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

Кафедра пропедевтики детских болезней педиатрического факультета

Студенческий научный кружок кафедры пропедевтики детских болезней педиатрического факультета

Материалы
XIII Всероссийской научно-практической студенческой конференции
МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

АНДРЕЮ ВЛАДИМИРОВИЧУ МАЗУРИНУ – 100 лет

Москва
2023

ФГАОУ ВО РНИМУ ИМ. Н.И. ПИРОГОВА МЗ РФ
КАФЕДРА ПРОПЕДЕВТИКИ ДЕТСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ПФ
СТУДЕНЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ КРУЖОК

Материалы

XIII Всероссийской научно-практической студенческой конференции

МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

Москва
2023

Мазуринские чтения.

Материалы XIII Всероссийской научно-практической студенческой конференции (2023 г.) /коллектив авторов (под редакцией к.м.н. Л.Е. Лариной и д.м.н. А.Б. Моисеева). — М.: РНИМУ им. Н.И. Пирогова, 2023. — 62 с.

В издании представлены материалы XIII (2023 г.) Всероссийской научно-практической студенческой конференции.

Сохранена стилистика, орфография и пунктуация авторов.

© Идея: Моисеев А.Б., Ларина Л.Е., 2011–2023

© Текст: коллектив авторов, 2023

СОДЕРЖАНИЕ

ТЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ДЕНДИ-УОКЕРА У РЕБЕНКА С ТРИСОМИЕЙ 18 ХРОМОСОМЫ 6
Смольянникова А.Б., Фадеева А.А.

БОЛЕЗНЬ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКИХ ВКЛЮЧЕНИЙ МИКРОВОРСИН (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ) 7
Смольянникова А.Б.

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ НЕПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ПЕЧЕНОЧНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА IV ТИПА 8
Шумов Д.А., Шумова В.В., Проплеткина К.Д.

ТИРОЗИНЕМИЯ 1 ТИПА У РЕБЕНКА С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ 10
Фадеева А.А., Ярушникова А.С., Пилюзина Ю.С., Смольянникова А.Б.

КРОВОИЗЛИЯНИЕ В ВЕЩЕСТВО ГОЛОВНОГО МОЗГА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЁНКА 11
Шестерикова Е. Д.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ У РЕБЕНКА С ГИПОКСИЧЕСКИМ ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС 12
Шакирова А.А., Православная О.В., Кантутис С.С.

СЕМЕЙНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ФАБРИ 13
Сухушина Е.Е., Бочкарев И.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА АЛАЖИЛЛЯ 14
Нитко А.С., Велижанина А.Д.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА КРИСТА-СИМЕНСА-ТУРЕНА В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ 15
Попова О.Ю., Лобанов М.Е.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ. ОСОБЕННОСТИ КОГНИТИВНОГО СТАТУСА У ПАЦИЕНТКИ С СОЧЕТАНИЕМ НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА И НАСЛЕДСТВЕННОЙ СФЕРОЦИТАРНОЙ ГЕМОЛИТИЧЕСКОЙ АНЕМИИ 16
Пахомова Е.В., Кочеров С.В.

ВАРИАНТЫ ТЕЧЕНИЯ ВЕТРЯНОЧНОГО ЭНЦЕФАЛИТА У ДЕТЕЙ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ 17
Степина Д.А., Хамхоева К.М., Беспалова Е.А.

РЕДКОЕ СОЧЕТАНИЕ СИНДРОМА ЖУБЕР И АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЙ ПОЛИКИСТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК 18
Комарова А.А., Хижак Я.Р.

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ IV А ТИПА (СИНДРОМ МОРКИО А): КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ 19
Герасименко А. П.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА 20
Кахриманова Ф.М., Урусова А.К.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЖУБЕР С ФЕНОТИПОМ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ПОЛИКИСТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК 21
Хижак Я.Р., Комарова А.А.

ПАЦИЕНТ С ДЕФИЦИТОМ АЦИЛ-КОА-ДЕГИДРОГЕНАЗЫ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ 22
Кубышева А.Е., Гусейнов А.М.

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА И ЦЕЛИАКИИ У РЕБЕНКА: ПЕРВОЕ НАБЛЮДЕНИЕ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ 24
Коробова С.Р., Полушкина М.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ У РЕБЁНКА С КОЛХИЦИНОРЕЗИСТЕНТНОСТЬЮ 25
Коннова С.М., Останина А.М.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СПАЕЧНОЙ БОЛЕЗНИ У ДЕВОЧКИ С ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНЬЮ 26
Останина А.М., Коннова С.М.

