗИ натощак показало малый размер желчного пузыря, который не реагировал на приемы пищи. После исключения других заболеваний, проявляющихся неонатальным холестазом, установлен диагноз билиарной атрезии и в возрасте 2 месяцев 8 дней выполнена операция по Касаи с положительным эффектом. В анамнезе состояние ребенка удовлетворительное.

Практическая значимость. Клинические проявления неонатального холестаза неспецифичны, особенно в первые сутки жизни, когда стул может быть мекониальным, размеры печени и селезенки не увеличены, а желтуха расценивается как транзиторное состояние. При исследовании общего билирубина необходимо оценить прямую фракцию, поскольку именно она дает представление о наличии холестаза уже в первые сутки жизни. Кроме того, важно корректно интерпретировать этот показатель: у новорожденных до 14 с.ж. билирубин в норме должен быть меньше 17 мкмоль/л (в нашем клиническом случае показатель превышал норму почти в 2 раза). По данным литературы, прямая фракция >17 мкмоль/л обладает 100 % чувствительностью в отношении холестаза (Исаева М.Х., 2023). Вторым важным маркером является сокращенный желчный пузырь при УЗИ, однако данное изменение свидетельствует о патологии только в случае проведения УЗИ натощак, а в данном наблюдении исследование было выполнено после кормления, что стало причиной ложноотрицательного результата. Правильная интерпретация прямой фракции билирубина на 3 сутки жизни, а также изменения желчного пузыря при УЗИ могли бы позволить предупредить тяжелое осложнение в виде внутричерепного кровоизлияния, которое в данном случае является следствием нарушения всасывания витамина К в кишечнике на фоне холестаза, и выбрать верную тактику ведения пациента.

Клинический случай Нунан-подобного синдрома у недоношенного новорожденного

*Зизюкина К.С., Драгунова М.В., Миронова В.А., Мущерова Д.М.
Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.; к.м.н., доцент
Черкасова С.В.*

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Нунан-подобный синдром (OMIM 613563) — редкое наследственное заболевание из группы RASопатий — состояний, обусловленных мутациями в генах, кодирующих сигнальный путь RAS/MAPK. Генетической основой Нунан-подобного синдрома являются гетерозиготные мутации в гене *CBL*, расположенном на 11 хромосоме и кодирующем Е3 убиквитинлигазу, выполняющую функцию отрицательного регулятора рецепторных тирозинкиназ, включая путь RAS/MAPK. Мутация гена *CBL*, в отличие от синдрома Нунан, встречается не более чем в 1 % случаев. Клиническая картина Нунан-подобного синдрома может полностью соответствовать клинике синдрома Нунан, что не позволяет установить четкую связь между генетическими нарушениями и фенотипом. Однако наиболее характерны для Нунан-подобного синдрома краниофациальные дисморфии, врожденные пороки сердца, аномалии роста и скелета, повышенная предрасположенность к онкологическим заболеваниям.

Цель демонстрации. Представление особенностей течения и диагностики Нунан-подобного синдрома у экстремально недоношенного новорожденного. Проведен ретроспективный анализ истории болезни мальчика Э., а также анализ отечественной и зарубежной литературы по RASопатиям.

Описание клинического случая. Мальчик Э. от 1-й осложненной беременности, протекавшей с укорочением шейки матки и наложением акушерского пессария, многоводием. От 1-х экстренных оперативных родов на сроке гестации 27 недель в связи с началом родовой деятельности. При рождении масса 1295 г, длина тела 38 см, оценка по Апгар 5/6 баллов. Состояние при рождении тяжелое за счет крайней недоношенности, респираторных нарушений и гипоксического поражения центральной нервной системы. Ребенок после рождения переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных, в раннем

неонатальном периоде были диагностированы врождённые пороки развития: гидронефроз кистозно-дисплазированной правой почки, кистозное образование забрюшинного пространства, гипертрофия миокарда, дилатация правых отделов сердца и левого предсердия. Лабораторно отмечались признаки системного воспаления, глюкозурия, протеинурия и бактериурия. Учитывая тяжесть состояния, наличие множественных врождённых пороков развития и высокий уровень стигматизации: асимметрия черепа и лица, антимонголоидный разрез глаз, относительный экзофтальм, короткая утолщённая шея, сосочковый гипертелоризм, ребенок был консультирован генетиком, взят материал для полноэкзомного секвенирования. Неонатальный и аудиоскрининг отрицательные. На 7-е сутки под контролем УЗИ была выполнена нефростомия справа с дренированием паранефрального кистозного образования. В течение первых двух месяцев жизни отмечались рецидивирующие инфекции дыхательных и мочевых путей, также был зафиксирован эпизод лейкопении (лейкоциты $2,32 \times 10^9/\text{л}$), который был расценён как потенциальный ранний маркёр ювенильного миеломоноцитарного лейкоза. На 2-м месяце жизни отмечалось развитие некротизирующего энтероколита, потребовавшего длительной консервативной терапии. При молекулярно-генетическом исследовании была обнаружена гетерозиготная мутация в гене *CBL* (с.1111Т>С, р.Тур371His). В возрасте 3 месяцев и 8 дней в удовлетворительном состоянии мальчик был выписан домой под амбулаторное наблюдение мультидисциплинарной команды.

Практическая значимость. Фенотипическая вариабельность при *CBL*-синдроме значительна: у большинства пациентов наблюдаются лицевой дизморфизм, постнатальная задержка роста, кардиальные аномалии и кожные проявления. В описанном случае сочетались типичные стигмы дизэмбриогенеза с ранее не описанными в литературе врождёнными пороками развития мочевыводящей системы. Выявленный у ребенка эпизод лейкопении может расцениваться как ранний маркёр гематологического осложнения, что согласно рекомендациям, требует длительного динамического наблюдения гематолога с регулярным контролем показателей периферической крови и маркёров миелопролиферации.

Дифференциально-диагностические особенности генодерматозов в практике неонатолога

Зубакова С.В., Зизюкина К.С., Миронова В.А., Ершова П.Ю.

Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;

д.м.н., профессор Жиркова Ю.В.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Генодерматозы — это спектр генетических патологий, проявляющихся как изолированным поражением кожи, так и сочетанием с множественными врожденными пороками развития (МВПР).

Цель демонстрации. Описать особенности генодерматозов в практике врача-неонатолога.

Описание клинического случая. Ребенок 1. Девочка К., от матери с отягощенным акушерским анамнезом, родилась на 38 неделе гестации. Масса при рождении — 2820 г, длина — 48 см, Апгар 8/8 бб. Отмечались эрозии пальцев кистей, слизистых рта и левого глаза, требовавшие перевода в отделение патологии новорожденных на 1 сутки жизни. Течение врожденной пневмонии и некротизирующего энтероколита (НЭК) аргументировало старт антибактериальной терапии. По данным полноэкзомного секвенирования обнаружена мутация гена *LAMC2* (с.522-1G>A), ассоциированная с пограничным буллезным (ПогрБЭ) эпидермолизом средней тяжести (МКБ10 Q81.8; OMIM#619785). На фоне терапии пневмония разрешилась, эпизод НЭК купирован, что в 27 суток жизни привело к выписке девочки из стационара. Ребенок 2. Девочка М., от близкородственного брака. Роды на 41 неделе гестации. Масса при рождении — 3470 г, длина — 51 см, Апгар 9/10 бб. Состояние среднетяжелое ввиду раны на правой голени, ониходистрофий обеих рук. На 3 сутки жизни ребенок переведен в отделение патологии новорожденных. Полноэкзомное секвенирование выявило нонсенс-мутацию в гене *LAMC2* (с.667C>T), подтвердившую тяжелый ПогрБЭ (МКБ10 Q81.1; OMIM#226700). Нарастание эрозий на фоне воспалительной реакции крови требовало начала антибактериальной терапии, что позволило купировать инфекционный процесс и выписать девочку из стационара. При госпитализации через месяц состояние тяжелое в связи с интоксикацией и дыхательной недостаточностью. Пневмо-

ния в сочетании со стриктурами гортани и систолическая дисфункция в рамках синдрома полиорганной недостаточности (СПОН) аргументировали проведение кардиореспираторной поддержки. Прогрессирование СПОН привело к смерти в 6 месяцев 28 дней. Ребенок 3. Мальчик С., от 1 беременности. На II ультразвуковом (УЗ) скрининге обнаружены МВПР. Роды экстренные оперативные на 37 неделе гестации. Масса тела при рождении — 2150 г, длина — 47 см, Апгар — 6/7 бб. Состояние тяжелое за счет кардиореспираторной депрессии и мышечной гипотонии. При осмотре в ОРИТН кожа гиперемирована, с буллами. Обращали внимание множественные стигмы дисэмбриогенеза, двухсторонняя расщелина альвеолярных отростков и твердого неба, дефекты дистальных отделов конечностей, гипоспадия. На УЗИ — мультикистозная дисплазия правой почки и уретерогидронефроз слева. Аномалия кожи по типу эпидермолиза требовала особого ухода в условиях кувеза. Несмотря на проводимую терапию, врожденная инфекция привела к СПОН и летальному исходу на 8 сутки жизни. По результатам кариотипирования: кариотип 46, XY, del(4) (p16.3), что соответствовало синдрому Вольфа-Хиршхорна (МКБ10 Q93.3; OMIM#194190). Ребенок 4. Девочка В., от 1 беременности, родилась на 39 неделе гестации путем кесарева сечения. Масса при рождении — 3120, длина — 50 см, Апгар — 7/8 бб. Состояние тяжелое за счет кожных изменений: плотная кожа с трещинами и отслойкой пластов эпидермиса, эктропион, эклабиум, что требовало пребывания в кувезе и назначения системных ретиноидов. Полноэкзомное секвенирование обнаружило мутацию в гене *ABCA12* (с.6443C>A), что подтвердило ихтиоз Арлекина (МКБ10 Q80.4; OMIM#242500). На фоне лечения кожа очистилась от плотных чешуек, что на 20 сутки позволило выписать ребенка из стационара.

Практическая значимость. При всей гетерогенности генодерматозы могут иметь идентичные кожные проявления, как у детей с ПогрБЭ и синдромом Вольфа-Хиршхорна. У ребенка с ихтиозом Арлекина формировались генерализованные кожные пластины, приводящие к эклабиуму и эктропиону. Несмотря на манифестацию с рождения, постановка диагноза может быть отложена из-за присоединения инфекции и коморбидной патологии. Молекулярно-генетическое исследование является ключевым звеном в диагностике генодерматозов с целью назначения таргетной терапии.

Заместительная почечная терапия у новорожденного ребёнка с VACTERL-синдромом (клинический случай)

*Касьянова А.Н.^{1,2}, Свистунова В.А.², Цуцаев Р.О.², Русакова Е.В.²
Научный руководитель: д.м.н., профессор Климов Л.Я.¹*

¹ФГБОУ ВО «Ставропольский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; ²ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница»

Актуальность. Ассоциация VACTERL представляет собой сочетание нескольких врождённых аномалий: аномалии позвоночника (Vertebral), атрезию ануса (Anal atresia), пороки сердца (Cardiovascular), трахеопищеводный свищ (Tracheo-Esophageal fistula), аномалии почек (Renal) и конечностей (Limb). VACTERL встречается у новорожденных относительно редко (от 1:10 000 до 1:40 000), чаще у мальчиков (2,6:1). Летальность высокая — 50–85 % умирают в течение первого года жизни.

Цель демонстрации. Продемонстрировать на примере клинического случая эффективность и безопасность проведения заместительной почечной терапии (ЗПТ) у новорожденных с последующим формированием алгоритма ведения подобных пациентов для улучшения исходов лечения. Представление опыта проведения ЗПТ у новорожденного ребёнка с VACTERL-ассоциацией.

Описание клинического случая. Ребенок Т., рожденный от молодой женщины, от 3-й беременности, индуцированной ЭКО, протекавшей на фоне угрозы прерывания (на 16-й, 22-й неделях гестации), гестационного СД, субклинического гипотиреоза, нефропатии беременных с 34 недели, маловодия, плацентарной недостаточности. В 36 недель впервые диагностирован ВПР мочевыделительной системы: аплазия правой почки, пиелозктазия слева. Мальчик рожден на 38-й неделе гестации, 1-х родов, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов, масса тела 2340 г, длина 47 см. Локально наружное отверстие ануса сохранено, мекония нет, зондирование провести невозможно. Диагностирована высокая аноректальная атрезия, мешковидное удвоение прямой кишки. Ребенок переведен в ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница». По результатам УЗИ, подтверждена аномалия развития почек — размеры левой почки соответствуют гестационному возрасту, экзогенность паренхимы повышена, признаков урообструкции нет, правая почка не

визуализируется; по ЭХО-КГ диагностирован ВПС: Тетрада Фалло (субаортальный ДМЖП 2,8 мм, умеренный стеноз ЛА с градиентом давления ПЖ/ЛА 10 мм рт. ст., дилатация полости ПЖ, умеренная декстрапозиция аорты), межпредсердное сообщение (2,0 мм). ОАП (2,0 мм). НК 1Б. На 2-е сутки жизни ребёнку выполнено оперативное вмешательство: лапаротомия, рассечение мембраны прямой кишки, колостомия по Майдлю. Находился на ИВЛ в ОАиР в послеоперационном периоде. С 3-х суток жизни клинически отмечено отсутствие мочи в подгузнике, при попытке установки уретрального катетера — технические трудности, диагностирован клапан задней уретры. Выполнено пункционное наложение эпицистостомы под УЗ-навигацией. В последующие 12 часов диурез контролируется по цистостоме — диагностирована анурия (темп диуреза 0,5–0,25 мл/кг/час). Гидробаланс за сутки +230 мл (11 %), клинически нарастание отечного синдрома, дыхательной недостаточности. Лабораторно нарастание креатинина до 172 мкмоль/л (рСКФ 8,8 мл/мин/1,73 м²), мочевины с 3,3 до 18,5 ммоль/л. По данным УЗИ — резкое снижение кровотока в единственной почке. В связи с отсутствием эффекта от консервативной терапии ОПП было принято решение о начале заместительной почечной терапии методом экспозиционного перитонеального диализа (ПД). В течение 3-х суток проводился ПД с использованием концентрированных растворов (4,25 %). При проведении ЗПТ удавалось получить ультрафильтрацию, что позволило купировать отёчный синдром. Отмечалось купирование азотемии (снижение креатинина до 65 мкмоль/л), прирост темпов диуреза до 2 мл/кг/ч — проведение ЗПТ было остановлено. При своевременном проведении ЗПТ у ребенка с ассоциацией VACTERL удалось купировать проявления острого повреждения почек.

Практическая значимость. Своевременное начало ПД у новорождённого с врождённой хирургической патологией позволило ликвидировать электролитные, метаболические нарушения и гипергидратацию. Проведение ПД у новорождённого с колостомой — безопасный вид ЗПТ в раннем послеоперационном периоде.

Клинический случай венооклюзионной болезни печени у ребенка после химиотерапии

*Клочкова В.П., Козлинская А.М., Булаткина В.Д.
Научный руководитель: к.м.н, доцент Ларина Л.Е.*

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Венооклюзионная болезнь (ВОб) печени или синдром синусоидальной обструкции (ССО) — это редкое, но серьезное осложнение, которое развивается после ТГСК и при некоторых режимах химиотерапии вследствие токсичности ряда препаратов и характеризуется гипербилирубинемией, задержкой жидкости и гепатомегалией.

Цель демонстрации. Описание клинического случая ВОб печени после полихимиотерапии (ПХТ) у ребенка с опухолью почки.

Описание клинического случая. Мальчик М., 14.10.24 г.р., был госпитализирован в Морозовскую ДГКБ 19.09.25 из-за обнаружения объемного образования брюшинного пространства, предположительно правой почки. Из анамнеза: ребенок от 2 физиологической беременности, 2 срочных родов на 40 неделе. При рождении рост 55 см, масса 4050 г, по APGAR 8/9 баллов. По данным УЗИ органов брюшной полости в проекции правой почки определялось объемное солидное образование, исходящее из средней трети паренхимы, с четкими достаточно ровными контурами, изоэхогенной неоднородной структуры за счет гипозоногенных включений, размерами 100 × 65 × 74 мм. Также по результатам КТ органов грудной и брюшной полостей с контрастированием были выявлены множественные участки консолидации, единичные субплевральные буллы, количественная забрюшинная лимфаденопатия. 23.09.25 собран онкоконсилиум, показано проведение предоперационной ПХТ препаратами винкристин 1,5 мг/кг и дактиномицин 0,045 мг/кг в течение 4 недель согласно протоколу. 10.10.25 пациент был госпитализирован в онкологическое отделение МДГКБ, проведено комплексное обследование, которое выявило разноплановую динамику: положительную в виде уменьшения размеров объемного образования правой почки до 70 %; отрицательную в виде формирования асцита, сохранения количественной забрюшинной лимфаденопатии, диффузного снижения плотности печени. Лабораторно: тяжелые анемия (66 г/л), тромбоцитопения (7×10^9 /л); синдромы цитолиза (АЛТ уве-

личен в 36 раз, АСТ в 41 раз, ЛДГ в 3,5 раза) и холестаза (прямая гипербилирубинемия, ГГТ увеличен в 2 раза), вторичная коагулопатия. Повышены уровни СРБ (74,7 мг/л), прокальцитонина (2,59 нг/мл). На основании данных анамнеза, результатов инструментальных и лабораторных исследований установлена лекарственно-индуцированная ВОБ печени. Проводилась комплексная терапия, включавшая продолжение ХТ винкристином, трансфузионную поддержку тромбоконцентратом и эритроцитарной взвесью, инфузионную поддержку, антибактериальную терапию цефтазидимом, гепатопротекторную терапию уродезоксихолевой кислотой, а также лечение коагулопатии гепарином натрия в/в. Осложнения были купированы, и пациент в стабильном состоянии был выписан домой под наблюдение педиатра и нефролога по месту жительства. Также даны рекомендации по контролю показателей крови с подсчётом тромбоцитов, приёму ко-тримаксозола и направление на плановую госпитализацию для проведения хирургического этапа лечения.

Практическая значимость. Данный случай демонстрирует важность баланса между эффективностью противоопухолевой терапии и профилактикой таких осложнений, как ВОБ печени, а также необходимость контроля способов лечения, соотношения риска и пользы.

Трансфузионно-зависимая анемия у младенца: от диагноза гемолитической болезни плода к молекулярному подтверждению наследственного стоматоцитоза

*Косничева Е.А., Шимкова Н.П., Габуева А.М.
Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Л.Е.*

*ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России*

Актуальность. Наследственный стоматоцитоз — редкая форма наследственной гемолитической анемии, обусловленная дефектом мембранных белков эритроцитов, регулирующих ионный транспорт, с аутосомно-доминантным типом наследования. В европейских странах встречается с частотой 1:50000. Опасность дегидратационной формы стоматоцитоза заключается в катастрофически высоком риске тромбоэмболических осложнений после спленэктомии, что подчеркивает критическую важность точной молекулярно-генетической верификации диагноза для определения безопасной тактики лечения.

Цель демонстрации. Привлечь внимание к сложностям дифференциальной диагностики наследственного стоматоцитоза у детей грудного возраста с отягощенным неонатальным анамнезом.

Описание клинического случая. Пациент М., 2 месяца, госпитализирован в гематологическое отделение в связи с анемией и сохраняющейся с рождения трансфузионной зависимостью. Из анамнеза известно, что ребенок в периоде новорожденности находился в отделении реанимации и интенсивной терапии в тяжелом состоянии. Мальчик родился на сроке 35 недель путем кесарева сечения. По шкале APGAR — 7/7 баллов. Рост при рождении — 47 см, масса — 2440 г. В анамнезе отмечено, что во время беременности трехкратно проводился кордоцентез с внутриутробным переливанием крови. Учитывая клинику прогрессирующей полиорганной недостаточности, неиммунную водянку, обусловленную внутриутробной инфекцией (гидроторакс, гидроперикард, асцит), развитие инфекционного токсического шока, ДВС-синдрома, судорожного синдрома, лихорадку, повышение прокальцитонина, выставлен диагноз бактериального сепсиса новорожденного на 5 сутки жизни. Проведена респираторная и кардиотоническая поддержка,

антибактериальная терапия. Кроме того, ребенок получал антикоагулянтную терапию в связи с диагностированным синус-тромбозом. В динамике отмечается разрешение инфекционного процесса — значительное улучшение неврологического статуса, прибавка в весе. При обследовании апластическая анемия и заболевания из группы нарушений обмена веществ были исключены. Однако сохранялась глубокая анемия, требовавшая регулярных гемотрансфузий. При осмотре в 1 год 5 месяцев: выраженная бледность и иктеричность кожных покровов и склер, гепатоспленомегалия. Лабораторно: выраженная анемия с высоким ретикулоцитозом, маркерами хронического гемолиза (повышение непрямого билирубина, ЛДГ) и отрицательной прямой пробой Кумбса. Частота заместительных гемотрансфузий не позволяла провести исследование осмотической резистентности эритроцитов, эритроцитометрии, ЭМА-теста (тест на связывание эозин-5-малеимида) и электрофореза фракций гемоглобина ввиду низкой информативности анализов после гемотрансфузий. Было проведено полное секвенирование экзона: обнаружен ранее не описанный в литературе вариант (*rs745404771*) в гетерозиготном состоянии в 45 экзоне (из 51) гена *PIEZO1*, приводящий к замене аминокислоты аргинин на гистидин в положении 2198 (*p.Arg2198His*, мутация типа миссенс). Патогенные биаллельные варианты в данном гене могут приводить к развитию лимфатической мальформации, гетерозиготные варианты — к развитию дегидратационного стоматоцитоза. С учетом данных неонатального анамнеза, картины хронического нормоцитарного гемолиза с ретикулоцитозом, спленомегалии, отрицательной пробы Кумбса, результата генетического тестирования пациенту верифицирован диагноз: наследственный стоматоцитоз.

Практическая значимость. Данный случай демонстрирует сложность диагностики врожденных мембранопатий у пациентов с отягощенным перинатальным периодом, маскировку симптомов на фоне последствий гемолитической болезни новорожденных и сепсиса, а также критическую роль молекулярно-генетического исследования для постановки окончательного диагноза. Выявленная мутация определяет высокий пожизненный риск тромботических осложнений, что диктует необходимость крайней осторожности при рассмотрении вопроса о спленэктомии в будущем и требует длительного наблюдения гематологом.

Синдром Тричера Коллинза у недоношенного новорожденного ребенка: современные возможности диагностики и сложности ведения

Кривокорытова Т.А.¹

Научные руководители: д.м.н. Никитина И.В.²;

к.м.н., доцент Кроз-Йенсен О.А.^{1,2}

¹ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет); ²ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. акад. В.И. Кулакова» Минздрава России

Актуальность. Синдром Тричера Коллинза (СТК) — редкое генетическое заболевание, связанное с нарушением дифференцировки жаберных дуг и проявляющееся множественными черепно-лицевыми аномалиями. У большинства пациентов прогноз благоприятный при своевременной коррекции питания, дыхательных и слуховых нарушений. Несмотря на то, что синдром чаще выявляется при рождении, публикации, описывающие СТК у недоношенных детей, встречаются крайне редко. При этом недоношенность сопровождается множеством сопутствующих заболеваний и состояний, осложняющих течение данного синдрома. В литературе представлены лишь единичные сообщения о проявлениях СТК у недоношенных в неонатальном периоде.

Цель демонстрации. Описать современные возможности диагностики и сложности ведения синдрома Тричера Коллинза у новорождённого с сочетанной патологией, характерной для недоношенных детей в неонатальном периоде.