ВРОЖДЕННЫЙ МЕКОНИЕВЫЙ ПЕРИТОНИТ В СОЧЕТАНИИ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ 27
Карабанова Л.Н.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ УСПЕШНОЙ КОРРЕКЦИИ ОБЩЕГО АРТЕРИАЛЬНОГО СТВОЛА, СОЧЕТАЮЩЕГОСЯ С ДЕФЕКТОМ МЕЖЖЕЛУДОЧКОВОЙ ПЕРЕГОРОДКИ И ОТКРЫТЫМ ОВАЛЬНЫМ ОКНОМ У РЕБЕНКА 5 ЛЕТ 28
Аверьянов Т.Ю., Власова А.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОЙ ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ У НЕДОНОШЕННОГО РЕБЕНКА С ЭКСТРЕМАЛЬНО НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА. ОТДАЛЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ НАБЛЮДЕНИЯ 29
Карасева О.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПРИМЕНЕНИЯ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ У ПАЦИЕНТКИ, БОЛЬНОЙ МУКОВИСЦИДОЗОМ С ГЕНОТИПОМ CFTR F508DEL/CFTR 2143DEL T, НОСИТЕЛЕМ BURKHOLDERIA CEPACIA КОМПЛЕКСА 30
Подольская А.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЛЕДДА У НОВОРОЖДЕННОГО С ТЕЧЕНИЕМ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ (COVID-19) 31
Подольская А.А.

СЛУЧАЙ С БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА У МАЛЬЧИКА 11 ЛЕТ 32
Алейникова Е.Д., Васютенко Д.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ГОШЕ 1 ТИПА 33
Алейникова Е.Д., Васютенко Д.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПОМИЕЛИНЕЗИРУЮЩЕЙНЕЙРОПАТИИ 3 ТИПА (СИНДРОМ ДЕЖЕРИНА-СОТТА) У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА 34
Балуева В.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЕЧЕНИЯ COVID-19 НА ФОНЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ТРОМБОФИЛИИ У ПОДРОСТКА 12 ЛЕТ 35
Сасин А.Н., Мягков К.К.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЁННОГО ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА 36
Мягков К.К., Сасин А.Н.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТА С НЕЙРОЭНДОКРИННОЙ КЛЕТОЧНОЙ ГИПЕРПЛАЗИЕЙ МЛАДЕНЦЕВ 36
Сергеева В.И., Суслов П.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ГИПЕРПАРАТИРЕОЗА ОБУСЛОВЛЕННОГО АДЕНОМОЙ ПАРАЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ 37
Фадичева К.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: «МАСТОЦИТОЗ У ДЕВОЧКИ 10 ЛЕТ» 39
Мамедова А.С. кызы, Фадеева Д.В., Бихерт И.И.

ГЕМОФИЛИЯ А У ДЕВОЧКИ 8 ЛЕТ 40
Болкисев Н.А., Демина С.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ Т-ЛИМФОБЛАСТНОЙ (ДИФФУЗНОЙ) НЕХОДЖКИНСКОЙ ЛИМФОМЫ, ОСЛОЖНИВШЕЙСЯ ТЭЛА 40
Хударова К.М., Озерова Е.С., Исаева П.А.

ИДИОПАТИЧЕСКАЯ ЦИТОПЕНИЯ И ПЕРВИЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ: СИНДРОМ СТОРМОРКЕНА 41
Тулупова С.А., Егорова А.И.

КИСТОЗНОЕ ОБРАЗОВАНИЕ НИЖНЕЙ ТРЕТИ ДИАФИЗА БЕДРЕННОЙ КОСТИ: ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПУТЬ ОТ ОНКОЛОГИИ ДО ДЕФИЦИТА XIII ФАКТОРА **42**
Егорова А. И., Тулупова С. А.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ВРОЖДЕННОГО ФИБРОЗА ПЕЧЕНИ У ПОДРОСТКА 17 ЛЕТ **42**
Малето Е.М., Луценко В.В.

ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ ФОРМЫ ВРОЖДЕННОЙ ГИПЕРПЛАЗИИ НАДПОЧЕЧНИКОВ **44**
Казаков С.О., Козодаева В.И.

СЛУЧАЙ КОМОРБИДНОГО ПАЦИЕНТА С КЛАССИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ САНФИЛИППО **45**
Карманова С.Е., Маслов В.П.

КАВЕРНОЗНАЯ МАЛЬФОРМАЦИЯ СТВОЛА ГОЛОВНОГО МОЗГА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА **45**
Внукова Е.В., Зяблова И.Ю., Гейдарова Н.Б. кызы

ФАТАЛЬНАЯ ИНВАЗИВНАЯ ПНЕВМОКОККОВАЯ ИНФЕКЦИЯ У ПОДРОСТКОВ **46**
Гусева Е.В., Капранова О.О.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕБЕНКА 5 ЛЕТ С 2-МЕТИЛ-БУТИРИЛГЛИЦИНУРИЕЙ **48**
Лукашева А.Д., Заруцкая А.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ФОРМЫ СИНДРОМА ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЕЙ ГЕНА DGUOK **49**
Матрос Е.С., Аксенов А.О.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЦИРРОЗА ПЕЧЕНИ У РЕБЕНКА С ДЕФИЦИТОМ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА **51**
Позднякова С.В., Бублий К.В.

OVERLAP-СИНДРОМ ПРИ СОЧЕТАНИИ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКИ И АУТОИММУННОГО ГЕПАТИТА, ОСЛОЖНЕННОГО ДЕКОМПЕНСИРОВАННЫМ ЦИРРОЗОМ ПЕЧЕНИ **52**
Александрова Д.М., Пилясова А.Д., Внукова Е.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЗАИМОСВЯЗИ ЧАСТЫХ РЕСПИРАТОРНЫХ ИНФЕКЦИЙ С ИНФИЦИРОВАНИЕМ H.PYLORI У ПОДРОСТКА **53**
Севээн Н.О.

СЛУЧАЙНОЕ ОБНАРУЖЕНИЕ БОЛЕЗНИ ВИЛЛЕБРАНДА В ХОДЕ ПРЕДОПЕРАЦИОННОЙ ПОДГОТОВКИ **54**
Савицкая М.В., Гаргалоян М.А.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ОСТЕОМИЕЛИТА: ОТ ФЛЕГМОНЫ ДО СЕПСИСА У ДЕВОЧКИ 14 ЛЕТ **55**
Хударова К.М., Озерова Е.С., Исаева П.А.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ЭТИОЛОГИИ ОСТРОЙ ПЕЧЁНОЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У РЕБЁНКА 6 ЛЕТ **55**
Гусева Е.В., Гусев Д.В., Кулагин А.С.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ПАРОКСИЗМАЛЬНОЙ НОЧНОЙ ГЕМОГЛОБИНУРИИ, АССОЦИИРОВАННОЙ С АПЛАСТИЧЕСКОЙ АНЕМИЕЙ **56**
Иллуева Ш.Г., Гапизова Х.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОГЕННОЙ КРОВОТОЧИВОСТИ У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА **57**
Абрамова В.О., Болотина Е.А., Венцель Д.К.

АНЦА-АССОЦИИРОВАННЫЙ ВАСКУЛИТ: ГРАНУЛЕМАТОЗ ВЕГЕНЕРА У РЕБЕНКА 12 ЛЕТ **58**
Цатурова А.А., Тихонова А.С., Козлова А.М.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНОГО ГЕМОФАГОЦИТАРНОГО ЛИМФОГИСТИОЦИТОЗА **59**
Внукова Е.В., Мосесова Е.А.

СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНОЙ ЦИЛИАРНОЙ ДИСКИНЕЗИИ У ПАЦИЕНТА 15 ЛЕТ **60**
Магомедова Х. З., Волкова А.И.

ТЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ДЕНДИ-УОКЕРА У РЕБЕНКА С ТРИСОМИЕЙ 18 ХРОМОСОМЫ

Смольянникова А.Б., Фадеева А.А.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Синдром Денди-Уокера (Dandy-Walker syndrome, DWS) — сочетанный порок развития головного мозга. Он характеризуется дисгенезией червя мозжечка, кистозным расширением четвертого желудочка и расширенной задней черепной ямкой. Среди живорожденных детей частота DWS колеблется от 1:5000 до 1:25000, чаще проявляется у детей мужского пола. Выявлена связь аномалии с мутациями генов ZIC1 и ZIC4. Часто сопряжен с гидроцефалией, агенезией мозолистого тела или другими внутричерепными пороками развития (в 29–55% случаев). Основное проявление DWS — гидроцефалия, которая при сочетании с хромосомными аномалиями, наследственными болезнями обмена и рядом других факторов может проявляться уже в раннем возрасте. К ранним признакам относят неспецифические общемозговые симптомы. Неврологические проявления DWS представлены нистагмом, экзофтальмом, косоглазием, возможно развитием судорожного синдрома, моторных нарушений. Летальность в данной группе детей на первом году жизни достигает до 90 %. Для выживших детей характерно отставание в психомоторном развитии. В 60–75% случаев DWS сочетается с другими пороками развития, которые можно диагностировать с помощью дородового ультразвукового исследования внутриутробно. Нередко DWS диагностируется у детей с хромосомными патологиями и наследственными болезнями обмена. В нашей практике имело место выявление редкого генетического заболевания, обусловленного трисомией 18 (синдром Эдвардса) у ребенка с диагностированным DWS.

Клинический случай. Ребенок К., девочка (17.04.2018 года) от матери 40 лет с отягощенным акушерским и гинекологическим анамнезом, от 1 беременности (7 попытка экстракорпорального оплодотворения (ЭКО)), протекавшей на фоне токсикоза с угрозой прерывания беременности на протяжение первого триместра. Во 2 триместре на ультразвуковом исследовании (УЗИ) были выявлены кисты сосудистого сплетения, на 24–25 неделе — врожденные пороки развития плода. В 3 триместре — на 36 неделе диагностирована задержка внутриутробного развития плода, нарушение маточно-плацентарного кровотока. Оценка по шкале Апгар 7/7 б. Состояние при рождении тяжелое за счет синдрома угнетения, дыхательных нарушений.

У ребенка выявлены множественные врожденные пороки развития (МВПР): ЦНС — гипоплазия червя и полушарий мозжечка, киста задней черепной ямки (DWS); пищеварительной системы — атрезия пищевода с дистальным трахеопищеводным свищем; передней брюшной стенки — омфалоцеле; врожденные пороки сердца (ВПС) — мышечный дефект межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток; мочеполовой системы — двусторонний крипторхизм; опорно-двигательной системы — килевидная грудная клетка 1 степени, инфантильный С-образный правосторонний грудной сколиоз 2 степени, артрогриппоз — контрактура правого тазобедренного, правого лучезапястного суставов, межфаланговых суставов пальцев кистей, диспластическое строение тазобедренного сустава; пороки развития глаз — сходящееся альтернирующее косоглазие. В первые сутки жизни была проведена хирургическая коррекция омфалоцеле и восстановление проходимости пищевода.

Консультации генетика и проведение медико-генетического исследования выявили трисомию 18 хромосомы. Диагностирован СЭ. Был проведен полный объем диагностических и скрининговых исследований. Пациент находился под строгим контролем врача-педиатра, узких специалистов, необходимые исследования проводились в декретированные сроки. Вскармливание ребенка было затруднено, что впоследствии было оценено как признак нарушения постнатального роста и развития.

В возрасте 10 месяцев и 8 дней ребенок поступил в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных в связи с ухудшением состояния на фоне внебольничной респираторно-синцитиальной (РС-вирусной) двусторонней полисегментарной (нижнедолевой справа, очаговой слева) пневмонии. Наблюдалось прогрессирование инфекционного токсикоза. Состояние осложнялось судорожным синдромом, инфекционным эндокардитом, кардиомиопатией на фоне иммунодефицита. Прогрессирующее ухудшение состояния, несмотря на проводимое интенсивное лечение с применением аппаратного дыхания, привело к клинической смерти. Проведенные реанимационные мероприятия привели к восстановлению сердечно-сосудистой деятельности, однако ребенок по-прежнему находился в коматозном состоянии. Тяжесть состояния ребенка была обусловлена постгипоксическим отёком головного мозга, дыхательной недостаточностью 3 степени, кардиомиопатией, нарушением кровообращения 2А степени, нефропатией. В клиническом анализе крови (ОАК): анемия, сдвиг лейкоцитарной формулы влево, тромбоцитопения. В биохимическом анализе крови — увеличение маркеров воспаления, признаки цитолиза, гипопротеинемия и гипоальбуминемия.