Описание клинического случая. Недоношенная девочка родилась на 34-й неделе гестации путем операции кесарево сечение в экстренном порядке в связи с выраженным нарушением фетоплацентарного кровообращения. Ребёнок был извлечён в состоянии асфиксии средней степени тяжести, оценка по шкале Апгар составила 4/6 баллов, масса тела при рождении 1250 г. При оценке новорождённого по центильным таблицам обращал на себя внимание выраженный дефицит массы тела для соответствующего гестационного возраста (ниже 3-го перцентиля). В операционном блоке проводилось отсроченное пережатие пуповины, комплекс стабилизационных мероприятий, включав-

ший в себя неинвазивную искусственную вентиляцию лёгких (ИВЛ), в связи с неэффективностью которой ребёнок был интубирован и переведен на инвазивную ИВЛ. С рождения отмечались следующие фенотипические особенности ребёнка: преобладание мозгового отдела черепа, гипоплазия средней трети лица, выраженный антимонголоидный разрез глаз, гипоплазия скуловых костей, ушных раковин и слуховых проходов, которые в совокупности могли свидетельствовать о наличии у пациента генетической патологии. В первые сутки жизни ребёнок консультирован генетиком, заподозрен СТК. Выполнено полноэкзомное секвенирование, по результатам которого выявлен ранее неописанный гетерозиготный вероятно патогенный вариант нуклеотидной последовательности в гене *TCOF1* (5-150392720-CCAGGA-C), приводящий к сдвигу рамки считывания и нарушению синтеза полноразмерного белка (p. Thr1180AspfsTer14, NM_001371623.1), и известный патогенный вариант в гене *GNAS* (20-58909193-GCTGA-G), подтверждён диагноз СТК. По результатам компьютерной томографии (КТ) выявлены микрогнатия, микроотия, двусторонняя атрезия наружных слуховых проходов, атрезия хоан. С рождения имело место течение ранней неонатальной инфекции (врождённая пневмония септического характера), осложнившейся развитием ДВС-синдрома, эпизодами массивного легочного кровотечения, гипоксически-геморрагическим поражением ЦНС. Проводилась комплексная терапия: антибактериальная, гемостатическая, инфузионная. Сложность проведения респираторной поддержки у недоношенного ребёнка состояла в двусторонней полной атрезии хоан (костная форма), подтверждённой по результатам КТ, и определявшей невозможность проведения неинвазивной ИВЛ. В динамике проявления врождённой пневмонии купировались. На 41-е сутки жизни ребёнок переведён в стабильном состоянии из отделения реанимации и интенсивной терапии в научно-практический центр имени В.Ф. Войно-Ясенецкого для дальнейшего оперативного лечения и реабилитации.

Практическая значимость. Продемонстрировано клиническое наблюдение СТК у недоношенного новорождённого с характерной для неонатального периода сочетанной патологией. Диагноз верифицирован в раннем неонатальном периоде методом полноэкзомного секвенирования путем выявления полиморфизма в генах *TCOF1* и *GNAS*. Ведение ребёнка осложнялось сочетанием недоношенности с сопутствующими заболеваниями и потенцирующей их генетической патологией. Ранняя диагностика СТК позволяет своевременно принять комплекс мер, направленных на реабилитацию и абилитацию ребёнка в обществе.

Клинический случай семейной мерозин-дефицитной мышечной дистрофии у новорожденного ребенка

Кулик А.В.¹, Арисова А.Е.¹

Научные руководители: к.м.н., доцент Демьянова Т.Г.¹;

Монахова О.А.²; Ключенкова А.В.²

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;
²Детская городская клиническая больница №13 имени Н.Ф. Филатова

Актуальность. Врожденные мышечные дистрофии — это клинически и генетически гетерогенная группа нервно-мышечных заболеваний, проявляющихся преимущественно диффузной мышечной гипотонией, задержкой моторного развития, скелетными деформациями, нарушением дыхания и эпилептическими приступами. Дебют возможен с рождения или первых месяцев жизни. Для мерозин-дефицитной дистрофии характерен дефект $\alpha 2$ -цепи ламинина. Он кодируется геном *LAMA2* (6q22 хромосома), характер наследования аутосомно-рецессивный. Ламинин- $\alpha 2$ заменяется на ламинин-411, который не обладает способностью полимеризоваться и связываться с рецепторами базальной мембраны, что и приводит к ослаблению ее структуры. В клинической картине заболевания с ранним дебютом характерны: синдром «вялого ребенка», миопатическое лицо, задержка моторного развития, респираторные нарушения, нутритивная дисфункция, раннее возникновение контрактур (верхних и нижних конечностей). К дополнительным диагностическим признакам относится: повышение уровня креатинфосфокиназы (КФК) (более 5 норм), первично-мышечный характер поражения при проведении электронейромиографии (ЭНМГ), диффузное повышение сигнала от белого вещества на магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга, дистрофические изменения в мышечном биоптате. Главным компонентом, необходимым для постановки диагноза является выявление гомозиготной или двух компаунд-гетерозиготных мутаций при секвенировании гена *LAMA2*. Прогноз заболевания по данным литературы неблагоприятный.

Цель демонстрации. Представить клинический случай ребенка с тремя выявленными вариантами в гене *LAMA2*: двумя точечными заменами (с.4048C>T и с.4860+75G>C) и делецией 2-го и 3-го экзонов,

показать важность полноценного сбора анамнеза для своевременной постановки диагноза и определения прогноза.

Описание клинического случая. Новорожденная девочка Е. от матери 29 лет 3-й беременности (двое сибсов со слов матери здоровы), протекавшей с осложнением в виде гестационного сахарного диабета. Масса тела при рождении 3640 г, длина 52 см. По Апгар оценена на 8/9 баллов. При осмотре в динамике у ребенка отмечается умеренное снижение рефлексов, нарастание мышечной гипотонии (преимущественно в верхних конечностях). На 3-и сутки жизни переведена в отделение патологии новорожденных и детей грудного возраста ДГКБ им. Н.Ф. Филатова в состоянии средней степени тяжести: снижение спонтанной двигательной активности, мышечная гипотония (преимущественно в верхних конечностях), при тракции за руки не группируется, рефлексы орального автоматизма быстро истощаются, спинальные снижены («ползания» и «автоматической ходьбы» не вызываются). При дополнительном обследовании отмечается выраженное повышение КФК [до 7179 ЕД/л (20N)], аланинаминотрансферазы (АЛТ) [90 МЕ/л (1,5N)], аспаратаминотрансферазы (АСТ) [186,3 МЕ/л (2N)]. На МРТ головного мозга и ЭНМГ верхних и нижних конечностей без патологии. При проведении нейросонографии имелись эхо-признаки гипоксически-ишемических изменений головного мозга. По результатам молекулярно-генетического исследования обнаружена мутация гена *LAMA2* в компаунд-гетерозиготном состоянии: с.2962с>Т и с.5116С>Т. При повторной консультации у врача-генетика и тщательном сборе анамнеза мать ребенка сообщила, что у старшего сибса имеется генетически подтвержденный такой же диагноз «Мерозин-дефицитная мышечная дистрофия».

Практическая значимость. Данный клинический случай является примером, отражающим необходимость сбора тщательного семейного анамнеза. При участии широкого круга врачей, в том числе узких специалистов, диагноз был поставлен в ранние сроки. В случае выявления данной патологии в семье, необходимо проведение медико-генетической консультации для планирования последующих беременностей.

Клинический случай болезни Мойя-Мойя у ребёнка с синдромом Дауна

Лебедев А.И.

*Научные руководители: к.м.н., доцент Турина И.Е.;
д.м.н., профессор Самитова Э.Р.*

*ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет)*

Актуальность. Болезнь Мойя-Мойя — это редкое хроническое прогрессирующее цереброваскулярное заболевание. Название происходит от японского, что означает «клубы дыма» или «туман», отражая ангиографическую картину сетевидных аномальных коллатеральных сосудов в основании головного мозга. Патологический процесс характеризуется постепенным сужением просвета внутричерепных сегментов внутренних сонных артерий, а также проксимальных отделов передних и средних мозговых артерий. Болезнь Мойя-Мойя встречается как в спорадической, так и в семейной форме, и ассоциирована с рядом генетических синдромов, включая синдром Дауна. Заболевание встречается у пациентов с синдромом Дауна в 5–10 раз чаще, чем в общей популяции.

Цель демонстрации. Продемонстрировать клинический случай болезни Мойя-Мойя у ребёнка с синдромом Дауна, осложнившейся ишемическим инсультом.

Описание клинического случая. Ребёнок, от первой беременности, первых оперативных родов. Родилась доношенной (39 недель), Апгар 7/8 баллов. Состояние при рождении расценено как тяжёлое вследствие сочетанной патологии — множественных врождённых пороков сердца (дефекты межжелудочковой перегородки, открытое овальное окно, открытый артериальный проток). С первых дней жизни ребёнок находился под наблюдением кардиологов и неврологов. В первом полугодии жизни на фоне лихорадки возник первый приступ судорог, купированный введением диазепама. В последующем отмечались повторные эпизоды судорог, которые расценивались как фебрильные и купировались симптоматически, без проведения углублённого неврологического и нейровизуализационного обследования. Постепенно эти эпизоды становились чаще. Ребёнок неоднократно госпитализировался в ДГКБ им. З.А. Башляевой и МДГКБ по поводу сопутствующей патологии.

В декабре 2023 года, на фоне нарастающей декомпенсации ВПС, проведено оперативное кардиохирургическое лечение в МДГКБ. Первый эпизод афебрильных судорог с закатыванием глаз вправо после операции. В последующем, состояние компенсировалось, судорог не было. Тахипноэ, одышка, цианоз не отмечались. В июле 2024 года — госпитализация в ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского с диагнозом: Внебольничная двусторонняя полисегментарная пневмония, дыхательная недостаточность II степени. Судорог в тот период не наблюдалось. В феврале 2025 года ребёнок доставлен в МДГКБ в связи с афебрильным приступом судорог, купировался симптоматически. В это же время, проведена магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга, по данным которой, выявили обширный очаг ишемического инсульта в лобно-теменной области слева (в бассейне левой средней мозговой артерии). По данным магнитно-резонансной ангиографии (МРА) отмечалось выраженное сужение правой внутренней сонной артерии на всём протяжении, отсутствие сигнала от обеих передних мозговых артерий и формирование сети коллатеральных сосудов в области Виллизиева круга, что позволило расценить выявленные изменения как характерные для болезни Мойя–Мойя. После консилиума специалистов было принято решение о проведении двухэтапного хирургического лечения с наложением экстра-интракраниального сосудистого анастомоза в головном мозге. В сентябре 2025 года ребёнок госпитализирован в ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского с диагнозом: острая респираторная инфекция, судороги при лихорадке. По данным электроэнцефалографии (ЭЭГ): за время исследования эпилептиформной активности не зарегистрировано. Выписана в удовлетворительном состоянии с рекомендациями по наблюдению у невролога, нейрохирурга и специалистов по сопутствующей патологии.

Практическая значимость. Болезнь Мойя-Мойя — остаётся труднодиагностируемой патологией и с довольно длительным бессимптомным периодом. У детей чаще встречается ишемический вариант течения, нередко проявляющийся судорожным синдромом. Своевременная нейровизуализация и настороженность врачей при повторяющихся судорогах у пациентов с синдромом Дауна имеет ключевое значение для раннего выявления и предотвращения развития осложнений.

Врожденный центральный гипотиреоз: клинический случай поздней диагностики и успешной терапии

Ломовская А.А.¹, Тарабанова Д.С.¹, Саакян В.В.¹

Научные руководители: к.м.н., доцент Сичинава И.Г.¹;

к.м.н., доцент Демина Е.С.^{1,2}; Барская М.А.²

*¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;*

*²Российская детская клиническая больница — филиал
ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России*

Актуальность. Врожденный центральный (вторичный/третичный) гипотиреоз — редкое потенциально тяжелое эндокринное заболевание, характеризующееся дефицитом тиреоидных гормонов вследствие нарушения секреции тиреотропного гормона гипофизом или тиреолиберина гипоталамусом. Клинически проявляется выраженной задержкой психомоторного развития с тяжелыми неврологическими и соматическими нарушениями. Распространенность составляет 1:20000–1:50000 новорожденных. Стандартный неонатальный скрининг, основанный на определении повышенного уровня ТТГ, направлен на выявление первичного гипотиреоза и не эффективен для диагностики центральных форм, что создает высокий риск пропуска критически важного диагноза в первые месяцы жизни. Трудности клинической диагностики заболевания обусловлены широким спектром неспецифических симптомов, пересекающихся с генетическими синдромами, неврологическими и метаболическими заболеваниями. Диагноз ставится ретроспективно, по клинической картине, что требует от врача высокой настороженности и проведения своевременного обследования.

Цель демонстрации. Продемонстрировать клинические особенности течения тяжелого врожденного центрального гипотиреоза с поздней диагностикой, сложность дифференциального поиска, а также важность и эффективность своевременной заместительной терапии и потенциал для частичной реабилитации в случае позднего начала лечения.

Описание клинического случая. Мальчик, 1 год 4 месяца, от близкородственного брака. Родился от 1 нормально протекавшей беременности, 1 оперативных родов на сроке 41 неделя. При рождении: масса

4560 г, длина 56 см, Апгар 8/9. Неонатальный скрининг без отклонений. С возраста 1 месяца — эпизоды апноэ/цианоза с запрокидыванием головы. В 3 месяца — макроглоссия, выраженная мышечная гипотония, сохраняются эпизоды апноэ, одышка, храп, тяжелая аспирационная двусторонняя пневмония, нарушение глотания (зондовое питание), отечный синдром. Получал ноотропную терапию без эффекта. В 7 месяцев — множественные стигмы дизэмбриогенеза (скошенный лоб, макроглоссия, уплощенная переносица, сросшиеся брови, гипертрихоз ушных раковин), констатирована грубая задержка психомоторного развития (не держит голову, не переворачивается, не ползает), отсутствие прорезывания зубов. МРТ головного мозга: субатрофические изменения, задержка миелинизации, гипоплазия мозолистого тела; УЗИ щитовидной железы: типичное расположение, размеры в пределах нормы. В связи с ухудшением клинической симптоматики проведено исследование гормонального профиля: выявлены низкие уровни св.Т4 (<5,15 пмоль/л) и св.Т3 (<1,64 пмоль/л) при сниженном уровне ТТГ (0,002 мЕд/л). При молекулярно-генетическом исследовании обнаружена гомозиготная патогенная мутация с.145G>A (p.Gly49Arg) в гене *TSHB* (NM_000549.5), что является причиной изолированного дефицита ТТГ и подтверждает диагноз врожденного вторичного (центрального) гипотиреоза. Начата заместительная терапия левотиroxинном (50 мкг/сут). На фоне лечения отмечена положительная динамика: восстановилось глотание (удален зонд), уменьшился отечный синдром, ребенок стал активен, появились новые моторные навыки (самостоятельно сидит, стоит с опорой); в гормональном профиле — св.Т4 — 13,1 пмоль/л, св.Т3 — 6,35 пмоль/л (исследование ТТГ с целью коррекции дозы препарата не информативно); по данным МРТ головного мозга — улучшение миелинизации.

Практическая значимость. Клинический случай демонстрирует важность ранней диагностики и своевременного начала заместительной гормональной терапии для предотвращения необратимых неврологических нарушений и обеспечения оптимального дальнейшего развития ребенка. В случае поздней диагностики (после 1 года) адекватная заместительная терапия тиреоидными препаратами может привести к клиническому улучшению и частичному восстановлению функций. Важное значение приобретает генетическое консультирование семьи в связи с близкородственным браком и установленным наследственным характером заболевания.

Нарушение походки как симптом нейробластомы. Клинический случай

Лузанова А.С., Булаткина В.Д.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Нейробластома (НБ) — это злокачественная опухоль, развивающаяся из клеток предшественников симпатической нервной системы. Это наиболее частая солидная опухоль у детей раннего возраста. Клиническая картина разнообразна, так как зависит от размера и локализации опухоли. В некоторых случаях НБ выступает причиной компрессии спинного мозга, которая проявляется неврологической симптоматикой.

Цель демонстрации. Описание клинического случая нейробластомы спинного мозга у ребенка раннего возраста.

Описание клинического случая. 30.04.2025 в нейрохирургическое отделение Морозовской детской городской клинической больницы экстренно поступил пациент (2 года 9 месяцев) с жалобами на слабость в нижних конечностях, изменение походки и запор. Из анамнеза известно, что 01.03.25 мать впервые заметила нарушения походки, запор, в связи с чем ребенок был осмотрен педиатром по месту жительства, даны общие рекомендации. 30.03.25 — подъем температуры до 39°C, волнообразная лихорадка с периодами нормотермии. 06.04. — слабость в ногах на фоне лихорадки, был госпитализирован в Инфекционную клиническую больницу №1 (ИКБ №1), где находился до 10.04, выписан с улучшением. Однако 17.04 снова отмечалась температура до 38,5°C с нарастанием слабости в ногах, симптоматика сохранялась до 22.04, в связи с чем был повторно госпитализирован в ИКБ №1, где исключили инфекционную природу заболевания. Наследственность не отягощена. Контакты с источниками инфекции, травмы и перенесённые медицинские вмешательства мать отрицала. При осмотре пациент вялый, капризный. Общемозговая и менингеальная симптоматика отсутствовали. Объем активных и пассивных движений нижних конечностей неполный. Мышечный тонус удовлетворительный, симметричный. Рефлексы живые. Лабораторно: гипокоагуляция (АЧТВ > 300 с, МНО — 7,22, концентрация протромбина — 9 %), уровень нейронспецифиче-

ской энтолазы составляет 197 нг/мл (при норме 0–16,3 нг/мл). По данным МРТ головного и спинного мозга с контрастированием — МР-картина многоузлового паравертебрального мягкотканого образования на уровне Th10-L3 с распространением в межпозвоночные отверстия на уровне Th11-L3 и в позвоночный канал, с интраканальным крупным узлом на уровне Th12-L2 со сдавлением спинного мозга; метастатическое поражение позвонков С3, С4, Th2, Th6, Th7, Th12-S1 и других видимых костных структур (грудины, ребер, костей черепа и таза). На основании данных анамнеза и МР-картины заподозрена нейробластома. Проведено частичное удаление объемного образования спинного мозга, декомпрессия спинного мозга за счет гемиламинектомии на уровне Th12-L1 с дальнейшей гистологической верификацией. Результаты гистологического исследования биоптата позволили установить злокачественность удаленного новообразования (низкодифференцированная нейробластома с высоким индексом митоз-кариорексис). С учетом выявленных изменений в коагулограмме и предстоящим хирургическим вмешательством была проведена гемостатическая терапия: введение концентрата факторов протромбинового комплекса 500 МЕ в/в струйно, свежезамороженной плазмы в/в капельно 10–15 мл/кг, менадиона натрия бисульфата 4 мг/сутки. 05.05.25 проведена операция, послеоперационный период протекал без осложнений. Пациент был выписан в удовлетворительном состоянии с последующим наблюдением в онкологическом отделении.

Практическая значимость. Данный клинический случай подчеркивает важность комплексной оценки симптомов, а также использование методов визуализации в постановке диагноза.

Синдром Луи–Бар: значение ранней диагностики в неонатальном периоде

Матрос Е.С.¹, Попова А.П.¹

Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Л.Е.^{1,2}

¹Морозовская детская городская клиническая больница;

²ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи–Бар) — это редкое наследственное заболевание (частота встречаемости 1:40000–1:300000 новорожденных), вызываемое мутациями в гене *ATM* (Ataxia-Telangiectasia Mutated, кодирует серин-треониновую протеинкиназу), ответственном за репарацию дезоксирибонуклеиновой кислоты. Характерно развитие комбинированного иммунодефицита, прогрессирующей мозжечковой атаксии, глазодвигательной апраксии, хореоатетоза, телеангиэктазий и эндокринных нарушений. У пациентов с синдромом Луи–Бар отмечаются высокая склонность к развитию онкологических заболеваний и повышенная чувствительность к радиационному излучению.

Цель демонстрации. Описание ранней диагностики синдрома Луи–Бар у новорожденного ребенка на доклинической стадии и редкого осложнения терапии внутривенным иммуноглобулином (ВВИГ).

Описание клинического случая. Пациентка Д., от 1-й беременности, 1-х самостоятельных родов на 41 неделе, оценка по шкале APGAR 9/10 баллов. Масса при рождении 2950 г, длина тела 51 см. Выписана на 3 сутки жизни. После рождения развитие без особенностей, находилась на грудном вскармливании. В роддоме был взят неонатальный скрининг: KREC 27 копий/10⁵ клеток, TREC 26 копий/10⁵ клеток. Девочка на 14 сутки жизни была госпитализирована в педиатрическое отделение Морозовской детской городской клинической больницы. По результатам лабораторной диагностики лейкоциты и сывороточные иммуноглобулины в пределах нормы. При иммунофенотипировании лимфоцитов: снижение преимущественно В-клеточного звена. У ребенка нельзя было исключить заболевание из группы врожденных дефектов иммунитета. С учетом нормальных показателей иммуноглобулинов класса G и отсутствия инфекционного процесса от заместительной терапии ВВИГ было решено воздержаться. По результатам

полноэкзомного секвенирования обнаружена компаунд-гетерозиготная мутация в гене *ATM*. Верифицирован диагноз: Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи–Бар). При генетическом обследовании родителей у матери и отца обнаружены варианты пробанда в гетерозиготном состоянии. При повторной госпитализации в возрасте 2 месяцев: в гемограмме лейкопения 3 тыс/мкл, лимфопения за счет Т и В-клеточного звеньев. Иммуноглобулин G (3,72 г/л) в динамике с уменьшением (предыдущий нормальный уровень, вероятно, за счет материнских антител). Была инициирована иммунозаместительная терапия ВВИГ 1 раз в месяц. В возрасте 5 месяцев после очередного введения ВВИГ отмечались вялость, отведение головы влево, нистагмоидные движения глазных яблок, легкая асимметрия нижней половины лица справа, слабость в правых конечностях. По результатам магнитно-резонансной томографии головного мозга у ребенка был подтвержден артериальный ишемический инсульт в бассейне задней мозговой артерии слева. Была начата терапия низкомолекулярным гепарином с последующим переходом на антиагрегантную терапию. Достигнута положительная динамика. Такие протромбогенные факторы, как дефицит естественных антикоагулянтов, гипергомоцистеинемия и дислипидемия, обнаружены не были. Маркеры антифосфолипидного синдрома отрицательные.

Практическая значимость. Ранняя верификация синдрома Луи–Бар в неонатальном периоде позволяет начать иммунозаместительную терапию ВВИГ у ребенка до развития тяжелых инфекционных осложнений. Необходимо динамическое наблюдение с целью своевременной диагностики осложнений из-за высокого риска развития аутоиммунных и онкологических заболеваний, неврологического дефицита. Пациенты с комбинированными врожденными дефектами иммунитета требуют регулярного проведения заместительной терапии ВВИГ. Одной из редких нежелательных индивидуальных реакций может стать возникновение тромбозов, что для иммунокомпromетированного ребенка является неблагоприятным фактором. Пациентке рекомендованы: проведение обследования на наследственные тромбофилии, длительная профилактическая антиагрегантная терапия и смена торгового препарата ВВИГ для последующих введений.

Осложнение везико-амниотического шунтирования, как фактор риска развития неонатального сепсиса

Медведева К.А., Колыванцева З.С.

Научный руководитель: д.м.н, профессор Аминова А.И.

ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет)

Актуальность данного клинического случая обусловлена растущей частотой сочетанной врожденной патологии у недоношенных новорожденных и необходимостью разработки междисциплинарных подходов к ведению критических состояний в неонатологии. Наблюдение демонстрирует комплексное ведение пациента с сочетанием респираторного дистресс-синдрома, множественных пороков развития мочевой системы и ятрогенного осложнения антенатального вмешательства — дислокации везико-амниотического шунта.

Цель демонстрации. Предоставить врачебной аудитории клинический случай недоношенного новорожденного с ятрогенным осложнением антенатального оперативного вмешательства по поводу множественных врожденных пороков развития.

Описание клинического случая. Недоношенный мальчик (33 недели, 2100 г), рожденный в тяжелом состоянии (Апгар 6/7), был интубирован и переведен в ОРИТ в связи с респираторным дистресс-синдромом. Антенатально на УЗИ в 20 недель диагностированы множественные пороки мочевой системы (гипоплазия и кистозная дисплазия почек, обструкция задним уретральным клапаном с маловодием), в связи с чем на 22 неделе выполнено везико-амниотическое шунтирование, осложнившееся миграцией шунта в брюшную полость плода. При поступлении состояние было критическим, с высокой потребностью в кислороде ($FiO_2 > 0,6$), маркерами воспаления (лейкоцитоз до $28,0 \times 10^9/л$, СРБ до 45 мг/л) и нарастающей почечной недостаточностью (креатинин 180 мкмоль/л, калий 6,0 ммоль/л), что подтвердило УЗИ. В раннем неонатальном периоде развился септический шок, вызванный полирезистентной *Stenotrophomonas maltophilia*, с тотальной полиорганной недостаточностью и максимальной вазопрессорной поддержкой (VIS 250). На 5-е сутки выполнено экстренное цистоскопическое удаление мигрировавшего шунта. Острое почечное повреждение III стадии

(KDIGO), рефрактерное к терапии, потребовало начала перитонеального диализа с 5-х суток жизни; попытка его отмены привела к рецидиву гипергидратации (прирост массы > 10 % за 48 часов) и гиперкалиемии (K^+ до 7,2 ммоль/л). Течение осложнилось хилоперитонеумом, купированным Октреотидом, и артериальной гипертензией. Респираторная поддержка поэтапно снижалась от высокочастотной осцилляторной ИВЛ до неинвазивной вентиляции. На фоне эскалации антимикробной терапии достигнута стабилизация с отменой вазопрессоров, началом энтерального питания и положительной неврологической динамикой, однако сохраняется зависимость от перитонеального диализа и неинвазивной респираторной поддержки.