Была проведена антибактериальная (Меронем, Линезолид) и антимикотическая (Флуконазол) терапия. Выбор препаратов обусловлен данными микробиологических посевов, молекулярно-генетиче-

ских исследований методом полимеразной цепной реакции (ПЦР). Инфузионная терапия проводилась с учетом возраста и суточного диуреза ребенка. Постгипоксический отек головного мозга обусловил назначение гормональной терапии. Иммунодефицитное состояние требовало иммунокорригирующей терапии. Метаболические нарушения (гипонатриемия, гипогликемия) требовали соответствующих мероприятий. Состояние ребенка усугублялось признаками сердечно-сосудистой и почечной недостаточности с развитием олигурии, гидроторакса, гидроперитонеума, обще-отечного синдрома. Возникала необходимость назначения кардиотоников. Неоднократно проводились гемотрансфузии и переливания свежезамороженной плазмы. Развивающаяся гиперкапния на фоне проводимой традиционной ИВЛ обусловила переход на высокочастотную осцилляторную вентиляцию (ВЧ-ИВЛ), что требовало лекарственной седации.

В связи с нарастанием признаков острого повреждения почек, резким снижением диуреза, выраженной гипергидратацией, нарастанием гиперазотемии, метаболическими нарушениями, гиперкалиемией, увеличением мочевины, креатинина, мочевой кислоты был установлен перитонеальный диализ. Диагностировано 3 приступа асистолии. При третьем падении сердечного ритма проведенные в полном объеме реанимационные мероприятия на фоне продолжающейся ВЧ-ИВЛ оказались неэффективны. Сердечная деятельность не была восстановлена, констатирована биологическая смерть.

Заключение. Прогноз синдрома Денди-Уокера зависит от наличия сочетанных аномалий развития, хромосомных аномалий и срока диагностики. Раннее клиническое проявление DWS является неблагоприятным прогностическим признаком. Крайне неблагоприятно сочетание DWS с хромосомными аномалиями. Такие дети имеют несовместимые с жизнью пороки развития внутренних органов и зачастую не доживают до 1 года: более половины умирают в возрасте 2–3 месяцев, а до 10–12 месяцев доживает всего лишь 10% пациентов. Важную роль в диагностике DWS играет пренатальный ультразвуковой скрининг: можно диагностировать, начиная с 18 недели беременности. К продлеванию жизни таких детей способствуют своевременно (пре- и постнатально) проведенные диагностические мероприятия, организация правильной терапии и ухода. Однако, любые осложнения, или присоединение какой — либо патологии приводит к ухудшению состояния, и часто к летальному исходу. У данного пациента, с DWS, с трисомией 18, с МВПР с хирургической коррекцией, присоединение рецидивирующего инфекционного процесса, привело к прогрессированию полиорганной недостаточности и к летальному исходу. Залогом профилактики данных патологий является своевременно организованная консультация генетиков с целью планирования семьи.

БОЛЕЗНЬ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКИХ ВКЛЮЧЕНИЙ МИКРОВОРСИН (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

Смольянникова А.Б.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Болезнь цитоплазматических включений микроворсинок (Microvillus inclusion disease; MVID; врожденная атрофия микроворсинок) — редкая аутосомно-рецессивная врожденная энтеропатия. До настоящего времени было зарегистрировано менее 200 случаев болезни включения микроворсинок. Патологии больше подвержены девочки, соотношение полов составляет 2:1. Характеризуется нарушением всасывания питательных веществ из просвета кишечника. Причина возникновения MVID связано с мутацией в гене MYO5B. Микроскопические проявления похожи на целиакию, однако, при данной болезни отсутствует лимфоцитарная инфильтрация и раково-эмбриональный антиген. Окончательный диагноз ставится после электронной микроскопии. При морфологическом исследовании биоптатов тонкой кишки обнаруживается атрофия микроворсинок, а при электронной микроскопии — кисты с микроворсинками и лизосомоподобными тельцами в цитоплазме. Такие изменения происходят в результате вторичного снижения количества матричной РНК, кодирующей апикальный системы мембранного транспорта энтероцитов. Проявляется тяжелой гипернатриемической дегидратацией, вызванной неонатальной секреторной диареей, в большинстве случаев, вскоре после рождения. Часто у детей с MVID в течение нескольких дней после рождения быстро развивается метаболический ацидоз и наступает гипотоническое обезвоживание из-за обильной диареи. Ключевым лабораторным признаком являются характерные данные биопсии тонкой кишки: атрофия микроворсинок, гипоплазия крипт, специфические включения в цитоплазме микроворсинок и увеличение числа секреторных гранул энтероцитов. Единственным возможным методом лечения этого редкого заболевания является трансплантация кишечника.