Практическая значимость данного случая заключается в демонстрации рабочего алгоритма для выхаживания новорожденных с критической полиорганной патологией, включающего преемственность решений (от экстренной хирургии до длительного перитонеального диализа и адаптивной респираторной поддержки), отлаженный протокол лечения сепсиса полирезистентной этиологии и доказательство безальтернативности заместительной почечной терапии. Главный вывод подтверждает, что координированная работа мультидисциплинарной команды позволяет стабилизировать состояние, что особенно актуально в контексте растущего числа внутриутробных вмешательств и их осложнений.

Клинический случай абилитации ребенка, рожденного с экстремально низкой массой тела

Милосердова А.С.¹, Руднева М.С.¹

Научный руководитель: д.м.н., профессор Турти Т.В.^{1,2}

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;

²НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 РНЦХ им. академика Б.В. Петровского

Актуальность. Выхаживание детей с экстремально низкой массой тела при рождении (менее 1000 г), рождённых ранее 28-й недели гестации, — одна из сложнейших проблем современной педиатрии. Несмотря на значительный рост выживаемости глубоко недоношенных новорождённых (до 70–80 %), они по-прежнему имеют крайне высокие риски летальности и развития тяжёлой инвалидизации. Дети с ЭНМТ составляют всего 0,8 % от всех недоношенных, их эффективное выхаживание требует от медицинского персонала мультисистемного подхода, включающего современные технологии тепловой защиты, респираторной поддержки, своевременное введение сурфактанта. Наличие современных протоколов для неонатологов не отменяет необходимости дальнейшего совершенствования восстановительного лечения с использованием следующих принципов: раннее начало, этапность, индивидуальный подход к ребенку с позиций целостного организма, нутритивная поддержка, мультидисциплинарное ведение с применением физических факторов, психолого-педагогической коррекции, оздоровление окружающей среды (Г.В. Яцык, Е.П. Бомбардинова) для улучшения отдалённых исходов, снижения риска инвалидизации и повышения качества жизни детей с ЭНМТ.

Цель демонстрации. Демонстрация положительного влияния мультисистемного подхода и этапного восстановительного лечения ребёнка с ЭНМТ.

Описание клинического случая. Девочка К. от 1 беременности, протекавшей с угрозой прерывания в 1 и 2 триместрах. На 24 неделе развилась родовая деятельность, проведена экстренная профилактика респираторного дистресс-синдрома новорождённых. Роды стремительные с однократным обвитием пуповиной вокруг шеи. При рождении масса

480 г, рост 24 см, по шкале APGAR — 1/4, Сильвермана — 10 баллов, состояние тяжелое, введён курсурф. Находилась на искусственной вентиляции лёгких 7 суток, затем переведена на СРАР, после — ингаляции кислорода в кювет до 1,5 месяцев. Неонатальный скрининг и вакцинация не проводились. За период нахождения в стационаре проведено 11 гемотрансфузий. До 2,5 месяцев питание по назогастральному зонду, сцеженное грудное молоко получала 19 дней с момента рождения, затем смесь для недоношенных с дотацией витаминов Д, В9 и препаратов железа. В 4 месяца выписана из стационара с диагнозом «Последствия перинатального поражения центральной нервной системы, синдром мышечной дистонии, задержка психомоторного развития. Недоношенность 24 недели. ЭНМТ. Анемия недоношенных. Ретинопатия недоношенных». Впервые госпитализирована для проведения восстановительного лечения в возрасте 5 месяцев. Объективно: масса 3328 г (–2,04 SD), рост 52,5 см (–1,08 SD), мраморность кожных покровов. Дыхание с участием вспомогательной мускулатуры, шумное. Отмечаются срыгивания, жидкий стул с примесью слизи. Взгляд фиксирует, положительный симптом Грефе. Вздрагивает, голову не удерживает. Повторные госпитализации проводились каждые 3 месяца до достижения возраста 3 года. Сохранялись задержка в психомоторном развитии, спастическая походка с опорой на эквинусные стопы, пощёхивания при кормлении с ложки протёртой пищей. В 2 года 3 месяца выставлен диагноз «ДЦП: спастическая диплегия. GMFCS II уровня. Задержка психомоторного развития. Дизартрия. Эквино-вальгусная деформация стоп. Двусторонняя дисплазия тазобедренных суставов. Соха valga». Проведены курсы лечебной физической культуры и массажа, гидротерапия, психолого-педагогическая коррекция, физиотерапия, ортопедическая коррекция, инъекции ботулинического токсина типа А. Наблюдались неврологом, офтальмологом, гастроэнтерологом и педиатром. Отмечена положительная динамика: снижение спастичности, улучшение координации движений, прирост темпов психомоторного и физического развития. Восстановительное лечение ребёнка продолжается по сей день. В возрасте 9 лет девочка посещает общеобразовательную школу и успешно усваивает программу наряду со сверстниками.

Практическая значимость. Клинический случай демонстрирует важность мультисистемного и этапного подхода в выхаживании и абилитации детей с ЭНМТ для сохранения высокого уровня качества жизни и дальнейшей социальной интеграции.

Генетическое исследование: основной инструмент для верного диагноза при синдроме «вялого ребенка»

*Миронова В.А., Кайсина Е.А., Зизюкина К.С., Хохлова А.П.
Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.*

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Этиология развития синдрома «вялого ребенка» (СВР) чрезвычайно разнообразна, в связи с чем требуется большое количество исследований, в том числе инвазивных. Зачастую данное состояние расценивается как перинатальное поражение центральной нервной системы (ЦНС), что откладывает постановку верного диагноза.

Цель демонстрации. Представление серии случаев пациентов с гипотонией, правильный диагноз которым был выставлен после проведения генетического исследования.

Описание клинического случая. Мальчик Д. родился на 35 неделе гестации. Масса при рождении — 2335 г (10-й перцентиль), шкала Апгар 4/6 баллов. Тяжесть состояния была обусловлена дыхательными расстройствами и перинатальным поражением ЦНС (ПП ЦНС) гипоксически-ишемического генеза. В течение первого полугодия жизни ребенок неоднократно перенес инфекции дыхательных путей. Отмечались сохраняющаяся мышечная гипотония, задержка психомоторного развития, что расценивалось как следствие ПП ЦНС. В возрасте 10 месяцев госпитализирован в республиканскую больницу. Было выявлено: выраженное отставание в росте, анемия, синдром цитолиза, гипогликемия, гиперлактатемия, гиперхолестеринемия. Заподозрено наследственное заболевание, в связи с чем направлен в Москву. Получен результат молекулярно-генетического тестирования: мутация в гене *G6PC*, выставлен диагноз «Гликогеновая болезнь Ia типа». Назначено лечебное питание, состояние стабилизировано. Мальчик Г. родился в срок. Состояние при рождении тяжелое, обусловленное аспирационной пневмонией, внутрижелудочковым кровоизлиянием 1–2 степени, синдромом угнетения ЦНС. В неонатальном периоде отмечались мышечная гипотония и стигмы дизморфогенеза (диспластичные уши, широкая спинка носа, эпикант). В возрасте 3 месяцев диагностирована задержка психомоторного развития, в 5 месяцев — полная атрофия зрительного нерва.

Госпитализирован в 6 месяцев с манифестацией тонико-клонических судорог. Было выявлено: лейкоцисторфия по данным магнитно-резонансной томографии (МРТ), эпилептиформная активность на электроэнцефалографии, а также дилатационная кардиомиопатия. По результатам генетических исследований: мутация гена *IDH2*. Выставлен диагноз «D-2-гидроксиглутаровая ацидурия». Мальчик М., рожденный на 35 неделе с умеренной дыхательной недостаточностью. С рождения отмечалась мышечная гипотония, расцененная как следствие неонатальной гипогликемии и гипокальциемии, а также стигмы дизэмбриогенеза (брахицефалия, тонкая верхняя губа, аномалии ушных раковин, короткая шея). Были диагностированы: дефект межжелудочковой перегородки с аневризмой, врожденная катаракта, колобома. Учитывая стойко сохраняющуюся гипотонию, была исключена органическая патология ЦНС. Принимая во внимание наличие пороков развития, стигм, гипотонию, заподозрено генетическое заболевание. Проведено полноэкзомное секвенирование: обнаружена мутация в гене *PASCI*: подтвержден синдром Схьюрс-Хоймакерс. Девочка М., рожденная в срок, с массой тела 2770 грамм (21 перцентиль). С рождения отмечалась мышечная гипотония, расцененная как ПП ЦНС. В возрасте 1 месяца сохранялась желтуха, ребенок переведен на искусственное вскармливание. На фоне ОРВИ в возрасте 2 месяцев — нарастание желтухи, ребенок госпитализирован в республиканскую больницу. Выявлено: дефицит массы тела, гипотония, синдром цитолиза и холестаза. Вирусная этиология гепатита исключена, в связи с развитием тяжелой печеночной недостаточности (гипоальбуминемия, гипокоагуляция, лактатацитоз, гипогликемия) переведен в Москву. Методом тангентемной масс-спектрометрии не выявлено наследственных болезней обмена, назначено экзомное секвенирование генома. Обнаружена мутация в гене *MPV17*, выставлен синдром истощения митохондриальной ДНК.

Практическая значимость. Признаки СВР, задержка роста и развития часто могут быть связаны с генетическими патологиями разного геноза, что нередко удается диагностировать только после развития угрожающих состояний. Дальнейшего исследования требует вопрос необходимости раннего проведения генетического исследования при СВР.

Дефицит D-бифункционального белка в практике врача-неонатолога

Мущерова Д.М., Семеко О.Р.

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

*ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России*

Актуальность. Дефицит D-бифункционального белка (МКБ-10: E88.8, OMIM #261515) представляет собой аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутацией в гене *HSD17B4* (5q23.1). Патология встречается примерно у 1 на 50000 новорожденных и приводит к нарушению процессов биогенеза пероксисом.

Цель демонстрации. Продемонстрировать подходы к диагностике дефицита D-бифункционального белка у доношенного ребенка со стойкими неврологическими нарушениями.

Описание клинического случая. Девочка X., от матери с отягощённым соматическим и гинекологическим анамнезами, от 1 осложненной беременности (гестационный сахарный диабет, выраженное маловодие), 1 родов на 39 неделе гестации путем операции кесарева сечения. При рождении масса тела составляла 3190 г, длина тела — 52 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. В ходе осмотра на себя обращали внимание множественные стигмы дисэмбриогенеза, включающие «гогическое нёбо», короткую уздечку языка, недоразвитие нижней челюсти, черепно-лицевую ассиметрию. В первые 12 часов жизни отмечалось прогрессирующее ухудшение состояния за счет нарастания неврологической симптоматики и появления эпизодов апноэ, что послужило поводом для перевода пациентки в отделение реанимации и интенсивной терапии для новорождённых. В ходе проведения рентгенологического исследования органов грудной клетки была диагностирована врождённая пневмония. При оценке лабораторных исследований отмечались электролитные нарушения (гиперкалиемия до 7 ммоль/л, гипокальциемия до 1,07 ммоль/л). По данным нейросонографии были выявлены эхо-признаки гипоксически-ишемических изменений. Со 2-х суток жизни регистрировались последовательные приступы с тоническим началом, переходящим в стереотипные движения в конечностях, сопровождающиеся тахикардией до 220/мин и десатурацией до 40 %. Ви-

део-ЭЭГ-мониторинг зарегистрировал наличие электрографических паттернов приступов, в связи с чем была назначена противосудорожная терапия. Исключалась инфекционная этиология поражения нервной системы. Электролитные нарушения были скорректированы, однако приступы судорог на фоне проводимой терапии продолжали сохраняться. Повторные нейровизуализационные исследования исключили наличие гипоксически-ишемического повреждения головного мозга. При проведении магнитно-резонансной томографии головного мозга отмечались нарушения архитектоники преимущественно в теменной и островковой долях, а также асимметричная вентрикуломегалия. Лечебные мероприятия включали в себя противосудорожную, антибактериальную, противогрибковую и инфузионную терапию, а также респираторную и нутритивную поддержку. На фоне проводимого лечения приступы судорог были купированы лишь к 21 суткам жизни. Подозрение на синдромальную патологию обусловило необходимость в консультации ребенка генетиком и проведении медико-генетического тестирования. По его итогам, у ребенка была выявлена мутация в гене *HSD17B4*, что позволило установить диагноз «дефицит D-бифункционального белка». Спустя 77 дней госпитализации, в возрасте 2 месяцев 20 дней, девочка была выписана из стационара в среднетяжелом состоянии под амбулаторное наблюдение педиатра, невролога, офтальмолога и специалистов паллиативной службы.

Практическая значимость. Дефицит D-бифункционального белка, помимо фенотипических особенностей, вызывает стойкие неврологические нарушения, из-за которых большинство детей погибают в первые два года жизни. Ведение пациентов с данным заболеванием основывается на своевременном выявлении мутации, комплексном наблюдении командой специалистов, а также патогенетической и симптоматической терапии.

Клинический случай инфантильного кортикального гиперостоза у новорожденного ребенка

Мущерова Д.М., Дерюгина П.Р.

Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;

к.м.н., доцент Ворона Л.Д.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Инфантильный кортикальный гиперостоз (болезнь Каффи-Сильвермана, МКБ-10: М89.8, ОМIM: #114000) — редкая наследственная остеосклеротическая дисплазия, обусловленная мутацией в гене *COL1A1* (17q21.33) и характеризующаяся формированием поднадкостничных костных образований. Обычно в процесс включены диафизы длинных трубчатых костей, а также ребра, нижняя челюсть, лопатки и ключицы. Истинная частота встречаемости остается неизвестной, во всем мире описано около 100 случаев заболевания. Чаще патология манифестирует в период от рождения до шести месяцев и самостоятельно проходит к двум годам. Лечение носит симптоматический характер и предполагает терапию противовоспалительными препаратами.

Цель демонстрации. Представить крайне редкий случай инфантильного кортикального гиперостоза с поражением большеберцовых костей у доношенного новорожденного.

Описание клинического случая. Мальчик А. планово поступил в многопрофильный детский стационар на 3 сутки жизни для уточнения диагноза и определения дальнейшей тактики ведения в связи с наличием отеков нижних конечностей. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от матери 36 лет с отягощенным соматическим анамнезом, от 4 беременности, осложненной токсикозом и развитием гестационного сахарного диабета во II триместре. Роды 2-е, естественные в головном предлежании на 38 неделе гестации. При рождении масса тела — 4160 г, длина тела — 55 см, окружность головы — 36 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. По таблицам INTERGROWTH-21st антропометрические показатели превышали возрастную норму (> 97 %). С рождения отмечалась сохраняющаяся отечность мягких тканей

нижних конечностей. При поступлении в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей отмечались: варусная деформация голеней и стоп; пастозность голеней и стоп, без нарушения цвета кожных покровов и болезненности при пальпации; короткая уздечка языка. В ходе проведения рентгенологического исследования костей голеней определялось утолщение и расширение кортикального слоя диафизов обеих большеберцовых костей. Ось большеберцовых костей была изогнута. Рентгенологическая картина соответствовала инфантильному кортикальному гиперостозу. При проведении ультразвукового исследования тазобедренных суставов отмечалась их физиологическая незрелость, что требовало динамического наблюдения. По остальным органам и системам патологии выявлено не было. Учитывая клиническую картину и результаты рентгенологического исследования, ребенок был консультирован генетиком, который подтвердил вероятность инфантильного кортикального гиперостоза и рекомендовал проведение молекулярно-генетического исследования. По заключению невролога, учитывая некоторую тенденцию к снижению реализации рефлексов в стопах, было показано динамическое наблюдение после разрешения пастозности в стопах. За время наблюдения в отделении было проведено комплексное обследование, уточнен клинический диагноз, который в дальнейшем был подтвержден результатом молекулярно-генетического исследования. Кроме того, отмечалось нарастание общей двигательной активности, улучшение мышечного тонуса, увеличение периода бодрствования. На 6 сутки жизни в удовлетворительном состоянии ребенок был выписан с рекомендациями под наблюдение специалистов амбулаторного звена.

Практическая значимость. Прогноз при болезни Каффи в целом считается благоприятным, поскольку клинические проявления обычно регрессируют к двум годам жизни. Тем не менее, вследствие риска спонтанных рецидивов в детском и подростковом возрасте пациенты требуют длительного динамического наблюдения.

Острый пиелонефрит при болезни легионеров у ребенка раннего возраста

Неляпина А.Е., Рыбина Е.А.

Научные руководители: д.м.н., профессор Корсунский А.А.;

д.м.н., профессор Смирнова Г.И.

ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет)

Актуальность. Болезнь легионеров — острое сапронозное инфекционное заболевание, вызванное высокопатогенной бактерией *Legionella pneumophila*. Заболевание характеризуется неспецифической клинической картиной — от гриппоподобной формы до тяжелой атипичной пневмонии. Особое внимание обращает на себя низкая настороженность врачей педиатров, ввиду сочетания редкости этого заболевания в детском возрасте, отсутствия патогномичных симптомов и сложности диагностики, что приводит к тяжелому течению заболевания, резистентному к стандартной терапии и высоким риском неблагоприятного исхода.

Цель демонстрации. Определить особенности диагностики, ведения и лечения легионеллёзной инфекции у ребенка грудного возраста.

Описание клинического случая. Мальчик 10 месяцев поступил на 3 сутки заболевания в инфекционное отделение с высокой стабильной лихорадкой до 40°C, выраженными симптомами интоксикации, болями в животе, кашлем. Имеет отягощенный преморбидный фон ввиду недавно перенесенной пневмонии и нескольких эпизодов инфекции мочевыводящих путей. При осмотре определялись фебрильная лихорадка, жёсткое дыхание, мелкопузырчатые хрипы в нижних отделах лёгких слева. В общем анализе крови: лейкоцитоз 32 тыс/мкл, нейтрофилез 63,8 %, уровень СРБ 187 мг/л, прокальцитонин 8,746 нг/мл, коагулопатия (фибриноген 6,86 г/л). В общем анализе мочи: лейкоцитурия 60–79 в поле зрения, микрогематурия 12–15 в поле зрения, слизь в моче осадке. При рентгенографии и компьютерной томографии (КТ) органов грудной клетки верифицировано течение двусторонней полисегментарной пневмонии. При УЗИ почек в динамике отмечено увеличение размеров обеих почек без нарушений кровотока и кортико-медуллярной дифференциации. Содержание липокалина в моче увеличено до 105,1 нг/мл (при норме до 35 нг/мл), что является мар-

кером острого повреждения почек. При микробиологическом исследовании выявлен антиген *Legionella pneumophila* в моче. Очевидно, что на фоне болезни легионеров у больного имеется острый пиелонефрит. Для лечения болезни легионеров с сопутствующим пиелонефритом была применена комбинированная терапия, включающая этиотропную антибактериальную и симптоматическую терапию и инфузионную поддержку. Терапия была начата с парентерального введения антибиотиков широкого спектра (меропенем + цефтриаксон). После лабораторного подтверждения легионеллёза, лечение было скорректировано с назначением антибиотика группы макролидов (кларитромицин). В связи с тяжестью состояния больного проводилось парентеральное введение меропенема, что обусловлено необходимостью создания высоких концентраций антибиотика в легочной ткани и паренхиме почек на фоне сочетанной инфекции. В результате лечения была достигнута положительная динамика в состоянии ребенка за счет купирования интоксикационного синдрома, нормализации температуры тела, снижения интенсивности респираторного синдрома на фоне значительного улучшения аускультативной картины в лёгких.

Практическая значимость. Болезнь легионеров в сочетании с острым пиелонефритом является серьезной угрозой для здоровья детей любого возраста. Своевременная диагностика и комбинированная терапия коррелируют с положительной динамикой течения болезни. В связи с чем практическая значимость работы состоит в повышении заинтересованности врачей-педиатров в отношении легионеллеза как причины тяжелых внебольничных пневмоний, а также освещение необходимости включения экспресс-диагностики легионеллеза в дифференциально-диагностический поиск при тяжелых внебольничных пневмониях, не отвечающих на стандартную терапию.

Врожденная дубликаторная киста пищевода

Нифатова Е.С.¹, Миронова В.А.¹

*Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.¹;
д.м.н. Кучеров Ю.И.²*

*¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;
²ГБУЗ города Москвы «Детская городская клиническая больница
№ 9 им. Г.Н. Сперанского Департамента здравоохранения города
Москвы»*

Актуальность. Дубликаторная киста пищевода — врожденная киста средостения, формирующаяся из-за нарушения развития дорсального отдела первичной кишечной трубки на 4–8 неделе эмбриогенеза. У более чем 50 % пациентов клинические проявления дебютируют в первые 2 года жизни, наиболее характерные симптомы — респираторные нарушения, обусловленные развитием компрессии дыхательных путей. Около 20 % удвоений ЖКТ занимают удвоения пищевода, являясь клинически значимым состоянием, требующим своевременной диагностики и в большинстве случаев хирургического вмешательства. В 50 % случаев пренатальная диагностика позволяет выявить порок, а дифференциальная диагностика осложнена в связи с патологией неонатального периода и схожестью клинической картины с другими патологическими состояниями.

Цель демонстрации. Представить особенности течения, диагностики и ведения новорожденных с врожденной дубликаторной кистой пищевода на фоне осложненного течения неонатального периода.

Описание клинического случая. Девочка М., от 4-й беременности, 2-х родов на сроке 39,6 недель. Данная беременность протекала без особенностей в 1 и 3 триместрах, на 20 неделе ГВ на ультразвуковом скрининге плода выявлено образование средостения. Для обследования и лечения на 2 сутки жизни переведена в отделение хирургии новорожденных. На 3 сутки при проведении ультразвукового исследования и магнитно-резонансной томографии определены локализация и объем кистозного образования: 36x70 мм в заднем средостении справа от средней линии. Также выявлен порок развития позвонков — спондилодисплазия. Диагностирована правосторонняя полисегментарная пневмония и инфекция мочевой системы, подключена антибиотикоте-

рапия. Отмечалось повышение маркеров воспаления (нейтрофильный лейкоцитоз, ↑СРБ, тромбоцитоз), лейкоцитурия, в динамике с нормализацией показателей на фоне терапии. Значительное повышение уровня альфа-фетопротеина свидетельствовало о продолжающемся росте кисты. Ввиду реализации инфекционного процесса оперативное вмешательство было отсрочено. На 12 сутки произведена постановка назогастрального зонда из-за трудностей кормления, ассоциированных с увеличением объема кисты. На 16 сутки в ходе торакоскопии удалена киста, выполнена эзофагопластика с установкой дренажа в правую плевральную полость. Ввиду объема операции потребовался перевод на парентеральное питание с постепенным переводом на энтеральное питание, начиная с 24 послеоперационных суток (п.с.). Также в первые 8 п.с. в качестве респираторной поддержки использовалась ИВЛ с экстубацией на 9 п.с. с учетом активных попыток самостоятельного дыхания и компенсации КОС. Отмечалось тяжелое течение послеоперационного периода за счет развития хилоторакса и нарастания дыхательной недостаточности, потребовавшей повторной интубации на 14 п.с. из-за увеличения хилезного отделяемого, что было скорректировано введением «Лимфоблока». В стабильном состоянии ребенок переведен в отделение патологии новорожденных, за время пребывания в котором отмечалась нормализация мышечного тонуса и физиологических рефлексов, рентгенологически — гипоплазия легочной ткани в послеоперационной зоне. В 1 месяц и 25 дней в стабильном состоянии выписана домой под наблюдение врачей по месту жительства с рекомендациями о повторной госпитализации. При выписке масса тела 3670 (+1060) г, рост 54 см, окружность головы 35 см, окружность груди 37 см. На данный момент ребенку 8 месяцев, физическое и нервно-психическое развитие соответствует сверстникам.

Практическая значимость. Ультразвуковой скрининг занимает ключевую роль в диагностике на ранних этапах, позволяя маршрутизировать рожиц в перинатальные центры для проведения раннего хирургического вмешательства. Оперативное лечение может быть отсрочено из-за реализации инфекционного процесса. Послеоперационный период может осложниться развитием хилоторакса и дыхательной недостаточности. Ведение таких пациентов требует мультидисциплинарного подхода. Своевременное выявление и выбор оптимальной стратегии лечения улучшают отдаленные исходы.

Течение позднего неонатального стрептококкового сепсиса с менингитом и отдаленные последствия: клиническое наблюдение

Новичкова М.А.¹, Миронова В.А.¹, Дайхес А.Н.¹

Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.^{1,2}

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;
²ГБУЗ города Москвы «Детская городская клиническая больница №9 им. Г.Н. Сперанского Департамента здравоохранения города Москвы»

Актуальность. Бактериальный менингит в неонатальном периоде встречается чаще, чем в других возрастных группах. Заболеваемость гнойным менингитом у новорожденных составляет 0,1–0,5:1000 детей. В 30–40 % случаев заболевание приводит к неврологическим осложнениям: гидроцефалии, детскому церебральному параличу, потере слуха, зрения, задержке нервно-психического развития, долгосрочным когнитивным нарушениям.

Цель демонстрации. Представление клинического случая позднего неонатального стрептококкового сепсиса с менингитом, оценка отдаленных последствий, сравнение полученных результатов с данными отечественной и зарубежной литературы.

Описание клинического случая. Девочка Я. в возрасте 9 суток жизни поступила в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН) в связи с лихорадкой до 39,3°C, развитием тонических судорог. Девочка родилась от матери 38 лет 7 беременности, протекавшей на фоне вагинального кандидоза (скрининг на *Streptococcus agalactiae* отрицательный), фебрильная лихорадка в родах, антибиотикотерапия. Роды шестые, естественные на сроке 40,4 недель. Масса тела — 4360 г, длина — 54 см, Апгар 8/8 баллов. На 2-е сутки выписана из роддома в удовлетворительном состоянии. На 4-е сутки жизни отмечался конъюнктивит. На 8-е сутки — беспокойство, сменившееся вялостью, сонливостью, стонущим дыханием, перестала сосать. На 9-е сутки жизни — лихорадка до 39,3°C, однократный приступ тонических судорог. Ребенок госпитализирован в ОРИТН в тяжелом состоянии с судорожным синдромом, синдромом угнетения с элементами возбуждения, гиперестезией,

синдромом токсикоза с эксикозом. При осмотре иктеричность кожного покрова, периоральный цианоз. Выявлены метаболические нарушения: гипергликемия (7,6 ммоль/л), гиперлактатемия (3,1 ммоль/л), повышение С-реактивного белка (104 мг/л) и прокальцитонина (> 100 нг/мл), свидетельствующие об активном генерализованном инфекционном процессе. В коагулограмме признаки гиперкоагуляции: повышение фибриногена (6,41 г/л), МНО (1,40), снижение АЧТВ (36,5 с). Нейросонография — гипоксически-ишемические изменения паренхимы на фоне морфофункциональной незрелости мозга, повышенная эхогенность перивентрикулярных зон. Электроэнцефалограмма (ЭЭГ) — единичные патологические графоэлементы. Заподозрен менингит, проведена люмбальная пункция. Получен мутный желтый ликвор, в анализе: нейтрофильный цитоз (8600 клеток/мкл), повышение белка (2,0 г/л). В крови обнаружено > 5 млн копий/мл дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) *Streptococcus agalactiae*. Установлен диагноз поздний неонатальный сепсис, обусловленный *Streptococcus agalactiae*, менингит с судорожным синдромом, дыхательная недостаточность III степени. Назначена респираторная поддержка, антибиотикотерапия в менингеальных дозах, противосудорожная, диуретическая, гормональная, иммунокорригирующая терапия пентаглобином и инфузионная терапия. На фоне проводимой терапии отмечена санация ликвора: цитоз 231 клеток/мкл, лимфоциты 56 %, моноциты 6 %, нейтрофилы 38 %, нормализация метаболических нарушений, купирование инфекционного процесса. Выписана в возрасте 1 месяца 21 суток жизни в удовлетворительном состоянии. На катамнезе в возрасте 9 месяцев 2 дней отмечается диффузная мышечная гипотония, задержка моторного развития: ползает по-пластунски, садится самостоятельно, не стоит на четвереньках. На ЭЭГ признаки умеренно выраженной регуляторной дисфункции на таламокортикальном уровне. Неврологом рекомендована кинезиотерапия, ежедневная лечебно-физическая культура и регулярный осмотр.

Практическая значимость. Поздний неонатальный сепсис и менингит могут развиваться у детей от матерей с отрицательными результатами скрининга на *Streptococcus agalactiae*. Первыми признаками заболевания могут быть невыраженная неврологическая симптоматика, затяжная неонатальная желтуха и признаки эксикоза, не связанные с нарушением питания. Длительность проведенной антибактериальной терапии может определить возможность отрицательных неврологических исходов и аргументирует важность долгосрочного катамнеза.

Клинический случай перинатального артериального ишемического инсульта у ребенка с протромбогенным состоянием

Ооржак К.М., Рассохина А.М.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Инсульт — редкое заболевание среди новорожденных, частота 1 на 3500 живорожденных. В связи с его редкостью, сложностью диагностики в неонатальном периоде и с большим количеством предрасполагающих факторов данный диагноз ставится с опозданием, что может привести к инвалидности или гибели пациента.

Цель демонстрации. Представление клинического случая перинатального ишемического инсульта с отсутствием четкой неврологической клиники, наличием протромбогенных факторов в геноме, осложнениями и ранней диагностикой.

Описание клинического случая. Девочка 13 дней поступила в отделение неонатологии для обследования и лечения. Из анамнеза было известно, что результаты проведенной кардиотокографии на 34 неделе гестации были сомнительны. Родилась от самопроизвольных родов на сроке 40 недель и 5 дней, оценка по шкале АПГАР 8/9 баллов, масса тела 3170 г, длина 51 см. На 4-е сутки появилась умеренная неврологическая симптоматика в виде синдрома угнетения ЦНС на фоне перинатальной ишемии мозга, также наблюдались умеренные симптомы инфекционного токсикоза. Инструментально: по нейросонографии — признаки очагового образования в правой височной доле и кист левого сосудистого сплетения, по МРТ — геморрагически-ишемическое поражение правой височной доли с формированием зон некроза в бассейне правой задней мозговой артерии, по КТ-ангиографии — картина ишемических изменений в правых височно-теменных отделах, нарушения кровотока в периферических отделах средней мозговой артерии справа, гипоплазия левого поперечного синуса, по видео-ЭЭГ — региональное продолженное замедление в левых височных отделах. Лабораторно: по данным коагулограммы — снижение ристоцетин-кофакторной активности фактора Виллебранда, по данным клинического анализа мочи — воспалительные изменения. По результатам обследования был постав-

лен диагноз — перинатальный артериальный ишемический инсульт в бассейне правой средней мозговой артерии, острый период, и инфекция мочевыводящих путей (ИМВП). Была проведена антибактериальная, пробиотическая, метаболическая терапия. Ребенок переведен в многопрофильную больницу для дальнейшей диагностики и лечения. Проведены дополнительные исследования для выявления причин инсульта. При исследовании генетических полиморфизмов системы гемостаза выявлены гетерозиготные мутации в генах метилентетрагидрофолатредуктазы (*MTHFR*) в локусах С677Т С/Т и А1298С А/С, метионин синтазы редуктазы в локусе Пе22Met ПеMet, фибриногена бета, интегрин-2, фактора свертывания XIII. При оценке неврологического статуса отмечалось улучшение, очаговой симптоматики не выявлено. Купирована ИМВП. Пациентка выписана в удовлетворительном состоянии под наблюдением педиатра, гематолога, невролога.

Практическая значимость. В литературе отмечено, что основные мутации, связанные с протромбогенными состояниями, кроме генов факторов свертывания II и V, описаны в гене *MTHFR*, в локусах С677Т и А1298С, что связано с нарастанием уровня гомоцистеина в крови, увеличивающим риск ишемического инсульта (ИИ). Однако большинство специалистов считает, что коагулопатия представляет собой потенциальный фактор риска инсульта, который обычно действует в сочетании с другими факторами, а не является самостоятельным механизмом развития инсульта. Такими факторами могут служить, согласно международному педиатрическому исследованию инсульта (IPSS), серповидноклеточная анемия, заболевания сердца, травмы, инфекции. Таким образом, в данном клиническом случае вероятно инфекционный процесс способствовал развитию ИИ при наличии протромбогенного состояния. Следовательно, такие пациенты требуют особого наблюдения врачей, так как различные инфекции могут привести к повторному развитию инсульта.

Сложность в подборе антикоагулянтной терапии у детей раннего возраста с протезированным клапаном

Охлопкова Т.О., Бочкова А.С.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Вопрос подбора оптимальной антикоагулянтной терапии для детей раннего возраста после протезирования клапанов сердца остаётся крайне актуальным. Хотя и существуют клинические рекомендации, их применение к пациентам данной возрастной группы сопряжено с рядом трудностей.

Цель демонстрации. На примере клинического случая проанализировать тактику перевода пациента раннего возраста с низкомолекулярных гепаринов (НМГ) на пероральные антикоагулянты.

Описание клинического случая. Пациент 1 года 7 месяцев (дата рождения 11.04.2024) поступил 15.11.2025 в блок реанимации и интенсивной терапии отделения экстренной кардиохирургии МДГКБ. Из анамнеза: в возрасте 26 суток экстренно доставлен в приемное отделение МДГКБ с клиникой дыхательной недостаточности, низкой сатурацией, серостью кожных покровов. По данным ЭХО-КГ был выявлен врожденный стеноз митрального клапана. 04.06.2024 подобрана терапия хронической сердечной недостаточностью (ХСН), на фоне которой отмечалась положительная динамика. В августе 2024 по данным эхокардиографии (ЭХО-КГ) отмечалось нарастание стеноза и недостаточности митрального клапана. 19.08.2024 выполнено протезирование митрального клапана, подобрана терапия НМГ (далтепарин натрия 200 ЕД/кг 2 р/д). 09.10.2025 госпитализирован с целью коррекции антикоагулянтной терапии, на момент поступления ребенок находился на постоянной терапии НМГ, по данным ЭХО КГ 09.10.2025 — работа запирающего элемента протеза сохранена, трикуспидальная недостаточность 1+, небольшое расширение полости левого предсердия, сократимость левого желудочка в пределах нормы, ФВ 74 %, по данным ЭКГ (10.10.2025) — ритм синусовый с ЧСС 188 уд/мин, синусовая тахикардия, вертикальное положение ЭОС, блокада правой ножки пучка Гиса. По данным лабораторных исследований (09.10.2025) отмечается снижение концентрации

протромбина на фоне попытки смены терапии на пероральные непря-
мые антикоагулянты — антагонисты витамина К (АВК). Проводилась
замена терапии НМГ на пероральную антикоагулянтную терапию под
контролем МНО (целевые значения МНО 2,5–3,5). С 13.11.2025 возник-
ло кровотечение из места забора крови, посттравматическая гематома
на подбородке (ПИ 11 %, МНО 6,92). Таким образом, геморрагическое
состояние на фоне терапии АВК, в связи с чем по решению консилиу-
ма 20.11.2025 пациенту рекомендована антикоагулянтная терапия НМГ
(далтепарин натрия 170 МЕ/кг) с целевыми значениями Анти-Ха актив-
ности 0,6–0,8 МЕ/мл.

Практическая значимость. Данный клинический случай демонстри-
рует высокие риски терапии и осложнений в виде гипокоагуляции при
лечении АВК у детей раннего возраста, что заставляет рассматривать
НМГ в качестве безопасной и эффективной альтернативы для длитель-
ной антикоагуляции после протезирования клапанов.

Клинический случай синдром Галлоузэй–Моват с неблагоприятным течением

Пилясова А.Д.¹, Курбанова Н.Б.², Александрова Д.М.¹
Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Л.Е.¹

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;
²ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова» Минздрава России

Актуальность. Врожденный нефротический синдром (синдром Галлоузэй–Моват) — редкая мультисистемная генетическая патология, характеризующаяся ранним началом нефротического синдрома, аномалиями развития головного мозга, врожденным гипотиреозом. Почечные проявления разнообразны: от изолированной протеинурии до полноценного нефротического синдрома, который резистентен к фармакотерапии и быстро прогрессирует до терминальной стадии болезни почек. Наиболее распространённая форма связана с мутациями в гене *OSGEP* (14q11). Заболевание встречается от 1 на 50000–100000 новорожденных.

Цель демонстрации. Описание тяжелого течения врожденного нефротического синдрома, осложненного развитием полиорганной недостаточности (ПОН).

Описание клинического случая. Новорожденная девочка, от 2-й беременности (протекавшей на фоне гепатита В и анемии у матери, нарушения маточно-плодово-плацентарного кровотока, задержки роста плода), 2 родов на 36 неделе путем кесарева сечения. Масса при рождении 1560 г, длина 43 см, оценка по Апгар 7/8 баллов. В связи с аспирацией молоком и развитием дыхательной недостаточности ребенок переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) новорожденных, начата комбинированная антибактериальная терапия. На осмотре обращали внимание микроцефальная форма черепа и множественные стигмы дисэмбриогенеза: диспластичные, низкорасположенные ушные раковины, гипертелоризм, антимоңголоидный разрез глаз, короткие глазные щели, широкая переносица, брахицефалия, длинная шея, арахнодактилия. Отмечались урежение мочеиспусканий, снижение активности. Заподозрено течение врожденного нефротического синдрома, также проводилась дифференциальная диагностика с синдромом Сенгера. Через месяц ребенок госпитализирован в НМИЦ

здоровья детей с протеинурией, эритроцитурией, асцитом. При госпитализации девочка получала заместительную альбуминотерапию, диуретическую и антибактериальную терапии, левотироксин натрия. На фоне проводимого лечения состояние с положительной динамикой в виде улучшения мышечного тонуса, прибавки массы тела, снижения отечности. Проводилось полное экзомное секвенирование: выявлен гомозиготный вариант нуклеотидной последовательности в гене *OSGEP* (14-20447957-C-T), описанный у пациентов с синдромом Галлоуэй–Моват. В возрасте 2,5 месяцев родители отмечали отечность стоп, урежение мочеиспусканий, в связи с чем самотеком обратились в МДГКБ. При поступлении состояние тяжелое, обусловленное ПОН на фоне генетической патологии. Лабораторно: тромбоцитопения, гипоальбуминемия, синдром цитолиза. На МРТ головного мозга: симметричное поражение проводящих путей в виде цитотоксического отека, избыточная гидрофильность белого вещества, сглаженность рисунка коры по типу лисэнцефалии. По УЗИ ОБП: асцит. Учитывая развитие компартмент синдрома, проведен перитонеальный диализ, получено из брюшной полости 160 мл серозного отделяемого. Проводились реанимационные мероприятия с положительным эффектом, ребенок переведен в крайне-тяжелом состоянии на ИВЛ и кардиотонической поддержке в ОРИТ. Учитывая прогрессирование дыхательной и почечной недостаточности, развитие анурии и субкомпенсированный метаболический лактацидоз, проводилась коррекция гипоальбуминемии, ощелачивающая и комплексная антибактериальная терапия, перитонеальный диализ без динамики. Несмотря на коррекцию проводимой терапии в возрасте 4 месяцев у ребенка отмечалось прогрессирование ПОН, нарастание маркеров воспаления и метаболического ацидоза. 22.04.25 зафиксирована асистолия, реанимационные мероприятия в течение 30 минут без эффекта, констатирована смерть ребенка.

Практическая значимость. Врожденный нефротический синдром — прогностически неблагоприятная патология, сопровождающаяся ПОН, приводящей к смерти ребенка на первом году жизни. Для предупреждения повторного рождения ребенка с таким же заболеванием необходимо предлагать родителям проходить генетическое консультирование.

Клинический случай врожденного гиперинсулинизма, манифестировавшего в раннем неонатальном периоде

Пономарева В.Р.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Черкасова С.В.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Врожденный гиперинсулинизм (ВГИ) — это наследственное заболевание, характеризующееся неадекватной гиперсекрецией инсулина β -клетками поджелудочной железы, что приводит к развитию гипогликемий, и является одной из основных причин персистирующих гипогликемий у детей первого года жизни. В мире частота встречаемости ВГИ составляет в среднем 1:30000–1:50000 живых новорожденных.

Цель демонстрации. Представить клинический случай ВГИ у новорожденного ребенка.

Описание клинического случая. Девочка А. от матери 28 лет, от 3-й беременности в близкородственном браке, протекавшей с угрозой прерывания в 1-м триместре, анемией, бактериурией и отеками в 3-м триместре. От 2-х оперативных родов в ножном предлежании на сроке 38 недель. При рождении состояние удовлетворительное: вес 2800 г, длина тела 50 см, окружность головы 34 см, окружность груди 33 см, оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Обращал на себя внимание диспластичный фенотип: микроцефалия, глазной гипертелоризм, низкий рост волос на лице, микрофтальм, низко расположенные уши, крыловидная складка на шее, высокое небо, патологическая установка больших пальцев стоп, сандалевидная стопа. В связи с повышенным уровнем билирубина пуповинной крови (57,46 мкмоль/л) начата фототерапия. В возрасте 6-ти часов жизни была выявлена гипогликемия 2,5 ммоль/л, проведено болюсное введение раствора глюкозы 10 % (2 мл/кг) с последующим переводом на непрерывную инфузию (4 мг/кг/мин). Учитывая нестабильный гликемический профиль, установлен центральный венозный доступ, концентрация и скорость инфузии глюкозы увеличены до 16,6 % и 8 мг/кг/мин соответственно. К возрасту 3-х суток жизни эпизоды гипогликемии до 0,7 ммоль/л участились, несмотря на проводимую инфузионную терапию и дополнительное болюсное введение углево-

дов, состояние сопровождалось выраженным беспокойством, в связи с чем ребенок переведен в ОРИТН. На фоне дотации высоких доз углеводов (до 17 г/кг/сут) гипогликемия скорректирована, однако беспокойство в перерывах между кормлениями сохранялось. На 7-е сутки выявлено снижение уровня сывороточного кортизола (82,14 нмоль/л) и гиперинсулинемия (34,5 мкМЕ/л), в связи с чем выставлен диагноз «Врожденный гиперинсулинизм», начата заместительная терапия гидрокортизоном. К 9-м суткам жизни, учитывая стабилизацию состояния на фоне непрерывной инфузионной терапии, переведена в отделение патологии новорожденных. В динамике проводилось расширение объема энтерального питания с коррекцией дозы дотируемой глюкозы: при попытках снижения поступления углеводов до 14,5 г/кг/сут проявлялись эпизоды гипогликемии (до 2,8 ммоль/л), периодически появлялось беспокойство. За время наблюдения уровень свободного инсулина с резко отрицательной динамикой: в 9 суток жизни — 40,45 мкМЕ/мл, на 15-е сутки жизни — 107,82 мкМЕ/мл. По данным УЗИ поджелудочной железы органической патологии не выявлено. Консультирована генетиком (синдромальная форма ЗВУР и микроцефалии), неврологом (энцефалопатия смешанного генеза, нельзя исключить токсико-метаболическое, гипогликемическое поражение головного мозга, а также синдромальную форму патологии, риск перивентрикулярной лейкомаляции, формирования микроцефалии). К возрасту 1-го месяца энтеральное питание расширено до физиологического объема, продолжена дополнительная пероральная дотация глюкозы и гормонзаместительная терапия контр-инсулярным гормоном (гидрокортизон). На фоне терапии эпизоды гипогликемии с урежением, базальный уровень глюкозы составляет 3,6–3,9 ммоль/л.

Практическая значимость. Клинический случай демонстрирует трудности диагностики и коррекции уровня глюкозы у ребенка с ВГИ, манифестировавшим в раннем неонатальном периоде.

Клиническое наблюдение ребенка раннего возраста с капошиформной гемангиоэндотелиомой, осложненной синдромом Казабаха–Мерритт

Понамарева В.Р.¹

Научные руководители: к.м.н., доцент Демьянова Т.Г.¹;

Сокурова С.М.²

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России; ²Детская городская клиническая больница №13 имени Н.Ф. Филатова

Актуальность. Капошиформная гемангиоэндотелиома (КГЭ) — это редкая врожденная сосудистая опухоль, которая гистологически напоминает саркому Капоши и относится к опухолям промежуточной степени злокачественности. Самым грозным и тяжелым осложнением КГЭ является развитие тромбоцитопении и коагулопатии потребления — синдрома Казабаха–Мерритт (СКМ), который и определяет высокую летальность (до 30 %).

Цель демонстрации. Представить результаты наблюдения КГЭ, осложненной СКМ, у девочки в раннем возрасте.

Описание клинического случая. Девочка А. от матери 29 лет с отягощенным соматическим анамнезом (эпилепсия, медикаментозная ремиссия), от 1-й беременности, протекавшей с патологической прибавкой массы тела во 2 триместре, на фоне отеков и перенесенной инфекции COVID-19 в 3 триместре, от 1-х преждевременных родов на сроке 33 недели вследствие преждевременного излития околоплодных вод. При рождении состояние средней степени тяжести, вес 2050 г, длина тела 49 см, окружность головы 34 см, окружность груди 32 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. С рождения отмечалось образование неправильной формы заднемедиальной поверхности средней трети левого плеча, которое было расценено как гемангиома. В возрасте 1 месяца в связи с ростом образования ребенок госпитализирован для дообследования, при котором выявлена прогрессирующая тромбоцитопения до $93,7 \times 10^9/\text{л}$, уровень D-димера превышал 5000 нг/мл. По данным УЗИ пораженной области отмечалось диффузное повышение эхогенности и изменение структуры подлежащих тканей, в том числе мышцы, размерами $6,61 \times 2,13$ см без четких контуров с большим количеством сосудов

с артериальным (до 35 см/с) и венозным (до 10 см/с) типом кровотока. Учитывая лабораторные и инструментальные данные заподозрен диагноз «Капошиформная гемангиоэндотелиома. Синдром Казабаха–Мерритт», начата терапия пропранололом (1 мг/кг/сут с титрованием дозы до 3,0 мг/кг/сут). На фоне лечения в возрасте 3-х месяцев отрицательная динамика: образование увеличилось, на поверхности сформировались телеангиоэктазии, развился выраженный геморрагический синдром (гематомы и точечные множественные экхимозы). Зарегистрирована критическая тромбоцитопения $7 \times 10^9/\text{л}$ (42 при ручном пересчете), признаки коагулопатии потребления (фибриноген 0,75 г/л, ПТИ 81 %, МНО 1,04, АЧТВ 32,9 сек, тромбиновое время 25,4 сек), сохранялся неопределяемый уровень D-димера (> 5000 нг/мл), что свидетельствовало об отсутствии ответа на лечение. Инициирована терапия сиролimusом 0,2 мг/сут, по витальным показаниям получала преднизолон 2 мг/кг/сут, этамзилат натрия 12,5 мг/сут; начата отмена пропранолола. В дальнейшем при повышении тромбоцитов до $89 \times 10^9/\text{л}$ проведена ступенчатая отмена преднизолона, однако на фоне вновь появившегося геморрагического синдрома терапия продолжена в прежней дозе. Проведена биопсия образования с последующим иммуногистохимическим исследованием, подтвержден диагноз «Капошиформная гемангиоэндотелиома. Синдром Казабаха–Мерритт». До 5,5 месяцев тромбоциты оставались в пределах нормы, D-димер снизился до 1961 нг/мл, в связи с чем принято решение отменить терапию преднизолоном. В дальнейшем на фоне лечения динамика положительная, проводилось титрование дозы сиролимуса с учетом концентрации препарата в крови под постоянным контролем уровня тромбоцитов и D-димера. В возрасте 3 лет в связи с достижением возможного клинического эффекта (D-димер 215 нг/мл, тромбоциты $429 \times 10^9/\text{л}$, по данным доплерометрии образования умеренное количество сосудов с артериальным (до 16 см/с) и венозным (1,3–4 см/с) типом кровотока) принято решение об отмене терапии сиролimusом. Через 3 месяца гемангиоэндотелиома увеличилась в размерах, появились жалобы на дискомфорт в области образования, тромбоциты оставались в пределах нормы, однако выявлен рост D-димера до 1033 нг/мл, в связи с чем терапия сиролimusом возобновлена в дозе 2 мг/сут.