Клинический случай. Ребенок Ж. родился у матери с отягощенным акушерским анамнезом. Ребенок от второй беременности. Первая беременность замершая. Пренатально диагностирована дилатация петель кишечника, многоводие, подозрение на обструктивный порок ЖКТ. Роды срочные самопроизвольные на 39 неделе гестации. Родился живой доношенный мальчик с массой при рождении 3410 грамм, длиной тела 52 см, Апгар 3/5/6 бб. Состояние после рождения оценивалось как тяжелое, требовало проведение искусственной вентиляции легких (ИВЛ).

с рождения все попытки энтерального вскармливания безуспешные, питание только парентеральное с первых суток жизни. Уже в возрасте 1,5 месяцев, несмотря на фактически ежедневно проведенную коррекцию, наблюдались выраженные электролитные нарушения: гипонатриемия (116 ммоль/л), гипокалиемия (2 ммоль/л), гиперкальциемия (3,6 ммоль/л). В возрасте 1 месяцев была проведена параумбиликальная лапаротомия, ревизия органов брюшной полости, биопсия участка тонкого и толстого кишечника, аппендэктомия. По результатам биопсии — структуры кишечника были достаточно сохранными, была выявлена лимфоплазмоцитарная инфильтрация тканей стенок кишечника с повышенным включением эозинофилов. В возрасте 2-х месяцев была выведена илеостома по причине быстронарастающей клиники кишечной непроходимости. При гистологическом исследовании биоптата тонкого кишечника выявлены признаки эпителиальной дисплазии. Присутствовала картина тотальной атрофии ворсин. Электронная микроскопия выявила наличие признаков эпителиальной дисплазии. Через 22 дня проведена операция по закрытию илеостомы. В этом же возрасте (2 месяца 19 дней) получены данные генетического исследования: выявлены мутации в гене MYO5B. На основании клинических данных, морфологических изменений стенки кишечника и наличия мутации в соответствующем гене, был поставлен диагноз: «Болезнь цитоплазматических включений микроворсинок».

Состояние ребенка с MVID вариабельно изменялось. Были кратковременные улучшения состояния, которые позволяли перевести ребенка из ОРИТ в отделение патологии новорожденных и детей раннего возраста. Питание исключительно парентеральное. Перенес четыре эпизода сепсиса, дважды — клиническую смерть. Тяжесть состояния была обусловлена желудочно-кишечной недостаточностью на фоне болезни атрофии микроворсинок, алиментарной недостаточностью, выраженной кахексией, тяжелой дыхательной недостаточностью, связанной с течением пневмонии и общим соматическим состоянием. Совокупность присутствующей патологии, наряду с перенесенной перинатальной гипоксией привели к глиозно-атрофическим изменениям вещества больших полушарий и мозжечка, к возникновению обширных субдуральных скоплений жидкости над большими полушариями, атрофическому расширению боковых и третьего желудочков. Эти изменения визуализировались методами ультразвуковой диагностики и магнитно — резонансной томографией. На фоне вторичного иммунодефицита имело место развития вторичного гемофагоцитарного синдрома. Нарастание полиорганной недостаточности привело к летальному исходу в возрасте 1 год и 5 месяцев.

Обсуждения: ребенок с серьезной наследственной патологией — болезнью включения микроворсин, длительно (с рождения) находился на парентеральном питании. Несмотря на фактически своевременно поставленный диагноз, на парентеральное питание и инфузионную терапию, согласно существующим современным отечественным и зарубежным протоколам, отмечалось выраженная задержка физического и психомоторного развития. Перинатальная гипоксия и неполноценность питания привели к серьезным деструктивным изменениям в головном мозге. Следствием длительного парентерального питания стали серьезные метаболические нарушения: белково-энергетическая недостаточность, электролитные нарушения с развитием остеопороза и кальциноза. К вышеперечисленному наслоилось развитие гемофагоцитарного синдрома — гистиоцитарного заболевания из клеток макрофагального ряда (лимфогистиоцитоза). Накопление провоспалительных цитокинов привело к нарушению иммунной регуляции, по всей вероятности, к аномальной активации цитотоксических Т-лимфоцитов, макрофагов и развитию системно-воспалительного ответа. У данного ребенка невозможность адекватного энтерального питания привела к развитию серьезных метаболических нарушений, к неврологическому дефициту, что на фоне 4 эпизодов сепсиса, 2 эпизодов клинической смерти привело к нежелательному исходу.