Практическая значимость. Клинический случай демонстрирует трудности ведения и подбора терапии у ребенка с КГЭ, осложненной синдромом Казабаха–Мерритт.

Болезнь Стюарта–Прауэра: коагулопатия и оперативное вмешательство

Рассохина А.М.¹, Ооржак К.М.¹

Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Л.Е.^{1,2}

*¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;*

²Морозовская детская городская клиническая больница

Актуальность. Болезнь Стюарта–Прауэра — это наследственный дефицит фактора свертывания X. Нарушение синтеза или функции белка крови фактора X проявляется склонностью к кровотечениям и кровоизлияниям. Данное заболевание очень редкое: в мире частота встречаемости 1:1–1,5 млн человек. Врач сталкивается со сложностью диагностики заболевания, особенно при необходимости операции, решения вопроса о предоперационной подготовке и купировании возможного кровотечения.

Цель демонстрации. Описать пациента с болезнью Стюарта–Прауэра, которому необходимо оперативное вмешательство.

Описание клинического случая. Мальчик 1 г. 5 мес. 08.06.2025 поступил в нейрохирургическое отделение МДГКБ для планового хирургического лечения краниосиностоза. В процессе предоперационного обследования было обнаружено снижение факторов протромбинового комплекса, в связи с чем ребенок был направлен на коагулологическое обследование, в результате которого было выявлено снижение уровня X фактора свертывания крови до 30 %. В плане предоперационной подготовки была проведена инфузия концентрата факторов протромбинового комплекса из расчета 50 ед/кг. 10.06 была проведена хирургическая коррекция аномалии свода черепа. Операция прошла успешно, значимой кровопотери в интра- и послеоперационном периоде не было. 12.06 в коагулограмме все результаты в пределах референсных значений. Ребенок в дальнейшей коррекции гемостаза не нуждался. При осмотре находился в сознании, на осмотр реагировал активно, ШКГ 15 баллов. Общемозговой и менингеальной симптоматики не было, гиперкинезы отсутствовали. Хирургическая рана без признаков инфекции. 16.06 мальчик выписан с рекомендациями для амбулаторного наблюдения по первичной обработке раны и направлением на КТ головного мозга через полгода.

Практическая значимость. Пациенты с болезнью Стюарта–Прауэра не всегда вовремя диагностируются, поэтому перед проведением оперативных вмешательств показан контроль гемостаза. На фоне заместительной терапии факторами свертывания крови состояние организма стабилизируется, АЧТВ и протромбиновое время возвращается к нормальным показателям крови, а при хирургическом вмешательстве значимые кровопотери отсутствуют. Пациенты с болезнью Стюарта–Прауэра пожизненно нуждаются в терапии препаратами протромбинового комплекса, особенно в ситуациях травм, ранений, плановых и экстренных оперативных вмешательств.

Синдром Брауна–Виалетто–Ван Лаэра у ребенка с мутацией в гене *SLC52A3*

Снегуренко М.А., Мущерова Д.М.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Синдром Брауна–Виалетто–Ван Лаэра (СБВВЛ, МКБ G12.1, ОМIM 211530) — заболевание, характеризующееся миастеническим синдромом (МС), глухотой и слепотой. Встречается с частотой 1 случай на 1000000 живорождений. Этиологической основой СБВВЛ являются дефекты в генах *SLC52A2* и *SLC52A3*, приводящие к нарушению функции транспортера рибофлавина (РБ). В результате РБ не переносится внутрь клетки, блокируется его превращение в флавинадениндинуклеотид, приводящее к энергодефициту. Таргетная терапия СБВВЛ пока не разработана. Однако эффективным является применение высокодозного лечения препаратами РБ.

Цель демонстрации. Демонстрация ранних клинических, диагностических и терапевтических особенностей у ребенка с СБВВЛ.

Описание клинического случая. Пациентка С. в возрасте 1 года 3 месяцев госпитализирована в отделение реанимации и интенсивной терапии ДГКБ им. Г.Н. Сперанского в связи с тяжелой дыхательной недостаточностью (ДН): инспираторная одышка, SpO₂ 68 %. Произведена интубация трахеи, установлены жесткие параметры искусственной вентиляции легких (ИВЛ). При оценке неврологического статуса выявлены мышечная гипотония и слабость мышц шеи и конечностей. Из анамнеза жизни: родители ребенка являются двоюродными братом и сестрой. Девочка от 2-й беременности, протекавшей с угрозой выкидыша. Роды на 36 неделе путем кесарево сечения. Масса тела при рождении 4600 г, длина 53 см. Результаты неонатального скрининга отрицательные. Из анамнеза заболевания: затруднение дыхания у ребенка родители отметили в возрасте 7 месяцев, через месяц дважды проходили лечение с диагнозом: двухсторонняя внебольничная пневмония. Также с 8-месячного возраста у девочки отмечались поперхивания, нарушение глотания, в 1 год 1 месяц присоединился птоз справа. Одновременно с птозом возник тремор рук, а также снижение мимики и общая слабость. При поступлении в стационар выполнена рентгенография

органов грудной клетки: картина двухсторонней полисегментарной пневмонии. Лабораторно: гипогаммаглобулинемия, уровни маркеров воспаления в пределах нормальных значений. По результатам магнитно-резонансной томографии головного мозга (ГМ): картина субатрофии паренхимы ГМ с расширением субарахноидальных пространств. Анализ аспирата трахеобронхиального дерева методом ПЦР: обнаружена ДНК *Streptococcus pneumoniae*. Инициирована антибактериальная терапия (АБ). По окончании курса АБ возбудитель элиминирован, сохранялась тяжелая ДН. Учитывая клиническую картину заболевания, данные анамнеза и результаты обследования, заподозрена миастения. Для уточнения диагноза выполнена прозериновая проба: через 40 минут пациентка стала подвижной, появились активные движения в конечностях и шее. Выполнено определение уровня антител к ацетилхолинэстеразе: 7,02 нмоль/л, (норма до 0,45 нмоль/л). Консультирована неврологом, выставлен диагноз: генерализованная миастения, тимус-ассоциированная форма с бульбарными нарушениями, тяжелое течение, состояние после миастенического криза. Через 20 дней после поступления начата гормональная и антихолинэстеразная терапия: пиридостигмина бромид 25 мг/кг/сутки, преднизолон 1,2 мг/кг/сутки. В возрасте 1 года 5 месяцев выполнена тимэктомия. Попытки отлучения от аппарата ИВЛ не увенчались успехом ввиду слабости дыхательных мышц, установлена трахеостома. Проведено полноэкзомное секвенирование, по его результатам выявлены: врожденная дисфункция коры надпочечников, обусловленная дефицитом 21-гидроксилазы (OMIM 201910). СБВВЛ с мутацией с.394С>Т в экзоне 2 гена *SLC52A3*. На данный момент ребенку 2 года, получает терапию РБ 12 мг/кг/сутки. Питание через гастростому, дефицит массы тела 25 %. Отмечается положительный эффект в виде восстановления мышечной массы и силы в конечностях, улучшения функции дыхания с возможностью перехода на СИРАР.

Практическая значимость. Первые признаки РБ-ассоциированной миастении могут наблюдаться в грудном возрасте в виде нарастания мышечной гипотонии и частых аспирационных пневмоний, сложно поддающихся лечению. Раннее начало лечения РБ улучшает исходы и аргументирует включение СБВВЛ в диагностический поиск при наличии МС у ребенка.

Клинический случай норовирус-ассоциированного некротизирующего энтероколита у новорожденного

Соколов И.В., Зизюкина К.С., Ушакова А.И.

*Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;
д.м.н., профессор Жиркова Ю.В.*

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Норовирусная инфекция — острое вирусное заболевание, вызываемое представителями рода *Norovirus*, проявляющееся в виде острого вирусного гастроэнтерита, реже — энтероколита. На территории Российской Федерации показатель заболеваемости норовирусной инфекцией — около 516 случаев на 100000 населения. Новорожденные и дети первого полугодия инфицируются редко, что обусловлено наличием у них материнских антител. Однако течение норовирусной инфекции в этой возрастной группе может запускать каскад воспалительных реакций, приводящих к развитию некротизирующего энтероколита.

Цель демонстрации. Представление особенностей диагностики и лечения молниеносной формы некротизирующего энтероколита, развившегося на фоне норовирусной инфекции у доношенного новорожденного.

Описание клинического случая. Мальчик Г., 7 суток жизни, поступил в стационар с жалобами на многократный, до 10 раз, жидкий стул, последние 4 раза — с прожилками крови. Доношенный мальчик от 2 беременностей, 2 оперативных родов. Масса при рождении — 3340 г, длина тела — 52 см, окружность головы — 35 см, окружность груди — 32 см, что соответствует средним показателям по шкалам INTERGROWTH-21st. Новорожденный находился на грудном вскармливании. Состояние ребенка при поступлении тяжелое, обусловленное течением энтероколита, диарейного синдрома с развитием эксикоза (масса при поступлении — 3200 г, убыль массы — 4,2 %). Диагностический поиск изначально был направлен на определение возможных геморрагических, инфекционных и хирургических причин развития состояния. Исключена геморрагическая болезнь новорожденного: показатели активированного частичного тромбопластинового и протромбинового времени

были в пределах возрастной нормы. По данным иммуноферментного анализа выявлен антиген Norovirus. Лейкоцитоз, повышения уровня С-реактивного белка, прокальцитонина подтвердили течение инфекционного процесса. При проведении ультразвукового исследования органов брюшной полости описывалось утолщение стенок кишечника, отсутствие перистальтики, наличие жидкости в межпетельном пространстве. В связи с быстрым ухудшением состояния ребенка, сохранением геморрагического содержимого в стуле и стазом содержимого на всем протяжении желудочно-кишечного тракта с целью исключения хирургической патологии была проведена диагностическая лапароскопия. Обнаружено: утолщение стенок кишечника, их отечность и инъецированность сосудами, а также жидкость в брюшной полости, врожденные пороки развития и острая хирургическая патология исключены. В связи с течением некротизирующего энтероколита 2А стадии, реализацией желудочно-кишечного кровотечения, постгеморрагической анемией (гемоглобин на 2 день госпитализации — 99 г/л), ребенку на две недели была назначена энтеральная пауза; предпринимаемые попытки введения энтерального питания в течение этого времени приводили к ухудшению состояния ребенка. Также проводились инфузионная терапия и парентеральное питание, антибиотикотерапия, дважды проведена гемотрансфузия. На 34 сутки жизни ребенок был выписан в удовлетворительном состоянии под наблюдение участкового педиатра. Прибавка в массе +865 г. В стационаре ребенок находился на вскармливании гидролизованными смесями, при выписке даны рекомендации о переходе на адаптированные молочные смеси в связи с нарушением лактации у матери. В 2,5 месяца масса-ростовые показатели ребенка соответствуют средневозрастным значениям по Z-score, прибавка в массе удовлетворительная, объем энтеральной нагрузки достаточный.

Практическая значимость. Значительный рост заболеваемости норовирусом, высокая частота осложнений у детей раннего возраста, требует настороженности врачей в отношении данного возбудителя. У новорожденных детей норовирусная инфекция может быть триггером развития некротизирующего энтероколита с серьезными геморрагическими проявлениями, требующего исключения и хирургической патологии. Своевременное начало лечебных мероприятий, динамическое наблюдение — являются залогом благоприятного исхода заболевания.

Дифференциальная диагностика неонатальных судорог

Сухоручко П.А., Семёко О.Р.

Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;

к.м.н., доцент Ворона Л.Д.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Риск развития судорог у детей первого месяца жизни выше, чем в любом другом возрастном периоде. Они коррелируют с гестационным возрастом, низкой массой тела при рождении, последние связаны больше всего с перинатальным гипоксическим поражением центральной нервной системы. Неонатальные судороги (НС) встречаются у 3–5 из 1000 новорожденных, но среди доношенных детей у 2–3 на 1000, а недоношенных — у 10–15 на 1000. Особое место занимают судороги у доношенных детей, чаще всего ассоциированные с генетическими причинами.

Цель демонстрации. Демонстрация двух клинических случаев самокупирующейся (семейной) неонатальной эпилепсии и ранней младенческой эволюционной эпилептической энцефалопатии для определения значимых различий для дифференциальной диагностики.

Описание клинического случая. Мальчик А., доношенный, второй из двойни. В возрасте 2-х суток жизни на ежедневном осмотре диагностирован пароксизмальней двигательный феномен, описанный как эпизод генерализованных суток, в связи с чем был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН). По данным ЭЭГ подтверждались данные приступов с падением сатурации раз в 2–3 часа, восстановление в течение 20–30 секунд. Была назначена противосудорожная терапия леветирацетам, титрование мидазолама. По данным ЭЭГ корковая ритмика представлена чередованием вспышек асинхронных медленных волн дельта-тета-диапазона с включением заостренных потенциалов и более низкоамплитудных участков — т.н. trace alternant, с включением комплексов пик-медленная волна в различных отделах, как билатерально, так и унилатерально. Кроме того, были зарегистрированы тонические приступы (около 10). ЭЭГ было повторно проведено в 27 суток и 3 месяца жизни, где отмечалась положительная динамика и исчезновение комплексов пик-мед-

ленная волна. В возрасте 1,5 месяцев были представлены результаты генетического тестирования методом прямого секвенирования: у пациента и трех его родственников обнаружена мутация в гене *KCNQ2*, кодирующем вольтаж-зависимые калиевые каналы. Данная находка позволила подтвердить диагноз самокупирующейся (семейной) неонатальной эпилепсии и выписать пациента с благоприятным прогнозом. Мальчик Б., доношенный, в возрасте 2-х суток жизни появились судорожные приступы, описанные как клонические в верхних и нижних конечностях, переведён в ОРИТН. Тяжесть состояния обусловили судорожные приступы с десатурацией, развитие отека мозга, течение неустановленной внутриутробной инфекции, что потребовало проведение интубации и начало искусственной вентиляции легких. Была назначена противосудорожная терапия диазепамом, тиопенталом натрия, кардиотоническая, противоотечная, антибактериальная терапия. Многократно проводился подбор противосудорожных препаратов, на фоне приема леветирацетама 40 мг/кг/сутки, паглюферала 5 мг/кг/сутки сохранялись миоклонические приступы и эпизоды десатурации. На фоне приема пиридоксина 100 мг/кг/сутки отмечалась положительная динамика. По данным ЭЭГ отмечаются грубые диффузные изменения биоэлектрической активности головного мозга, корковая ритмика представлена паттерном модифицированной гипсаритмии в виде сочетания диффузной дельта-активности с эпилептиформными разрядами, представленными комплексами острая-медленная волна, пик-медленная волна, регистрировались супрессивно-взрывной паттерн: чередование диффузных всплеск медленных волн в сочетании с острыми волнами, спайками. В возрасте 5 месяцев был выявлен ранее не описанный вариант мутации гена *ARX*, что позволило установить диагноз ранней младенческой эволюционной эпилептической энцефалопатии.

Практическая значимость. Генетически опосредованные неонатальные судороги могут манифестировать уже на 2 сутки жизни. Длительный подбор противосудорожной терапии и характерные проявления на ЭЭГ «пик-медленная волна» аргументирует в включение мультидисциплинарной группы специалистов генетиков и проведение молекулярно-генетического исследования.

Клинический случай транссиммунной тромбоцитопении в практике врача-неонатолога

Фадюхина Д.И., Зизюкина К.С.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Неонатальная транссиммунная тромбоцитопения (НТИТ, МКБ-10: Р61.0) развивается у 20–40 % детей, рожденных от матерей с иммунной тромбоцитопенией. Ключевым звеном патогенеза считается трансплацентарная передача материнских аутоантител против гликопротеинов Ib, IIb/IIIa тромбоцитов плода с их последующей деструкцией.

Цель демонстрации. Представление клинического случая НТИТ у новорожденного от матери с иммунной тромбоцитопенией. Проведено наблюдение мальчика с НТИТ и ретроспективный анализ истории болезни. А также анализ актуальной литературы по НТИТ при помощи поисковых систем и баз данных Elibrary, PubMed, ResearchGate, Google Scholar, Scopus.

Описание клинического наблюдения. Мальчик Л. родился на 39 неделе гестации от 2 самопроизвольных родов, 2 неосложненной беременности. Масса тела при рождении — 3970 г, длина — 55 см, окружности головы — 36 см, груди — 36 см, по шкале Апгар 8/9 баллов. Массо-ростовые показатели по таблицам INTERGROWTH-21th соответствовали 90–97 %. После рождения отмечались нарастающие в динамике респираторные расстройства, не требующие респираторной поддержки, и угнетение центральной нервной системы, обусловившие перевод ребенка в отделение реанимации и интенсивной терапии. Лабораторно на 1 сутки жизни (с/ж): гемоглобин (Hb) — 174 г/л (N: 170–220 г/л), лейкоциты (Л) — $19,77 \times 10^9/\text{л}$ (N: до $20 \times 10^9/\text{л}$), нейтрофилы (Нф) — $13,68 \times 10^9/\text{л}$ (N: $6,0\text{--}26 \times 10^9/\text{л}$), лимфоциты (Лф) — $3,76 \times 10^9/\text{л}$ (N: $2,0\text{--}11 \times 10^9/\text{л}$), тромбоциты (Тр) — $185 \times 10^9/\text{л}$ (N: $150\text{--}300 \times 10^9/\text{л}$), отрицательные маркеры воспаления. На рентгенографии органов грудной клетки: сосудистое полнокровие, незначительный интерстициальный отек, визуализировалась междолевая плевра, что соответствовало признаком тран-

зиторного тахипноэ новорожденного (ТГН). Назначенная в родильном доме, антибактериальная терапия была отменена. К 4 с/ж сохранялись признаки синдрома угнетения и дыхательные нарушения, ребенок был переведен на второй этап выхаживания в отделение патологии новорожденных. Лабораторно к 4-5 с/ж определялись: Нв — 175 г/л, Л — $8,6 \times 10^9/\text{л}$ (N: $9-15 \times 10^9/\text{л}$), Нф — $3,86 \times 10^9/\text{л}$ (N: $1,5-10 \times 10^9/\text{л}$), Лф — $2,99 \times 10^9/\text{л}$ (N: $2,0-11,5 \times 10^9/\text{л}$), маркеры воспаления не повышались, уровень тромбоцитов снизился до $106 \times 10^9/\text{л}$. Низкий уровень тромбоцитов потребовал проведения дифференциально-диагностического поиска. Инструментальные исследования патологии не выявили. Инфекционные причины тромбоцитопении были исключены. При тщательном сборе анамнеза у матери имело место течение иммунной тромбоцитопении. При проведении исследования на наличие анти-тромбоцитарных аутоантител у матери выявили повышение до 260 % (N — до 200 %), что позволило диагностировать у ребенка трансиммунную тромбоцитопению. Решением медицинского консилиума ребенку был рекомендован временный перевод на искусственное вскармливание (ИВ). Ребенок был выписан на 11 с/ж в удовлетворительном состоянии, уровень тромбоцитов восстановился до $165 \times 10^9/\text{л}$. Масса ребенка при выписке — 4020 г (с рождения +50 г). В ходе динамического наблюдения уровень тромбоцитов у ребенка к концу первого месяца — $200 \times 10^9/\text{л}$, в два месяца — $220 \times 10^9/\text{л}$, физическое и нервно-психическое развитие соответствует возрасту.

Практическая значимость. НТИТ нередко развивается у детей, рожденных от матерей с иммунной тромбоцитопенией. Клинически НТИТ может проявляться синдромом угнетения, респираторными расстройствами и выявляться лабораторно с 3–4 суток жизни. При невыраженной тромбоцитопении таким детям рекомендована наблюдательная тактика и не исключен временный перевод на ИВ.

Случай врожденной костномозговой недостаточности у ребенка с высоким уровнем стигматизации

Федоренко Д.С.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Костномозговая недостаточность может быть как врождённой, так и приобретённой, иметь разную этиологию. Дифференциальная диагностика её достаточно трудна и не всегда даже генетически возможно найти причину.

Цель демонстрации. Описать ребёнка с цитопенией, возникшей в периоде новорожденности.

Описание клинического случая. У девочки с высоким уровнем стигматизации (гипертелоризм, эпикант, высокорасположенная колумелла, открытые наружу ноздри, микрогнатия, короткая шея с избыточной кожей, низкорасположенные ушные раковины, отёчные стопы), множественными мышечными дефектами межжелудочковой перегородки на 2 день жизни наблюдалась лейкоцитропения, повышение ИЛ-6, что было расценено как инфекция, начата антибактериальная терапия. В 1 мес поступила в ОРИТ новорождённых (тяжелая анемия, Hb 67 г/л), где проводилась трансфузия эритроцитарной взвеси. Через 6 дней переведена в неонатологическое отделение с тяжелой анемией, лейкопенией на фоне инфекции мочевых путей. На межгоспитальном этапе отмечалось снижение Hb до 67 г/л, в 1 мес. 21 день жизни — повторная трансфузия эритроцитарной взвеси, через 3 дня выписана из стационара с Hb 106 г/л, через 11 дней — Hb 86 г/л. С 2 до 6 мес. неоднократно госпитализировалась в отделение гематологии МДГКБ для гемотрансфузий, были исключены врождённые и приобретённые гемолитические анемии, парциальная красноклеточная аплазия кроветворения, синдром Пирсона, острый лейкоз и миелодиспластический синдром, дефицит витаминов группы В, патология щитовидной железы, парвовирусная инфекция, ПИДС. По результатам полного геномного секвенирования патогенные мутации не найдены. С 6 мес. до 1 года 9 мес. трансфузионно независима. В 1 год 7 мес. исследована миелограмма из 2 точек: выявлено расширение лимфоцитарного ростка до

61,4 %, до 3,8–8 % бластов от миелокариоцитов с очень высоким ядерно-цитоплазматическим отношением, сужение нейтрофильного ростка до 16,6 % с задержкой созревания на зрелых формах, расширение эритроидного ростка до 33,2 % с признаками дисэритропоэза и задержкой созревания на полихроматофильных формах, единичные гранулы внеклеточного железа. Пунктат богат миелокариоцитами, содержит клеточно-макрофагальные скопления с остатками фагоцитированного материала, гранулоцитарный росток сужен до 21,2 %, присутствуют мегакариоциты и свободные скопления тромбоцитарных пластинок. По результатам иммунофенотипирования исключён острый лейкоз. Цитогенетическое исследование КМ: исключены хромосомные патологии, синдром Эмбергера. Учитывая отсутствие трансфузионной зависимости — наблюдательная тактика до получения результатов пересмотра генетического обследования. В гемограмме в 1 год 8 мес — лёгкая анемия, лейконейтропения. При контроле в динамике в 1 год 9 мес — тяжёлая макроцитарная гиперхромная анемия, лейкопения. С 1 года 10 мес ежемесячно находилась на госпитализации в гематологическое отделение в связи с нарастанием анемии для гемотрансфузий, сохранялась лейконейтропения. По результатам повторного пересмотра полного секвенирования генома мутации, ассоциированные с врождённой костномозговой недостаточностью, не выявлены. Консультирована в НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачёва — продолжено динамическое наблюдение (в гемограмме — среднетяжёлая анемия). Рекомендована метаболическая терапия, контроль гемограммы, наблюдение гематолога.

Практическая значимость. Продемонстрированы трудности диагностики врождённой костномозговой недостаточности у трансфузионно зависимого ребёнка с признаками высокой стигматизации при условии полного геномного секвенирования. Возможно, необходимо проведение микроматричного анализа.

Редкий клинический случай синдрома Майре у новорожденного ребенка

Фролова Е.А., Мущерова Д.М.

Научный руководитель: д.м.н., профессор РАН Дегтярева М.Г.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Синдром Майре (МКБ-10: Q87.8, ОМIM #139210) — редкое аутосомно-доминантное заболевание соединительной ткани, проявляющееся многосистемным поражением и прогрессирующим пролиферативным фиброзом. Патология обусловлена мутациями в гене *SMAD4* (18q21.2), приводящими к нарушению передачи сигналов трансформирующего фактора роста бета и костного морфогенетического белка. К характерным симптомам относятся: низкий рост, стигмы дизэмбриогенеза, тугоухость, заболевания сердечно-сосудистой и дыхательной систем, толстая кожа, ригидность суставов, задержка когнитивного развития. Возможны поражения желудочно-кишечного тракта (ЖКТ), иммунной, эндокринной и половой систем. Истинная распространённость остаётся неизвестной.

Цель демонстрации. Охарактеризовать особенности клинической картины синдрома Майре у новорожденного ребенка, продемонстрировать подходы к диагностике и ведению пациентов с данной патологией.

Описание клинического случая. Мальчик Ш. от 4 беременности с пренатально диагностированной коарктацией аорты, 2 родов на 36 неделе гестации. Масса тела при рождении — 2030 г, длина тела — 43 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. По шкале INTERGROWTH-21st массо-ростовые показатели низкие для срока гестации. При осмотре — множественные стигмы дисэмбриогенеза. На 8 сутки жизни проведена резекция коарктации аорты с наложением анастомоза конец-в-конец. Послеоперационный период осложнился синдромом системной воспалительной реакции и течением энтероколита. С 24 суток жизни нарастали диспептические явления, появилась рвота застойным отделяемым. Заподозрена кишечная непроходимость. По данным ирригографии определялся стеноз нисходящей ободочной кишки. В ходе обследования диагностирован двусторонний крипторхизм. Была проведена лапаротомия с разделением спаек, резекцией участка нисходящей ободочной кишки, наложением коло-колоанастомоза, а также резекция

слепой и части восходящей ободочной кишки с выведением отдельной илео- и колостомы. В послеоперационном периоде состояние стабильное, пассаж по ЖКТ с 1 суток. Начато кормление аминокислотной смесью с постепенным переходом на грудное вскармливание. Проводилась антибактериальная, противогрибковая и симптоматическая терапия. По контрольным анализам маркеры воспаления в пределах нормы. В возрасте 1 месяца 10 дней жизни в удовлетворительном состоянии ребенок выписан из стационара. Спустя 2 недели появились признаки динамической кишечной непроходимости, ребенок повторно госпитализирован. Проводилась симптоматическая терапия и подбор питания. После стабилизации состояния проведено закрытие илеостомы и наложение илеоколоанастомоза. В ходе операции выявлено округлое образование, припаянное к сигмовидной кишке. По результатам гистологического исследования — некротизированное яичко. Второе яичко в мошонке и паховом канале отсутствовало. Послеоперационный период протекал без осложнений, на 2 сутки восстановился пассаж по кишечнику, на 3 — начата энтеральная нагрузка. В ходе обследования обнаружена дисплазия тазобедренных суставов, ортопедом назначено консервативное лечение. Учитывая наличие стигм дизэмбриогенеза, врожденных пороков и фибропролиферативной реакции в ходе оперативных вмешательств, ребенок консультирован генетиком, по результатам геномного секвенирования диагностирован синдром Майре. В настоящее время состояние пациента удовлетворительное. Психическое, предречевое развитие соответствуют скорректированному возрасту, отмечается задержка моторного развития.

Практическая значимость. Хирургические вмешательства при синдроме Майре требуют осторожности и минимальной инвазивности. Наибольшее влияние на повседневную жизнь пациентов оказывают гастроинтестинальные расстройства, нарушения слуха и респираторная патология. Синдром имеет прогрессирующее течение и может сопровождаться развитием серьезных осложнений (кардиомиопатия, констриктивный перикардит, ларинготрахеальный стеноз, легочная недостаточность), что обуславливает необходимость пожизненного наблюдения специалистов разных профилей.

Редкий клинический случай заболевания из группы пероксисомных болезней

*Харченко К.В., Афонина Ю.И., Перевязкина Е.А.
Научный руководитель: к.м.н., доцент Гуменюк О.И.*

*Саратовский государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского*

Актуальность. Пероксисомные болезни — гетерогенная группа наследственных метаболических прогрессирующих заболеваний, с вариабельной клинической картиной, возникающих в результате нарушения функций пероксисом.

Цель демонстрации. Представление клинического случая пациентки 10 месяцев с судорогами, мышечной гипотонией, задержкой психомоторного и речевого развития с болезнью Целлвегера из группы пероксисомных болезней.

Описание клинического случая. Пациентка, 10 месяцев, рожденная в некровнородственном браке, с жалобами на судороги, задержку психомоторного и речевого развития. Родилась от 2 беременности, первая закончилась внутриутробной гибелью плода женского пола. С рождения отмечаются судорожные приступы, в том числе фебрильные (для купирования гипертермии использовались препараты парацетамола и ибупрофена), мышечная гипотония, гипореклексия. При осмотре обращает на себя внимание необычный фенотип: низкий рост волос на голове, густые брови, синофриз, широкий нос, короткий фильтр, лобные бугры, задержка физического развития. Ребенок не держит голову, не садится, не гулит. В биохимических анализах крови в динамике выявлено повышение уровня ЛДГ до 381–427 Ед/л, АЛТ до 102 Ед/л, АСТ до 303 Ед/л. При проведении ЭЭГ отмечена полиморфная активность, при МРТ головного мозга — гипомиелинизация белого вещества, вентриколомегалия по типу кольцецефалии, истончение мозолистого тела, по результатам ультразвукового исследования органов брюшной полости — гепатомегалия, нефромегалия. По данным осмотра офтальмолога диагностирована частичная атрофия зрительных нервов, макулопатия, невролог: бульбарный-псевдобульбарный синдром, диффузная мышечная гипотония, гипореклексия. Проводилась дифференциальная диагностика с органическими ацидуриями, аминокислотопатиями, нарушениями митохондриального бета-окисления жирных кислот, спиналь-

ной мышечной атрофией. При хроматографии мочи выявлено повышение концентрации очень длинноцепочечных жирных кислот, пристановой, фитановой кислоты. По данным полного секвенирования экзона выявлены патогенные варианты в гене *PEX12* (NM-000286.2:c.959C>T и NM-000286.2:c.888_889del (компаунд-гетерозиготное состояние), унаследованные от родителей (по данным секвенирования по Сэнгеру) и характерные для заболевания из группы пероксисомных болезней (синдром Цельвегера OMIM 614859).

Практическая значимость. Для данного клинического случая характерно наличие отягощенного акушерского анамнеза, судорог, мышечной гипотонии, задержки физического, психомоторного и речевого развития, гипомиелинизации белого вещества, вентриколомегалии, атрофии зрительных нервов, гепатомегалии, нефромегалии, повышение уровня ферментов в сыворотке крови. Данные симптомы могут встречаться при других наследственных заболеваниях обмена веществ, что затрудняет своевременную диагностику пероксисомной патологии. Решающим этапом в диагностике является определение специфических биохимических маркеров мочи и молекулярно-генетическое тестирование. Ранняя идентификация диагноза позволит выработать правильную тактику лечения и реабилитации пациентов, исключить назначения ряда лекарственных препаратов, провести качественное медико-генетическое консультирование в будущем.

Клинический случай тяжелой врожденной нейтропении

Хлюпина А.А., Алибекгаджиева К.М.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Самохвалова В.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России

Актуальность. Врожденная нейтропения — разнородная группа наследственных нарушений гемопоэза, которые характеризуются нарушением дифференцировки нейтрофильных гранулоцитов. Клинически она проявляется ранним началом и тяжелым течением инфекционных заболеваний, обусловленных стойко низким или циклически меняющимся уровнем нейтрофилов. Агранулоцитоз менее $0,5 \times 10^9/\text{л}$.

Цель демонстрации. Представить тактику ведения, диагностического поиска и лечения ребенка с тяжелой врожденной нейтропенией. Анализ истории болезни, архива медицинской документации, обзор зарубежных исследований.

Описание клинического случая. Мальчик, 2 года 10 мес., находится на диспансерном наблюдении, жалобы на частые эпизоды респираторных инфекционных заболеваний.

Впервые в возрасте 11 мес. (декабрь 2023 года) перенес ветряную оспу с присоединением вторичной бактериальной инфекции, в стационаре получал ацикловир и цефотаксим. В гемограмме в этот период отмечалась тяжелая нейтропения (в пределах 350 тыс/мкл). В январе 2024 года — ОРВИ, лечились самостоятельно симптоматически. 1 февраля 2024 года госпитализирован в инфекционное отделение с бронхитом, получал терапию цефтриаксоном (госпитализация 7 дней). По данным гемограммы: нейтрофилы 190 тыс/мкл, лейкоциты 4770 кл/мкл. В феврале 2024 года повторная госпитализация с кишечной инфекцией (*Acinetobacter* 10 7), терапия амикацином и цефотаксим. В анализе крови лейкоциты от 2120 тыс/мкл до 4480 тыс/мкл, нейтрофилы 360–448 тыс/мкл. С 24 февраля по 13 марта отмечались эпизоды субфебрилитета 1 раз в 4 дня. С марта проводится регулярный контроль абсолютного количества нейтрофилов. По данным гемограммы в динамике нейтрофилы от 100 до 400 кл/мкл. Серологические маркеры к герпес вирусам 1-5 типа не обнаружены. По данным иммунофенотипирования периферических лимфоцитов значимых отклонений не

выявлено. Проводили курс тималина, без эффекта. Наблюдение у гематолога с марта 2024 года. Далее проведено три курса кипферона, после чего лихорадка была купирована. Общий анализ крови от 13.03.2024 г.: лейкоциты 5970 тыс/мкл, нейтрофилы 59 тыс/мкл; С-реактивный белок 2,92 мг/л, железо 4,3 ммоль/л, ферритин 83,1 нг/л, IgA 0,46 г/л, IgG 7,86 г/л, IgM 0,74 г/л. Общий анализ крови от 22.03.2024 г.: лейкоциты 6110 тыс/мкл, нейтрофилы 244 тыс/мкл; С-реактивный белок 0,66 мг/л, IgA 0,38 г/л, IgG 8,29 г/л, IgM 0,59 г/л. В дальнейшем ребенок был переведен в отделение клинической иммунологии и ревматологии РДКБ с целью контрольного обследования и лечения, где в терапию был добавлен филграстим курсами в дозе 10 мкг/кг/сут. На фоне лечения отмечалась стабилизация гематологических ответов. На момент выписки из стационара лабораторно отмечалась положительная динамика.

Практическая значимость. Ранняя диагностика, наблюдение и лечение детей с врожденной нейтропенией являются основой, определяющей дальнейший прогноз качества жизни пациентов. При этом, выявление ВН в раннем возрасте требует внимания к определению долгосрочного прогноза, рисков смертельных осложнений и выбора консервативной или куративной линии лечения пациентов младшего возраста.

Артериовенозная мальформация вены Галена у новорожденного

Хохрина Е.С.

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

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Артериовенозная мальформация (АВМ) вены Галена — редкая врожденная сосудистая аномалия, связанная с прямым шунтированием крови из артерий в большую мозговую вену по персистирующим эмбриональным сосудам. Точная этиология неизвестна, в некоторых случаях патология возникает из-за мутации в генах *RASA1*, *EPHB4*. Встречается у новорожденных с частотой 1:25–50 тысяч живорождений. Без своевременного лечения смертность достигает 90 % в первый месяц жизни.

Цель демонстрации. Описать новорожденного с тяжелой формой АВМ вены Галена с последующим развитием полиорганной недостаточности.

Описание клинического случая. Мальчик, 23 дня. От 2-й беременности, протекавшей с преэклампсией средней тяжести, гестационным сахарным диабетом, плацентарной недостаточностью с гемодинамическими нарушениями в артериях пуповины, многоводием у матери и внутриутробной гипоксией плода. По данным ультразвуковой диагностики на 37-й неделе гестации выявлены признаки аневризмы вены Галена плода. Родился от вторых срочных оперативных родов на 38-й неделе беременности. Масса при рождении 2990 г, длина тела 47 см. Оценка по шкале Апгар 5/6/6. В родильном блоке была проведена реанимация и стабилизация новорожденного с последующим переводом в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) в тяжелом состоянии. На 13-й день жизни переведен в МДГКБ для дальнейшего лечения. При поступлении: состояние очень тяжелое, обусловлено нарастающей правожелудочковой недостаточностью за счет АВМ вены Галена, проявлениями дыхательной недостаточности, отмечались эпизоды судорог. Лабораторно: азотемия (мочевина 9,86 ммоль/л, креатинин 91,8 ммоль/л). Уровень мозгового натрийуретического пептида типа В (NT-proBNP) — более 300000 пг/мл. По данным ультразвукового исследования почек (УЗИ): паранефральный отек,

пиелит, диффузные изменения с гемодинамическими нарушениями. По данным нейросонографии (НСГ): аневризма вены Галена диаметром 19 мм, скорость кровотока 46 см/с. По данным эхокардиографии (ЭХО-КГ): признаки перегрузки малого круга кровообращения без признаков правожелудочковой недостаточности, фракция выброса левого желудочка 71 %. Продолжена инфузионная и диуретическая терапия, парентеральное питание, подготовка к оперативному вмешательству. Выполнена парциальная эмболизация АВМ вены Галена неадгезивной композицией. На 2-е сутки после операции — нарастание нарушений гемодинамики в почках, снижение диуреза, нарастание азотемии (креатинин до 91,8 мкмоль/л, мочевины до 11,33 ммоль/л). На 3-и сутки после операции состояние оставалось тяжелым за счет полиорганной недостаточности, присутствовали генерализованные отеки. По данным ЭХО-КГ: признаки выраженной объемной перегрузки малого круга кровообращения, по данным НСГ: умеренное расширение боковых и третьего желудочка. Уровень NT-proBNP снизился до 60400 пг/мл. На 4-е сутки после операции — нарастание признаков правожелудочковой недостаточности, увеличение показателя креатинина до 106,7 мкмоль/л. На 6-е сутки после первой операции проведена повторная эмболизация вены Галена неадгезивной композицией. На 9-е сутки после госпитализации по данным ЭХО-КГ в динамике: уменьшение размеров правых отделов сердца, верхней полой вены, отсутствие признаков нарастания недостаточности кровообращения, NT-proBNP — 51300 пг/мл, снижение показателя креатинина в динамике до 76 мкмоль/л, уровень мочевины в норме. Продолжена респираторная поддержка, инфузионная, антибактериальная и диуретическая терапия. В дальнейшем был выписан в удовлетворительном состоянии.

Практическая значимость. Пациенты с ранними проявлениями АВМ вены Галена и наличием большого артериовенозного шунта имеют более высокие риски тяжелого течения заболевания с прогрессирующим развитием полиорганной недостаточности. При своевременном лечении возможно достижение положительной динамики, снижаются риски неврологических нарушений и смертности. Для более эффективной терапии желательна диагностика данной патологии антенатально.

Клинический случай X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита с гетерозиготной мутацией гена PHEX

Чезганова Н.В., Миронова М.А., Лебедева Ю.А.

Научные руководители: к.м.н., доцент Успенская Т.Л.; Чиркова О.Н.; к.м.н. Леонтьев И.А.

ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Актуальность. X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит (X-ГФР) — орфанное наследственное заболевание, относящееся к группе тубулопатий, характеризующееся хронической гипофосфатемией, гиперфосфатурией и нарушением минерализации костной ткани. Обусловлено мутациями в гене *PHEX* на X-хромосоме, что приводит к избыточной секреции фактора роста фибробластов-23 (FGF23) — ключевого регулятора фосфорного обмена. Заболевание имеет социальную значимость. При поздней диагностике формируются прогрессирующие ортопедические деформации, задержка роста, мышечная гипотония, приводящие к инвалидизации. Современные возможности патогенетической терапии, в частности использование моноклонального антитела к FGF23 — бурсумаба, кардинально изменяют прогноз при своевременной диагностике и мультидисциплинарном подходе.

Цель демонстрации. Представить редкий клинический случай X-ГФР, иллюстрирующий типичную клиническую картину и эффективность патогенетического лечения, повысить врачебную осведомленность и настороженность для раннего выявления патологии.

Описание клинического случая. Девочка К., от 2 беременности на фоне анемии с угрозой прерывания в 27 недель, 1 родов в 36 недель, с отягощённым семейным и социальным анамнезом: у отца, бабушки и дяди по линии отца — фосфат-диабет. С рождения дефицит массы при низком росте. Первые признаки — задержка роста, позднее прорезывание зубов и варусные деформации нижних конечностей в конце первого года жизни. До 3 лет самостоятельно не ходила, а при поддержке «утиная» походка. В поликлинике регулярно не наблюдались. Диагноз предположен в 3 года на основании характерной клиники и лабораторно-рентгенологических данных: низкий рост, выраженная варусная

деформация, скафоцефалия, гипофосфатемия, снижение тубулярной реабсорбции фосфатов (ТРФ), повышение щелочной фосфатазы (ЩФ), рентгенологический индекс тяжести рахита RSS (Rickets Severity Score) 6 баллов. На фоне традиционной терапии (альфакальцидол, препараты фосфатов) прогрессировали деформации, потребовавшие хирургической коррекции — гемизепифизодез в 7 лет. Окончательно диагноз Х-ГФР подтверждён в 8 лет методом прямого секвенирования мутацией с.2060_2063dup в гене PHEX в гетерозиготном состоянии, в МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова. С 9 лет начата терапия бурсумабом с коррекцией дозы на фоне роста ребенка при снижении индексов ТРФ, под динамическим лабораторным контролем, с дозы 0,8 мг/кг, 20 мг, затем с повышением до 30 мг и через полгода до 40 мг, в настоящее время 50 мг подкожно 1 раз в 14 дней. После начала патогенетического лечения отмечается постепенная положительная динамика, через полтора года стойкая нормализация фосфора (с 0,7 до 1,19 ммоль/л), снижение ЩФ (с 807 до 359 Ед/л), нормализация ТРФ (с 32 % до 89 %), снижение RSS до 2 баллов, уменьшение межмышечкового расстояния (с 10 до 4,5 см), ускорение темпов роста от 2 до 4 см в год, улучшение мышечного тонуса. Ребенок состоит на диспансерном учете у эндокринолога, нефролога, ортопеда, стоматолога.

Практическая значимость. Приведённый случай подчёркивает необходимость своевременной диагностики Х-ГФР. Демонстрируется высокая эффективность бурсумаба даже при позднем начале терапии — регресс рахитических изменений и улучшение качества жизни. Подтверждается важность мультидисциплинарного ведения. Случай подчёркивает необходимость создания алгоритмов раннего выявления: при задержке роста и/или деформациях скелета — обязательное определение уровня фосфора, щелочной фосфатазы, ПТГ и, при подозрении на ГФР, FGF23 и генетическое тестирование. При отягощенном генеалогическом анамнезе показана пренатальная диагностика. Целесообразно включение заболевания в расширенный неонатальный скрининг.

Научно-исследовательские работы

Определение факторов риска и особенности течения неонатального периода и ретинопатии недоношенных у мальчиков и девочек: опыт одного учреждения

Бондарьянская Л.А., Зизюкина К.С., Вавилова А.И.
Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;
к.м.н. Таранова Ю.В.;
д.м.н., профессор Левченко Л.А.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Ретинопатия недоношенных (МКБ-10: H35.2; РН) — многофакторное заболевание, тяжесть которого определяется степенью незрелости и особенностями раннего неонатального периода. В научной литературе описана тенденция к более тяжёлому течению РН у детей мужского пола, что связывают с большей частотой респираторного дистресс-синдрома и потребностью в инвазивной респираторной поддержке. Однако данные о роли пола как фактора, влияющего на течение и исходы РН, остаются неоднозначными.

Цель. Изучение половых особенностей клинического течения ретинопатии недоношенных и факторов риска, ассоциированных с развитием её клинически значимых форм, у недоношенных новорождённых.

Материалы и методы. Проведён ретроспективный анализ данных 100 недоношенных, находившихся на лечении в ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского. 100 детям выставлен диагноз «ретинопатия недоношенных»: I группа — 46 девочек, II группа — 54 мальчика. Использовали точный критерий Фишера, статистическая значимость $p < 0,05$. Группы I и II были сопоставимы по основным перинатальным характеристикам: гестационный возраст $28 \pm 3,12$ и $27 \pm 2,19$ нед; масса тела $965 \pm 418,589$ и $980 \pm 465,612$ г; длина тела $35 \pm 5,6$ и $35 \pm 5,2$ см; окружность головы $26 \pm 4,625$ и $26,31 \pm 3,32$ см; окружность груди $24 \pm 3,732$ и $24 \pm 3,378$ см соответственно.

Результаты. Материнские/акушерские факторы характеризовались следующими показателями: возраст матери — $32 \pm 6,5$ в I группе и

30 ± 6,6 года во II группе; номер беременности — 2 ± 1 и 3 ± 1; номер родов — 2 ± 1. Анемия отмечалась у 11/46 (23,9 %) и 13/54 (24,1 %), преэклампсия — у 9/46 (19,6 %) и 6/54 (11,1 %), многоплодная беременность — у 10/46 (21,7 %) и 5/54 (9,3 %) соответственно. Оперативное родоразрешение — у 42/46 (91,3 %) и 42/54 (77,8 %), естественные роды — у 4/46 (8,7 %) и 12/54 (22,2 %), оценка по шкале Апгар на 1-й минуте — 5,0 ± 1,0 и 4,0 ± 1,0, на 5-й минуте — 6,0 ± 1,0 и 6,0 ± 1,0 соответственно. Профилактика антенатальными стероидами проводилась 10/46 (21,7 %) и 16/54 (29,6 %). Показатели раннего неонатального периода включали: внутриутробная гипоксия — 37/46 (80,4 %) и 43/54 (79,6 %), интубация трахеи проводилась 38/46 (82,6 %) и 42/54 (77,8 %). Применение сурфактанта в первые сутки жизни составило 46/46 (100 %) и 54/54 (100 %). Тромбоцитопения регистрировалась у 15/46 (32,6 %) и 15/54 (27,8 %); гемотрансфузия выполнялась у 21/46 (45,7 %) и 26/54 (48,1 %); плазмотрансфузия — у 14/46 (30,4 %) и 10/54 (18,5 %). Геморрагический синдром чаще выявлялся во II группе — 1/46 (2,2 %) против 10/54 (18,5 %). Распределение стадий РН: I стадия — 9/46 (19,6 %) и 7/54 (13,0 %); II — 18/46 (39,1 %) и 18/54 (33,3 %); III — 17/46 (37,0 %) и 26/54 (48,1 %); IV — 1/46 (2,2 %) и 2/54 (3,7 %); V — 1/46 (2,2 %) и 1/54 (1,9 %) соответственно. Суммарная частота тяжёлых стадий (III-V) составила 19/46 (41,3 %) и 29/54 (53,7 %). Задняя агрессивная форма РН выявлялась у 4/46 (8,7 %) и 6/54 (11,1 %). Лазерная коагуляция выполнена у 12/46 (26,1 %) и 17/54 (31,5 %), терапия ингибиторами сосудистого фактора роста — у 14/46 (30,4 %) и 20/54 (37,0 %).

Выводы. Сопоставимо с данными литературы, низкая масса тела, недоношенность, низкие баллы по шкале Апгар, оперативные роды, внутриутробная гипоксия, потребность в интубации трахеи являются факторами риска РН. Реже в качестве факторов риска РН выступают анемия, тромбоцитопения, гемотрансфузии, плазмотрансфузии. У мальчиков чаще развивается тяжелая стадия и задняя агрессивная форма РН и требуется проведение лазерной коррекции или терапии ингибиторами сосудистого фактора роста.

Картина витамин К-дефицитного геморрагического синдрома у детей в условиях второго этапа выхаживания

Бурлакова И.М., Материй В.И., Чикова Е.А.
Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.,
д.м.н., доцент Жиркова Ю.В.

*ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России*

Актуальность. Поздняя форма витамин К-дефицитного геморрагического синдрома (ВКГС) возникает у детей с 8 дня до 6 месяцев жизни из-за дефицита витамин К-зависимых факторов свертывания и проявляется жизнеугрожающими геморрагическими симптомами. Частота встречаемости — 0,4–3,2 случая на 100000 живорожденных детей.

Цель. Оценить факторы риска, особенности клиники и лабораторных показателей поздней формы ВКГС.