Заключение. Болезнь цитоплазматических включений микроворсин вызвана врожденной атрофией апикальных микроворсин и внутриклеточным накоплением ферментов в эпителии кишечника. У описанного ребенка присутствовали все перечисленные данные, что также было подтверждено генетически (мутации в гене MYO5B). Тяжелая диарея, возникающая в первые дни жизни, приводит к метаболическому ацидозу и тяжелой дегидратации. Неврологические и психомоторные нарушения, задержка развития скорее бывают обусловлены временной ишемией, связанной с гиповолемией. Рекомендуемым методом лечения являются парентеральное питание и пересадка тонкого кишечника. Единственной доступной терапией в нашей стране является парентеральное питание. За рубежом зарегистрированы успешные результаты трансплантации тонкой кишки. Тем не менее, прогноз неблагоприятный, большинство пациентов умирают в результате осложнений парентерального питания.

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ НЕПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ПЕЧЕНОЧНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА IV ТИПА

Шумов Д.А., Шумова В.В., Проплеткина К.Д.

Научный руководитель:
профессор, д.м.н. Сурков Андрей Николаевич

РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского

Болезнь накопления гликогена IV типа (БНГ IV) — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, возникающее в связи с мутациями в гене GBE1, кодирующим амило-1,4:1,6-глюкантрансферазу («гликогенветвящий» фермент), что приводит к ее дефи-

циту в печени, мышцах, лейкоцитах, эритроцитах и фибробластах и накоплению в тканях аномального полисахарида (амилопектина), имеющего токсическое воздействие на организм. Ввиду крайней редкости заболевания истинная частота встречаемости не известна. Проявления БНГ IV зависят от поражаемых тканей, в связи с существованием тканеспецифических изоформ дефицитного фермента. Выделяют следующие клинические формы: печеночные (классическая печеночная, непрогрессирующая печеночная) и нервно-мышечные (фатальная перинатальная нервно-мышечная, врожденная нервно-мышечная, детская нервно-мышечная, взрослая нервно-мышечная с изолированной миопатией). При классической печеночной форме болезнь быстро прогрессирует, что приводит к развитию цирроза печени и печеночной недостаточности в раннем возрасте. Продолжительность жизни при этом до 3–5 лет. Непрогрессирующая форма характеризуется гепатоспленомегалией, повышением печеночных трансаминаз с возможным их снижением до нормальных значений, а также большей продолжительностью жизни.