Материалы и методы. Ретроспективный анализ историй болезни 15 доношенных детей с диагнозом «Поздняя геморрагическая болезнь новорождённых» (МКБ Р53), госпитализированных в ДГКБ №9 с 01.01.2020 по 12.12.2025 г. Средний гестационный возраст — $39,5 \pm 1,1$ недель, масса тела при рождении — 3382 ± 451 г, длина тела — $51,8 \pm 2,5$ см, оценка по Апгар на 1-й и 5-й минутах — 8 [8;9] и 9 [8;9] баллов соответственно.

Результаты. Средний возраст при поступлении — $60,6 \pm 42,4$ суток. У матерей 8 детей течение беременности было осложнено. В 9 случаях роды естественные, в 6 — оперативные. Вакцинированы по возрасту 13 детей, в 2 случаях — отказ. Профилактика витамином К (ВК) проведена у 2 детей. На исключительно грудном вскармливании (ГВ) находилось 13 детей, на смешанном — 2. При поступлении в 4 случаях жалобы на вялость, отказ от груди, рвоту, повышение температуры, в 1 случае — на появление пузырей на коже, у 9 детей — на геморрагические проявления жалобы: у 3 — кожные симптомы, у 3 — признаки желудочно-кишечного кровотечения (ЖКК), у 3 — кожные проявления и ЖКК. В стационаре у 9 детей появились признаки кожного геморрагического синдрома, у 10 — ЖКК, у 1 — легочного кровотечения. У 9 детей при нейровизуализации имели место признаки внутричерепных кровоизлияний (ВЧК): 5/9 субдуральных, 4/9 субарахноидаль-

ных, 6/9 внутримозговых, 3/9 внутрижелудочковых. У 7 пациентов — инфекционная патология (неонатальная инфекция кожных покровов, инфекция верхних дыхательных путей, внебольничная пневмония, инфекция мочевыводящих путей). У 1 ребенка — коарктация аорты и сердечная недостаточность. В реанимационной помощи нуждались 11/15 детей. У 9/11 детей тяжесть состояния обусловлена ВЧК (6/9 детей угнетено сознание, у 3/9 — судорожный синдром), у 2/8 — множественным кровоизлиянием в кожу, кровотечениями из мест инъекций. В искусственной вентиляции легких нуждались 5/11 детей, в кардиотонической поддержке — 1/11 детей. Постгеморрагическая анемия, потребовавшая гемотрансфузии диагностирована у 9/11 детей. Профилактика ВКГС проведена только 1 ребенку из 11. На грудном вскармливании находилось 7/11 детей. У всех детей отмечены увеличенные значения протромбинового времени от 27,1 с до 232,2 с, МНО от 1,3 до 22,69, удлинение активированного частичного тромбопластинового времени от 35,9 до 99,3, при этом во всех случаях уровни фибриногена и тромбоцитов в норме. После введения ВК показатели коагулограммы нормализовались у всех пациентов. Зарегистрирован 1 летальный исход — у ребенка без профилактического введения ВК (массивное ВЧК). Остальные дети выписаны в удовлетворительном состоянии. Все дети на момент выписки прибавляли в весе соответственно возрасту. У 4-х детей в исходе наблюдалась неврологическая симптоматика, проявлявшаяся мышечной гипотонией и угнетением рефлексов новорожденных. В связи с сохраняющейся эпилептической активностью 1 ребенку после выписки была продолжена противосудорожная терапия.

Выводы. Поздняя форма ВКГС часто протекает тяжело (11/15 детей), что в основном обусловлено высокой частотой ВЧК (9/11 детей). Именно жизнеугрожающие ВЧК могут привести к летальному исходу (1/15 случаев), а также стать причиной резидуальной неврологической симптоматики (5/15 детей). Требуется повышение осведомленности о необходимости профилактического введения витамина К среди родителей и медицинского персонала: только 2/15 детям была проведена профилактика. Особенно важна профилактика у детей на исключительно грудном вскармливании: 13/15 детей вскармливались только грудным молоком.

Особенности течения ротавирусной инфекции у новорожденных с пренатальным периодом в зоне проведения военных действий

Гречко В.А.

Научный руководитель: Глушко Ю.В.

ФГБОУ ВО «Луганский государственный медицинский университет имени Святителя Луки» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Актуальность. Ротавирусная инфекция остаётся актуальной проблемой у новорождённых, поскольку у них высокий риск быстрого развития дегидратации и осложнений на фоне функциональной незрелости иммунитета. Заболевание часто приводит к госпитализации и требует своевременного выявления и адекватной терапии для предотвращения тяжелых последствий.

Цель. Проанализировать особенности течения ротавирусной инфекции у новорождённых с пренатальным периодом в зоне военных действий с целью дальнейшей оптимизации оказания специализированной медицинской помощи.

Материалы и методы. Под нашим наблюдением находилось 128 новорождённых, которые проходили лечение в инфекционно-боксованном отделении ЛГМДБ №3 ЛНР в период с 1 июня 2025 по 1 октября 2025. Критериями включения в исследование было наличие подтверждённой ротавирусной инфекции (клинически и лабораторно). Все исследуемые новорожденные были распределены на две группы. Основную группу составили 79 пациентов (61,72 %), с отягощенным анамнезом, пренатальный период которых протекал в зоне проведения активных боевых действий. В контрольную группу вошли 49 новорожденных (38,28 %), матери которых в период гестации, проживали на мирных территориях. Всем детям методом ПЦР проводилась этиологическая верификация диагноза для выявления ротавирусной инфекции, а также исследовались следующие документы: обменная карта беременных, история родов, амбулаторные карты новорожденных. Статистическая обработка данных проводилась в программе «Statistica».

Результаты исследования. Наше исследование показало, что у 116 детей (90,62 %), по данным эпидемиологического анамнеза, был зафиксирован контакт с инфекционными больными. В основ-

ной группе у 67 (84,81 %) детей была диагностирована среднетяжелая форма болезни, у 12 (15,19 %) новорожденных легкое течение. В группе контроля случаев среднетяжелого течения инфекции выявлено не было. Диарейный синдром встречался у 125 новорожденных (97,65 %). В основной группе частота стула на второй день после госпитализации в отделение составила 12 раз в сутки, в группе контроля — в 2 раза реже. Симптом рвоты был у 121 новорожденного (94,53 %). На второй день нахождения в больнице у пациентов основной группы частота эпизодов рвоты определялась в 3,3 раза чаще, чем у детей контрольной группы. Гипертермический синдром определялся у 108 детей (84,38 %): у новорожденных из основной группы температура тела имела фебрильный характер длительностью $6 \pm 0,15$ дней, а у детей из контрольной — субфебрильная в течение $4 \pm 0,23$ дня. Болевой синдром у наблюдаемых детей оценивался по Шкале NIPS (Neonatal Infant Pain Scale). У детей основной группы выраженный характер абдоминальной боли наблюдался в 3,24 раза чаще, чем у детей контрольной группы. Во всех случаях исходом заболевания было выздоровление. Средняя продолжительность госпитализации в основной группе составила $10 \pm 0,22$ дня, в группе контроля — $5 \pm 0,34$ дня.

Выводы. Таким образом, проведенное исследование показало, что у новорождённых, пренатально подвергшихся воздействию условий военного конфликта, ротавирусная инфекция протекала значительно тяжелее: частота стула была выше в 2 раза, эпизоды рвоты — в 3,3 раза, а выраженность болевого синдрома — в 3,24 раза сильнее, чем у детей контрольной группы. Указанные различия в клинической картине сопровождались почти двукратным увеличением сроков госпитализации, что подчёркивает важность проблемы и необходимость повышенного клинического внимания, своевременной диагностики и тщательного мониторинга состояния новорожденных с признаками вирусных гастроэнтеритов.

Неонатальные проявления синдромальных краниосиностозов

Дерюгина П.Р., Муцгерова Д.М.

Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;

к.м.н., доцент Ворона Л.Д.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Синдромальные краниосиностозы (СКС) — гетерогенная группа заболеваний с тяжелым сочетанным фенотипом, включающим черепно-лицевые аномалии и системные пороки развития. На их долю приходится около 14 % от всех краниосиностозов, чья общая частота составляет 5,9 на 10000 новорожденных. Известно более 180 видов СКС, в 50 % случаев возникающих *de novo*.

Цель. Установить корреляцию между фенотипическими проявлениями в неонатальном периоде и генетическим профилем при синдромальных краниосиностозах.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ 20 пациентов с СКС, включая синдромы Апера ($n = 7$), Крузона ($n = 4$), Пфайффера ($n = 3$), Смита-Лемли-Опитца (SLOS) ($n = 2$) и по одному случаю остеоглофонической дисплазии (ОГД), синдромов Мюнке, Леви-Шанске и краниосиностоза 3 типа (КС 3 типа). В выборке преобладали девочки (11 против 9). Средний гестационный возраст составил $38,65 \pm 1,42$ недели. Антропометрические показатели при рождении были следующими: масса тела — $3478,85 \pm 553,23$ г, длина тела — $52,35 \pm 3,31$ см, окружность головы — $34,13 \pm 1,02$ см. Оценка по шкале Апгар в среднем равнялась $7,2 \pm 1,4$ балла на 1-й минуте и $8,0 \pm 1,0$ балла на 5-й минуте жизни.

Результаты. Анамнестические показатели характеризовались высокой частотой отягощённого акушерско-гинекологического (60 %) и соматического (30 %) материнского анамнеза. Пренатально СКС был заподозрен в 35 % случаев. Неонатальный период был отягощен в 60 % случаев, в 7 из которых — врожденной пневмонией. Все пациенты имели тяжёлый сочетанный фенотип с высокой частотой черепно-лицевого дизостоза и системных пороков развития. Универсальными признаками выступали акроцефалия, экзорбитизм и гипоплазия средней части лица, встречавшиеся с частотой 70 %. У 85 % пациентов были диагнос-

тированы структурные аномалии ЦНС, а в 70–75 % пороки развития конечностей. Для синдрома Апера в 100 % случаев патогномичным было сочетание полисиндактилии, полисиностоza и расщелины нёба. Синдром Крузона отличался отсутствием пороков конечностей, выраженным экзофтальмом и гипертелоризмом. У всех детей с синдромом Пфайффера отмечались комбинированный тяжелый краниосиностоz, клювовидный нос, экзофтальм и расширение больших пальцев с брахидактилией. SLOS отличался изолированным поражением метопического шва и нейросенсорной тугоухостью в обоих случаях. ОГД протекал как синдром Пфайффера, за счет тяжелого полисиностоza и типичных расширений больших пальцев. KC 3 типа характеризовался стертой фенотипической картиной, но имел системные поражения, включая ауто-сомно-доминантную поликистозную болезнь почек, целиакию и *spina bifida*. Синдром Мюнке проявился исключительно черепно-лицевыми дизморфиями (полисиностоz и аномалии ушных раковин) без сопутствующих пороков развития. Синдром Леви-Шанске отличался специфичной комбинацией клинодактилии, удлинения кистей и односторонней аномалии почек (пиелозктазия при агенезии контралатеральной). В ходе генетического исследования в 100 % были выявлены патогенные варианты с преобладанием FGFR-ассоциированных синдромов. Большая часть была связана с мутациями в генах семейства FGFR: синдромы Аперта, Крузона и Пфайффера с мутациями *FGFR2*, ОГД — *FGFR1*, синдром Мюнке — *FGFR3*. Остальные случаи включали SLOS с мутацией *DHCR7*, KC 3 типа — в *TCF12*, синдром Леви-Шанске, обусловленный тетрасомией длинного плеча 15-й хромосомы.

Заключение. Несмотря на характерный тяжелый сочетанный фенотип при СКС, пренатальная диагностика остается недостаточной. Молекулярно-генетическое исследование показало 100 % выявляемость патогенных вариантов, с преобладанием мутаций в генах семейства FGFR. Частыми признаками выступают краниофациальные аномалии в сочетании с пороками развития ЦНС и конечностей. Каждый синдром продемонстрировал уникальный клинико-молекулярный профиль, от распространенных FGFR-ассоциированных форм до редких случаев, обусловленных хромосомной аномалией. Полученные данные подтверждают необходимость обязательного генетического тестирования и междисциплинарного подхода для ведения таких пациентов.

Ранние факторы риска бронхолегочной дисплазии: опыт одного учреждения

*Зизюкина К.С., Фадюхина Д.И, Миронова В.А., Долгополова А.С.,
Буринская А.А.*

*Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;
д.м.н., профессор Жиркова Ю.В.*

*ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России*

Актуальность. Бронхолегочная дисплазия (МКБ-10:P27.16 БЛД) — хроническое заболевание легких, развивающееся у недоношенных новорожденных в исходе респираторного дистресс-синдрома или недоразвития дыхательных путей (С.С. Межинский и др, 2024, Margaret Gilfillan et al, 2023). Частота БЛД достигает 60 % среди в группе экстремально недоношенных новорожденных. В мировой литературе встречается большое количество исследований, посвященных определению факторов риска развития БЛД, однако, мало работ посвящено исследованию взаимосвязи определенных факторов риска БЛД с половой принадлежностью (J.X. Sotiropoulos et al., 2023, Angela Kribs et al., 2023).

Цель. Определение зависимости факторов риска БЛД от пола и гестационного возраста.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ 140 экстремально и глубоконедоношенных детей в постконцептуальном возрасте до 2-х лет с реализованной бронхолегочной дисплазией без значимых пороков развития, наблюдаемых в Детской городской клинической больнице №9 имени Г.Н. Сперанского в период с 2020 по 2025 годы. Статистический анализ выполнен в MS Excel 2016. Диагноз бронхолегочная дисплазия был выставлен 140 детям (n = 140), из них I — мальчики, n = 79 (56,4 %): Ia — экстремально недоношенные до 28 недель, n = 52 (65,8 %), Ib — глубоконедоношенные — после 28 недель, n = 27 (34,2 %). II — девочки — n = 61 (43,6 %): IIa — экстремально недоношенные, n = 47 (77 %), IIb — глубоконедоношенные, n = 14 (23 %).

Результаты. Антенатальная профилактика стероидами была проведена Ia — 10 (19,2 %), Ib — 4 (14,8 %), IIa — 7 (14,9 %), IIb — 3 (21,4 %). Средний срок гестации составил Ia — 26,2 ± 1,44 нед, Ib — 30,1 ± 1,25 нед, IIa — 26,5 ± 1,47 нед, IIb — 30,7 ± 1,63 нед, средняя масса тела — Ia — 976 ± 582,7 г, Ib — 1341,6 ± 392,3, IIa — 873,9 ± 248г,

Пб — $1500,1 \pm 561,2$ г. Оценка по шкале Апгар на 1 минуте — Ia — $4,05 \pm 1,9$, Ib — $5,4 \pm 1,4$, Pa — $4,7 \pm 1,7$, Pb — $4,8 \pm 2,4$, на 5 минуте — Ia — $5,5 \pm 1,7$, Ib — $6,4 \pm 1,6$, Pa — $5,9 \pm 1,8$, Pb — $5,8 \pm 2,52$. Реанимационные мероприятия потребовались: Ia — 48 детям (92,3 %), Ib — 21 (77,8 %), Pa — 45 (95,7 %), Pb — 9 (64,3 %), сурфактант вводился Ia — 43 (82,7 %), Ib — 13 (48,1 %), Pa — 41 (87,2 %), Pb — 7 (50 %). Респираторная поддержка с рождения проводилась методом поддержания положительного дыхания в дыхательных путях (СРАР): Ia — 5 (50 %), Ib — 13 (48,1 %), Pa — 17 (36,1 %), Pb — 10 (71,4 %); искусственная вентиляция легких: Ia — 47 (90,4 %), Ib — 21 (77,7 %), Pa — 42 (89,3 %), Pb — 10 (71,4 %). Респираторная патология включала врожденную пневмонию Ia — 33 (63,5 %), Ib — 8 (29,6 %), Pa — 22 (46,8 %), Pb — 4 (28,6 %), респираторный дистресс синдром Ia — 11 (21,1 %), Ib — 1 (3,7 %), Pa — 9 (19,4 %), Pb — 4 (28,6 %). Лейкоцитоз выявлен Ia — 21 (40,3 %), Ib — 5 (18,5 %), Pa — 14 (29,8 %), Pb — 4 (28,6 %), лейкопения Ia — 5 (9,6 %), Ib — 2 (7,4 %), Pa — 4 (8,5 %), Pb — 2 (14,3 %). Повышение маркеров воспаления выявлено: Ia — 23 (44,2 %), Ib — 7 (25,9 %), Pa — 14 (29,8 %) Pb — 7 (50 %). В исходе постоянная кислородозависимость к однолетнему фактическому возрасту сохранялась у Ia — 17 детей (32,7 %), Ib — 5 (18,5 %), Pa — 7 (14,9 %), Pb — 5 (35,7 %), паллиативная помощь оказывалась Ia — 2 (3,85 %), Ib — 2 (7,4 %), Pa — 1 (2,2 %), Pb — 2 (14,3 %), летальный исход у: Ia — 7 детей (13,5 %), Ib — 1 (3,7 %), Pa — 2 (4,3 %), Pb — 3 (21,4 %).

Выводы. В проведенном исследовании частота встречаемости БЛД среди мальчиков (56,4 %) была выше, чем у девочек сопоставимого гестационного возраста (43,6 %), несмотря на большую частоту РДС в выборке у девочек. Значимыми факторами риска развития БЛД выступили низкий срок гестации, более низкая оценка по шкале Апгар, реанимация с интубацией в родильном зале, врожденная пневмония, повышение маркеров воспаления, чаще в группе мальчиков обеих гестационных групп. Мальчики требовали более частого перехода от СРАР-терапии к ИВЛ, что также выступило значимым фактором реализации БЛД. Значительно худшие исходы у детей с БЛД с нередкой инвалидизацией, длительной кислородозависимостью, подчеркивают необходимость интенсивного мониторинга и последующего ухода за такими новорожденными.

Хромосомные заболевания новорожденных

Кулик А.В.¹, Арисова А.Е.¹

Научные руководители: к.м.н., доцент Демьянова Т.Г.¹;

Ключенкова А.В.²

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России;
²Детская городская клиническая больница №13 имени Н.Ф. Филатова

Актуальность. Хромосомные заболевания — наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом. До 15 % врожденных пороков развития органов и систем, нарушений психомоторного, интеллектуального развития у детей могут быть связаны с имеющейся хромосомной патологией. Около 25 % могут проявляться в виде нарушений функций центральной нервной системы. В последние десятилетия углубленно изучаются различные методы наиболее ранней диагностики, в том числе пренатальной. Это позволяет своевременно выявить патологическое состояние плода и диагностировать хромосомные заболевания внутриутробно. Активно продвигается внедрение системы профилактики, которая обеспечивает снижение частоты рождения детей с наследственными болезнями до 60–70 %.

Цель. Изучить структуру патологии перинатального периода детей с хромосомной патологией, госпитализированных в отделение патологии новорожденных и детей грудного возраста ДГКБ им. Н.Ф. Филатова, сравнить полученные результаты исследования с данными литературы.

Материалы и методы. Проведен анализ и статистическая обработка данных 12 историй болезни детей с хромосомной патологией за период с декабря 2024 по февраль 2025 года, находившихся на лечении в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова. Детально проанализированы периоды (антенатальный, интранатальный, неонатальный), изучен акушерско-гинекологический анамнез матерей, фенотипические особенности и структура пороков развития у данной группы пациентов.

Результаты. При изучении антенатального периода было выявлено: возраст всех матерей старше 28 лет (28–40 лет). Учитывая данные литературы, все женщины входят в группу повышенного риска по возникновению хромосомных заболеваний. У 66 % плодов имелась патология, которую выявили внутриутробно: синдром задержки развития

плода, врожденные пороки сердца. При проведении антенатальной диагностики у 33 % плодов были установлены различные хромосомные aberrации. При изучении акушерско-гинекологического анамнеза выявлено: 7 матерей (58 %) перенесли острую респираторную вирусную инфекцию в 1 и 2 триместрах беременности, 33 % женщин имели отягощенный гинекологический анамнез (бесплодие, полип эндометрия, эрозия шейки матки). Из соматических заболеваний имели место железодефицитная анемия, артериальная гипертензия, тромбофилия, хронический гепатит С. Полученная информация соответствует литературным данным факторам, повышающим риск возникновения хромосомной патологии. Интранатально 9 новорожденных (75 %) являлись морфо-функционально незрелыми, 4 ребенка родились оперативным путем по поводу неправильного предлежания. У 4-х детей при рождении имелись дыхательные нарушения, потребовавшие перевода на ИВЛ и введение кортикостероидов. Выявлены следующие патологии систем органов у наших пациентов с хромосомными заболеваниями:

- костная система (91 %) — деформация грудной клетки, сгибательные контрактуры пальцев верхних конечностей, синдактилия, микроцефалия, брахицефалия, микрогнатия, тригоноцефалия;
- сердечно-сосудистой системы (83 %) — дефект межпредсердной и межжелудочковой перегородки, добавочная верхняя полая вена, декстропозиция аорты, открытый атриовентрикулярный канал, стеноз легочной артерии;
- слухового анализатора (67 %) — атрезия слухового прохода, нейросенсорная тугоухость, деформация ушных раковин, дизотия, микротия;
- мочеполовая система (58 %) — сращение почек, САКУТ-синдром, крипторхизм, микропенис, невозможность установления пола;
- зрительный анализатор (41 %): стеноз носослезного канала, эпикант, косоглазие, нистагм;
- центральная нервная система (41 %) — гидроцефалия, лейкомаляция, агенезия мозолистого тела, гипоплазия мозжечка, субэпидемальные кисты, синдром Денди–Уокера.

Выводы. Проведенное исследование выявило осложнения в течении антенатального периода, осложнения в интранатальном периоде и множественные пороки развития у детей с хромосомными заболеваниями. Данные наших исследований соответствуют данным изученной литературы.

Особенности течения делеции 22 хромосомы в неонатальном периоде

*Матяш М.А., Грязнова А.А., Зизюкина К.С., Миронова В.А.
Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.*

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Синдром Ди Джорджи (делеции 22 хромосомы, 22q11.2, МКБ-10 D82.1, МIM#188400, СДД) — микроделеционный синдром, характеризующийся триадой признаков: клеточным иммунодефицитом (ИД), конотрункальными врожденными пороками сердца (ВПС) и гипопаратиреозом. С 2023 года неонатальный скрининг TREC (T-cell receptor excision circle) является эффективным инструментом ранней диагностики иммунодефицитов, однако его текущая чувствительность при СДД остается низкой (3–15 %).

Цель. Определение диагностических предикторов СДД в неонатальном периоде.

Материалы и методы. Ретроспективно проанализированы 65 детей, наблюдаемых в Детской городской клинической больнице № 9 имени Г.Н. Сперанского в период 2020–2025 гг. Неонатальные проявления СДД выявлены: n = 40 (61,54 %): I — недоношенные (n = 13; 32,5 %), II — доношенные дети (n = 27; 67,5 %). Статистический анализ выполнен в MS Excel 2016.

Результаты. У n = 40 (100 %) диагноз заподозрен в неонатальном периоде. Средний гестационный возраст: I — $34,92 \pm 1,32$ недель; II — $38,91 \pm 1,04$ недель. Осложненное течение беременности: I — 6 (46,15 %), II — 10 (37,04 %). Оценка по шкале Апгар: I — $6,33 \pm 2,16/7,57 \pm 0,79$, II — $7,44 \pm 0,53/8,3 \pm 0,48$. Средний возраст детей на момент исследования: I — $8,6 \pm 3,8$ лет, II — $7,9 \pm 4,2$ лет. С 2023 года рождены n = 3 (11,11 %), положительный неонатальный скрининг (снижение TREC) n = 2 (66,67 %). Средний возраст молекулярно-генетического подтверждения диагноза: I — $3,54 \pm 4,17$ мес, II — $5,22 \pm 13,16$ мес. Показатели TREC при постановке диагноза снижены I — n = 7 (53,85 %), II — n = 9 (33,34 %). Антенатально диагностирован ВПС: I — 4 (30,77 %), II — 7 (25,96 %), пороки развития мочеполовой системы (МПС): II — 2 (7,41 %). Тяжелое состояние при рождении: I — 11 (84,62 %), II — 17 (62,96 %). Патология раннего

неонатального периода: респираторные нарушения, требовавшие коррекции I — 9 (69,24 %), 10 (37,04 %), гипокальциемические судороги I — 1 (7,69 %), мышечная гипотония I — 2 (15,38 %), II — 4 (14,81 %), маловесный к сроку гестации I — 7 (53,85 %), II — 2 (7,41 %), инфекционная патология I — 5 (38,46 %), II — 4 (14,81 %). Лицевой дисморфизм различной степени выраженности I — 13 (100 %) II — 27 (100 %). Поражение сердечно-сосудистой системы: ВПС I — 13 (100 %), II — 27 (100 %): тетрада Фалло I — 5 (38,46 %), II — 9 (33,33 %), общий артериальный ствол I — 5 (38,46 %), II — 3 (11,11 %), дефект межжелудочковой перегородки I — 4 (30,77 %), II — 11 (40,74 %), межпредсердной перегородки I — 2 (15,38 %), II — 7 (25,93 %), открытое овальное окно I — 5 (38,46 %), II — 10 (37,04 %), перерыв дуги аорты I — 2 (15,38 %), II — 4 (14,81 %). Иммунологические нарушения: клеточный ИД при рождении I — 10 (76,92 %), II — 21 (77,78 %), снижение CD3⁺CD4⁺ I — 10 (76,92 %), II — 20 (74,07 %), снижение CD3⁺CD8⁺ I — 10 (76,92 %), II — 19 (70,07 %), снижение CD19⁺ I — 7 (53,85 %), II — 6 (22,22 %). Гуморальный ИД: I — 2 (15,38 %), II — 2 (7,41 %). Эндокринные нарушения: I — 4 (30,77 %), II — 11 (40,74 %), гипопаратиреоз I — 3 (23,08 %), II — 7 (25,93 %), гипотиреоз I — 2 (15,38 %), II — 4 (14,81 %). ВПР МПС: I — 4 (30,77 %), II — 10 (37,04 %). ВПР дыхательной системы: II — 4 (14,81 %). ВПР ЦНС: I — 5 (38,47 %), II — 9 (33,34 %). Врождённые грыжи I — 2 (15,38 %), II — 5 (18,52 %). ВПР опорно-двигательного аппарата I — 9 (69,23 %), II — 13 (48,15 %). Глазные нарушения I — 6 (46,15 %), II — 9 (33,33 %). Патологии ЖКТ: I — 6 (46,15 %), II — 10 (37,04 %). Терапия внутривенными иммуноглобулинами: I — 13 (100 %), II — 26 (96,30 %).

Выводы. Неонатальная манифестация СДД характеризуется конотрункальными ВПС, выраженным ИД и множественными ВПР, что обуславливает критическое состояние большинства новорожденных. ВПС являются ключевым маркером, способствующим ранней диагностике СДД. При подозрении на СДД необходим комплексный диагностический подход, включающий неонатальный скрининг TREC, кардиоскрининг, оценку иммунного и электролитного статуса.

Факторы риска неонатальных гипогликемий

Мущерова Д.М., Дерюгина П.Р.

*Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.,
д.м.н., профессор Жиркова Ю.В.*

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Неонатальная гипогликемия (МКБ-10: P70) — частое и клинически значимое метаболическое нарушение, ассоциированное с неблагоприятными неврологическими исходами. Гетерогенность факторов риска в зависимости от сроков манифестации гипогликемии обуславливает необходимость их дифференцированного анализа для совершенствования тактики мониторинга и ведения новорожденных из группы риска.

Цель. Изучить клинико-anamnestические и перинатальные особенности новорожденных с неонатальной гипогликемией в зависимости от сроков ее развития и определить факторы, связанные с особенностями течения заболевания.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской документации 100 новорожденных детей с диагностированной неонатальной гипогликемией. Группирующий фактор — срок развития гипогликемии: I — 1 сутки жизни ($n = 30, 30\%$); II — ранний неонатальный период ($n = 53, 53\%$); III — поздний неонатальный период ($n = 17, 17\%$). Выборку составили дети с гестационным возрастом 37 [36; 39] недель. Длительность госпитализации составляла 9 [7; 13] дней. Поводом к исследованию уровня глюкозы стало наличие одного или нескольких факторов риска. Статистический анализ проведен в программе «Jatovi» с применением непараметрических методов (критерий χ^2 Пирсона), статистическая значимость различий при $p < 0,05$.

Результаты. Возраст матерей составлял 34 [28,5; 38] года. Гестационный сахарный диабет не имел статистической взаимосвязи со сроками развития гипогликемии у новорожденных, но был выявлен в I группе у 13 (43,3 %) женщин, во II — 17 (32,1 %), в III — 4 (23,5 %). Развитие гипогликемии было статистически значимо взаимосвязано с видом родоразрешения ($\chi^2 = 7,44, df = 2, p = 0,024$). Операция кесарева сечения проведена: I — $n = 24, 80\%$; II — $n = 27, 50,9\%$; III — $n = 12, 70,6\%$. Статистически значимо чаще гипогликемия диагностировалась у до-

ношенных новорожденных в раннем неонатальном периоде ($\chi^2 = 6,46$, $df = 2$, $p = 0,039$). Масса тела при рождении составляла 2864 ± 706 г, длина тела — 50 [47; 52]. Статистически значимо чаще у детей с гипогликемией оценка по шкале Апгар на 1 минуте соответствовала 7 баллам ($\chi^2 = 32$, $df = 16$, $p = 0,010$). Асфиксия имела место у 22 (73,3 %) новорожденных в I группе, 28 (53,8 %) во II и 12 (70,6 %) в III, но также не имела статистической взаимосвязи со сроками развития гипогликемии. Гипербилирубинемия разной степени выраженности отмечалась у всех детей. Врожденные пороки развития были диагностированы: I — $n = 11$ (36,7 %), II — $n = 26$ (49,1 %), III — $n = 8$ (47,1 %). В их структуре преобладали пороки развития сердечно-сосудистой и мочеполовой систем. Нарушения дыхания отмечались у 20 (66,7 %) детей из I группы, 31 (58,5 %) ребенка из II и 7 (41,2 %) детей из III, что обусловило необходимость проведения респираторной поддержки 10 (50 %), 15 (48,4 %), 7 (100 %) детям в каждой из групп соответственно. Парентеральное питание полное и/или частичное требовалось: I — $n = 10$ (33,3 %), II — $n = 9$ (16,9 %), III — $n = 5$ (29,4 %). Статистически значимо чаще повторные эпизоды гипогликемии были диагностированы у пациентов I группы ($\chi^2 = 12,5$, $df = 2$, $p = 0,002$). Консультация эндокринолога требовалась 6 (20 %) детям из I группы, 10 (18,9 %) из II, 1 (5,9 %) ребенку из III. При этом транзиторный гиперинсулинизм был выявлен у 2 (33,4 %) детей из I группы и 4 (40 %) детей из II, а врожденный гиперинсулинизм подтвержден у 2 (20 %) детей из II группы. Также у 5 (9,4 %) детей из II группы отмечалась полицитемия.

Выводы. Сроки развития неонатальной гипогликемии статистически значимо ассоциированы с видом родоразрешения и частотой повторных эпизодов гипогликемии. Гестационный сахарный диабет матери и асфиксия при рождении не имели достоверной взаимосвязи со сроками манифестации гипогликемии, несмотря на их высокую распространенность. Наиболее часто гипогликемия выявлялась у доношенных новорожденных в раннем неонатальном периоде. Дети с манифестацией гипогликемии в первые сутки жизни характеризовались более тяжелым течением, что проявлялось большей частотой повторных эпизодов и потребностью в специализированной помощи.

Специальные методы исследования системы гемостаза у детей с последствиями церебральной ишемии от женщин с тромбофилией

*Рогова А.С.¹, Мартынов А.А.², Ермохина Д.А.³, Бондарьянская Л.А.¹
Научные руководители: д.м.н., профессор Ильина А.Я.¹;
д.м.н., профессор Мищенко А.Л.⁴*

¹ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России; ²ГБУЗ города Москвы «Детская городская клиническая больница имени З.А. Бахляевой»; ³ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы»; ⁴ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет)

Актуальность. Известно, что у новорожденных детей тромбозы регистрируются с частотой 2,6–25 случаев на 100 000 детей в год, а внутричерепные кровоизлияния определяются у 25 % доношенных и у 60–90 % недоношенных новорожденных. При этом причиной развития до 78 % тромбозов и до 86,5 % инсультов у детей различного возраста является тромбофилия.

Цель. Изучить показатели системы свертывания крови у детей первого года жизни с последствиями церебральной ишемии от женщин с тромбофилией.

Материалы и методы. Дети первого года жизни (n = 53) с последствиями церебральной ишемии (ЦИ) (100 %) от женщин с тромбофилией разделены на группы: I — дети с доброкачественной внутричерепной гипертензией (ДВЧГ) (n = 34), II — дети с различными синдромами последствий ЦИ при отсутствии ДВЧГ (n = 19). Исследование состояния свертывающей системы крови проведено с помощью метода стандартной тромбоэластограммы (ТЭГ) и определения фибрин-мономеров, продуктов деградации фибрина (ПДФ) и Д-димеров; методов исследования тромбоцитарного звена гемостаза: коагулянтная активность тромбоцитов (КАТ), агрегационная и функциональная активность тромбоцитов; а также метода определения ристомидин-кофакторной активности (FVIII:RCo) для оценки функции эндотелия.

Результаты. При исследовании общей свертываемости у детей первого года жизни как с ДВЧГ, так и без ДВЧГ определялся повышенный потенциал свертывания крови по ТЭГ в большом проценте случаев в виде хронометрической гиперкоагуляции (79,4 % и 84,2 % соответственно) и повышения угла альфа (31,4 % и 27,8 % соответственно), а при оценке маркеров фибринообразования — Д-димеры (29,4 % и 47,4 % соответственно) и ПДФ (14,7 % и 21,1 % соответственно). При этом у детей с ДВЧГ по сравнению с детьми без ДВЧГ чаще выявлялась структурная гиперкоагуляция (32,4 % и 15,8 % соответственно), и только у детей с ДВЧГ в небольшом проценте случаев определялись фибрин-мономеры (2,9 %), свидетельствующие об отсутствии острого течения ДВС-синдрома. При оценке тромбоцитарного звена гемостаза у детей I и II групп отмечалось повышение агрегационной (41,2 % и 31,6 % соответственно) и функциональной (20,6 % и 21,1 % соответственно) активности тромбоцитов. При этом у детей без ДВЧГ по сравнению с детьми с ДВЧГ повышение потенциала свертывания крови достоверно проявлялось высокими показателями КАТ (73,7 % и 47,1 %, $p < 0,05$). А у детей с ДВЧГ выявлялись признаки тромбоцитопатии в виде снижения КАТ (29,4 % и 10,5 % соответственно). Нами также установлено, что как у детей с ДВЧГ, так и у детей без ДВЧГ в каждом втором случае отмечалось снижение FVIII:RCo (52,6 % и 55,6 % соответственно), отражающего снижение функциональной активности эндотелия сосудов.

Выводы. Таким образом, основными показателями системы свертывания крови у детей первого года жизни независимо от наличия ДВЧГ по ТЭГ было: хронометрическая гиперкоагуляция и повышение угла альфа; при исследовании тромбоцитарного звена — гиперагрегация тромбоцитов и повышение КАТ на фоне наличия Д-димеров и ПДФ при сниженной ристомицин-кофакторной активности. При этом у детей с ДВЧГ повышенный потенциал свертывания крови характеризовался более высокими показателями структурной гиперкоагуляции, несмотря на более частое выявление сниженного показателя КАТ. Данные результаты комплексного исследования системы гемостаза у детей первого года жизни, родившихся у женщин с тромбофилией, независимо от выраженности синдромов последствий ЦИ вызывают необходимость усовершенствования алгоритма обследования и разработки плана лечения с учетом выявленных нарушений в различных звеньях системы гемостаза с целью профилактики развития тромбогеморрагических осложнений в дальнейшем.

Сравнительная характеристика клинического течения разных форм кандидоза у новорождённых детей

Семеко О.Р., Муцгерова Д.М., Зизюкина К.С., Миронова В.А.

Научные руководители: к.м.н., доцент Саркисян Е.А.;

д.м.н., профессор Жиркова Ю.В.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Кандидоз новорождённых представляет собой инфекционное заболевание, вызываемое грибами рода *Candida* и поражающее как кожные покровы, так и внутренние органы. Локализованные (неинвазивные) формы отмечаются примерно у 20 % новорождённых, в то время как генерализованные (инвазивные) поражают около 3 % детей. Особо редкой является врождённая форма инвазивного кандидоза, встречаемость которой составляет 0,1 %. По данным обсервационного исследования неонатального сепсиса (Neonatal Sepsis Observational Study — NEOobs), уровень смертности от кандидоза варьирует от 12 % до 75 %.

Цель. Сравнить клиническую картину врождённого инвазивного, приобретённого инвазивного и неинвазивного кандидоза у новорождённых детей, а также выявить особенности течения заболевания в каждой из групп.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ 150 историй болезни новорожденных детей с течением кандидозной инфекции: I группа — пациенты с приобретённым инвазивным кандидозом ($n = 52$, 34,7 %), II группа — дети с врождённым инвазивным кандидозом ($n = 48$, 34,7 %), III группа — новорожденные с неинвазивным кандидозом ($n = 50$, 33,3 %). Выборку составили дети с гестационным возрастом (ГВ) 38 [36;39] недель. Длительность госпитализации составляла 12 [7;21,5] дней. Статистический анализ проведен в программе «Jamovi» с применением непараметрических методов (критерий χ_2 Пирсона), статистическая значимость различий при $p < 0,05$. Группирующий фактор — форма кандидозной инфекции.

Результаты. Кандидоз был диагностирован у 24 (16 %) женщин, чаще у матерей пациентов II группы — $n = 18$, 37,5 % (в I — $n = 4$ (7,7 %), в III — $n = 2$ (4 %)), при этом лечение получили лишь 15 (62,5 %). Пре-

обладающим видом родоразрешения в каждой из групп были естественные роды ($n = 91$, 60,7 %). Масса тела при рождении составляла в I группе — 2840 [2290;3343] г, во II группе — 3010 [2243;3500] г, в III группе — 3380 [2940;3600] г. Оценка по шкале Апгар на 5 минуте была статистически значимо связана с формой кандидозной инфекции ($\chi_2 = 31,0$, $df = 14$, $p = 0,005$) и была выше у пациентов III группы. В связи с тяжестью состояния 80 (53,3 %) пациентам, преимущественно из II группы $n = 38$ (79,2 %), требовалось проведение лечения в условиях отделения реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) в течении 2 [1;6] дней. В проведении искусственной вентиляции легких (ИВЛ) нуждались 11 (21,2 %) детей из I группы, 17 (35,4 %) — из II группы, 11 (22 %) — из III группы. Статистически значимо чаще у новорожденных с кандидозом был установлен катетер ($\chi_2 = 41,0$, $df = 2$, $p < 0,001$): в I группе — $n = 47$ (90,4 %), во II — $n = 48$ (100 %), в III — $n = 26$ (52 %). А в качестве возбудителя была выявлена *Candida albicans* ($\chi_2 = 15,7$, $df = 6$, $p = 0,015$): в I группе — $n = 46$ (88,5 %), во II — $n = 37$ (77,1 %), в III — $n = 50$ (100 %). Следующим по встречаемости среди всех пациентов была *Candida parapsilosis* — $n = 11$ (7,3 %). В крови возбудитель был выявлен у 10 (19,2 %) пациентов из I группы и 8 (17 %) из II группы. Морфологические проявления чаще отмечались у пациентов III группы: кандидоз кожи ($n = 23$, 46 %), кандидоз слизистых ($n = 34$, 68 %). Течение пневмонии с развитием дыхательной недостаточности статистически значимо чаще регистрировалось у пациентов с инвазивными формами кандидоза ($\chi_2 = 8,28$, $df = 2$, $p = 0,016$). Некротизирующий энтероколит был диагностирован у 12 пациентов (25 %) из II группы и 6 (11,5 %) — из I группы. Повторная госпитализация потребовалась 12 пациентам (23,1 %) из I группы и 1 (2 %) ребенку из III группы.

Выводы. Неонатальный кандидоз продолжает представлять серьёзную клиническую и социально значимую проблему. Инвазивные формы кандидоза, как врождённые, так и приобретённые, ассоциированы с более тяжёлым состоянием детей, что проявляется более низкими оценками по шкале Апгар, высокой потребностью в лечении в условиях ОРИТ, проведении ИВЛ, а также развитием тяжёлых осложнений. Неинвазивные формы кандидоза, напротив, чаще протекают с локальными проявлениями и характеризуются меньшей частотой жизнеугрожающих осложнений и повторных госпитализаций.

Неонатальные проявления синдрома Денди–Уокера

Сухоручко П.А., Снегуренко М.А., Материй В. И., Тарасов И.С.

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

к.м.н., доцент Ворона Л.Д.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Синдром Денди–Уокера (МКБ-10 Q03.1, OMIM 220200) — редкая врождённая патология, при которой нарушено формирование мозжечка, отвечающего за координацию и равновесие. Для этой аномалии задней черепной ямки характерны недоразвитие или отсутствие мозжечкового червя и кистозное расширение четвёртого желудочка, что приводит к подъёму намета мозжечка и смещению верхних венозных структур. При постановке диагноза у большинства больных выявляют гидроцефалию; синдром Денди–Уокера является наиболее частым пороком задней черепной ямки и чаще всего возникает спонтанно. Клиническая картина варьирует от лёгких до тяжёлых неврологических и психомоторных нарушений и во многом определяется степенью гидроцефалии и сопутствующих пороков.

Цель. Анализ особенностей течения неонатального периода у детей с синдромом Денди–Уокера.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ историй болезни 14 детей с установленным диагнозом синдрома Денди–Уокера в период с 2020 по 2025 год на базе отделений ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского и НПЦ специальной медицинской помощи детям им. В.Ф. Войно-Ясенецкого. Средний срок гестации — 37,9 недель [32;40] средняя масса при рождении — 3025 г [1680;3770], средняя длина при рождении — 49,5 см [42;55], средняя окружность головы — 37 см [34,5;48,5]. Статистический анализ проводился в программе MS Excel 2016.

Результаты. Средние баллы по шкале Апгар — 7,4/8,6[4–8;7–9]. У 9 детей (64,3 %) диагноз был заподозрен пренатально, у остальных пациентов не было информации о течении беременности. Среди пороков центральной нервной системы (ЦНС) у 13 (92,9 %) новорожденных встречались аномалии мозолистого тела; у 12 (85,7 %) дилатация желудочков мозга; 9 (64,3 %) — гидроцефалия, кисты черепных ямок; 7 (50 %) — гипоплазия миндалин мозжечка; 5 (35,7 %) — дила-

тация наружных ликворных пространств; 2 (14,2 %) — атрезия отверстий Мажанди и Люшка, микроцефалия, лисэнцефалия. В единичных (7,1 %) случаях встречаются — мультикистозная энцефаломалиция, порэнцефалия, менингомиелоцеле, сирингомиелия, перивентрикулярная гетеротопия, атрофия вещества мозга, субэпендимальные кисты, полость Верге, узловая гетеротопия, Mega Cisterna Magna, аномалии артерий Виллизиева круга, гигрома. Помимо пороков центральной нервной системы диагностированы: у 8-ми детей (57,1 %) — аномалии лица; у 4-х (28,6 %) — поражения глаз, органов слуха, врожденный порок сердца, макроцефалия; у 3-х (21,4 %) — врожденный порок верхних конечностей; у 2-х (14,2 %) — врожденный порок нижних конечностей. В единичном случае (7,1 %) встретилась грыжа пищевода. 3-м детям (21,4 %) потребовалось проведение хирургической коррекции гидроцефалии. При оценке исходов у 6-ти детей (42,8 %) отмечена задержка нервно-психического развития; у 5-ти (35,7 %) — судороги или эпилепсия; у 2-х (14,2 %) — нарушения двигательной функции, включая различные формы ДЦП, мышечную дистонию.

Выводы. У детей с синдромом Денди–Уокера, наряду с агенезией или аплазией червя мозжечка, среди пороков ЦНС наиболее часто встречаются аномалии мозолистого тела, дилатация желудочков мозга, кисты черепных ямок, гидроцефалия. Также, среди патологий других систем чаще всего встречаются аномалии лица, поражения глаз и органов слуха, врожденные пороки верхних конечностей, пороки сердца и макроцефалия. Среди исходов у диагностированных детей чаще всего выявлялись: задержка нервно-психического развития, судороги, эпилепсия и нарушения двигательной функции. Полученные данные подчеркивают сложный характер патологии и необходимость мультидисциплинарного ведения таких пациентов.

Нарушение процессов деполяризации и реполяризации миокарда у новорожденных детей, рожденных при помощи метода экстракорпорального оплодотворения

Тягушева Е.Н.

Научный руководитель: чл.-корр. РАН, д.м.н., профессор

Балыкова Л.А.

ФГБОУ ВО «Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева»

Актуальность. В последние десятилетия отмечается тенденция увеличения числа детей, рожденных при помощи вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ). Технологии считаются безопасными, однако накапливаются данные о потенциальных последствиях. Особое внимание представляет состояние сердечно-сосудистой системы, включая повышенный риск реализации нарушений ритма сердца. Результаты изучения электрофизиологических свойств миокарда у этого контингента немногочисленны, в то время как оценка электрической нестабильности миокарда является ключевым прогностическим фактором развития кардиоваскулярных событий.

Цель. Провести анализ электрофизиологических показателей миокарда у новорожденных детей, рожденных при помощи метода экстракорпорального оплодотворения.

Материалы и методы. Проведено одноцентровое когортное ретроспективное исследование типа «случай-контроль». В основную группу (I гр.) были включены 110 новорожденных, рожденных при помощи технологии экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). В контрольную группу (II гр.) вошли 110 новорожденных, рожденных естественным путем, сопоставимых по гестационному возрасту.

Результаты. По данным стандартной ЭКГ в неонатальном периоде синусовый ритм у детей I гр. регистрировался в 88,2 % случаев, против II гр. 96,4 % ($p < 0,05$). У детей I гр. синусовая тахикардия регистрировалась у 47 % ($p < 0,001$), а брадикардия у 15 % детей. Тогда как во II гр. эти параметры наблюдались у 5 % и 2 % детей соответственно ($p < 0,001$). У 8 % детей I гр. наблюдалась миграция водителя ритма. Параметры деполяризации находились в пределах референсных значе-

ний, без достоверных различий. Среднее значение QTc в I гр. составило $423,7 \pm 7,19$ мс против $399,28 \pm 1,94$ ($p = 0,0012$). Патологическое удлинение QTc (> 460 мс) выявлено у 14,5 % новорожденных группы ЭКО и 2,7 % во II гр. ($p < 0,005$). В I гр. выявлено увеличение дисперсии интервала QT на 84,3 % (52 мс против 28 мс во II гр., $p < 0,01$), что свидетельствует о наличии пространственной неоднородности реполяризации миокарда. Выявлено увеличение интервала Tr-Te в 1,15 раз (55 мс против 48 мс) и дисперсии Tr-Te на 39,8 % (30,75 мс против 22,0 мс). При этом Tr-e/QT и Tr-e/QTc не показали достоверных различий: в I гр. -0,2 мс против 0,22 мс, в I гр. -0,13 мс против 0,12 мс, соответственно. Сглаживание зубца T выявлены у 32 % новорожденных группы ЭКО против 4 % ($p < 0,001$). Инверсия зубца T отмечалась у 14 % детей основной группы, $p < 0,001$.

Выводы. Таким образом, выявленные нарушения реполяризации требуют дальнейшего изучения для определения их клинической значимости и создания специализированных программ по подходу к выявлению групп риска.

Для заметок

Научное издание

Таболинские чтения.

Сборник тезисов I Всероссийской научно-практической конференции студентов и молодых ученых, посвященной памяти академика РАМН Вячеслава Александровича Таболина

*Под редакцией
Ильенко Лидии Ивановны,
Шумилова Петра Валентиновича*

Сдано в набор 17.01.2026. Подписано в печать 09.02.2026.
Формат 60 × 90 1/16. Усл. печ. л. 8,25. Тираж 100 экз. Заказ № 04-26.
Отпечатано в ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России (Пироговский Университет)
117513, г. Москва, ул. Островитянова, д. 1.
www.rsmu.ru

ISBN 978-5-88458-799-1



9 785884 587991 >