Клинический случай. Девочка М. в возрасте 2 лет обратилась в стационар по месту жительства с впервые возникшими жалобами на увеличение размеров живота, повышение температуры тела до фебрильных цифр, вялость. При осмотре выявлена гепатоспленомегалия. Лабораторно отмечалась анемия легкой степени, повышение СОЭ до 26 мм/ч, синдром цитолиза — АСТ/АЛТ до 500/200 МЕ/л. Методом ПЦР в соскобе с задней стенки глотки обнаружен вирус Эпштейна-Барр. Для исключения гематологической и онкологической патологии проведена стернальная пункция: клеточный мозг представлен всеми ростками кроветворения, бластных клеток 0,4%. Проводилась гепатотропная и противовирусная терапия. Ввиду отсутствия положительной динамики через 3 мес ребенку проведена биопсия печени в Корее: интрацитоплазматические включения в гепатоцитах, увеличенные пенистые клетки Купфера и гистиоциты, лобулярная активность от умеренной до сильной, портоперипортальная активность от слабой до умеренной, септальный фиброз. Однако точный диагноз не установлен. При первом поступлении в Федеральный центр 2 лет 7 мес зафиксировано снижение концентраций АСТ/АЛТ в сыворотке крови до 240/170 МЕ/л. По результатам проведенной транзиентной фиброэластометрии печени (ТЭП) выявлен цирроз — стадия F4 по METAVIR, пересмотрены гистологические препараты биопсии печени: морфологические изменения наиболее характерны для БНГ IV типа, индекс гистологической степени активности по Knodell — 9 баллов (умеренная), индекс склероза по Desmet 3–4 балла (начало формирования цирроза), пролиферация желчных протоков. На фоне диеты (гликогеновый стол) и метаболической терапии сывороточные концентрации АЛТ и АСТ снизились до нормальных значений. Повторная госпитализация в 3 года 3 мес, по данным обследования: гепатоспленомегалия; хронический гастрит, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь с эзофагитом 0–1 степени; отставание костного возраста от паспортного на 1–1,5 года; гипертрофия аденоидов II–III степени, острый аденоидит. В межгоспитальный период состояние ребенка оставалось стабильным. В 4 года 8 мес получен результат молекулярно-генетического анализа гена GBE1: в экзоне 3 выявлена мутация c.427A>G (p.K143E) в гетерозиготном состоянии, в экзоне 12 выявлена мутация c.1583A>G (p.H528R) в гетерозиготном состоянии, что подтвердило наличие у ребенка БНГ IV. До 7 лет девочка госпитализировалась каждые 6 мес для обследования и коррекции терапии. В межгоспитальные периоды состояние оставалось стабильным. Перенесла ветряную оспу в 5 лет, а в 6 — хламидийно-микоплазменный бронхит. При очередной госпитализации в возрасте 9 лет по данным компьютерной томографии (КТ) органов брюшной полости — картина гепатоспленомегалии, диффузных изменений поджелудочной железы. По результатам ЭГДС — дистальный эзофагит, недостаточность нижнего пищеводного сфинктера, кардиоэзофагальный пролапс, гастрит, дуоденит, еюнит. В стабильном состоянии была выписана из отделения под наблюдение специалистов по месту жительства, терапию получала в полном объеме.

Последняя госпитализация в 9 лет 8 мес. Жалобы на запоры. Состояние средней тяжести. Физическое развитие среднее, гармоничное. Диспепсических явления нет. Живот не увеличен в объеме, мягкий, безболезненный, доступный поверхностной и глубокой пальпации. Печень на глубоком вдохе выступает на 2 см из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул 1–2 раза в неделю, плотный, фрагментированный по типу «овечьего», каломазание. По данным УЗИ органов брюшной полости и малого таза, признаки умеренных диффузных изменений паренхимы печени, периваскулярной реакции в печени, вторичных изменений поджелудочной железы, взвеси в мочевом пузыре. По результатам ТЭП: стадия F0 по шкале METAVIR (отсутствие фиброза печени). По данным ЭГДС: антральный поверхностный гастрит, бульбит, признаков варикозного расширения вен пищевода и желудка нет. По результатам рентгенографии кистей — костный возраст соответствует календарному. В клиническом анализе мочи: нитриты 2+, лейкоцитурия, бактериурия, цилиндрурия. По данным анализа крови на кислотно-основное состояние, незначительный метаболический ацидоз. Ребенок был осмотрен врачом-дефектологом: особенности познавательной деятельности и истощаемость на фоне хронического соматического заболевания. По лабораторным данным, белково-синтетическая функция печени сохранена, коагулопатии нет, синдромов цитолиза и холестаза не зарегистрировано. По данным посева мочи — E.coli. Проводимая терапия (урсодезоксихолевая кислота, макрогол, витамин D, эзомепразол) была продолжена с коррекцией доз, фуразидин по 50 мг 3 раза в сутки для лечения инфекций мочевыводящих путей, меглюмина натрия

сукцинат из расчета 10 мл/кг 330 мл внутривенно капельно для снижения гипоксии тканей и оксидантной нагрузки.

Таким образом, данный пример ребенка с БНГ IV типа демонстрирует непрогрессирующую форму заболевания с относительно благоприятным течением, возможностью регресса фибротических изменений печени, улучшением метаболических показателей, относительно высоким уровнем физического и нервно-психического развития при своевременной диагностике, адекватном лечении, высокой приверженности больных к соблюдению рекомендаций.

ТИРОЗИНЕМИЯ 1 ТИПА У РЕБЕНКА С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ

Фадеева А.А., Ярушникова А.С., Пилюзина Ю.С., Смольянникова А.Б.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Наследственная тирозинемия 1 типа (НТ1) — генетически обусловленное нарушение конечного этапа метаболизма тирозина с аутосомно-рецессивным типом наследования. Ключевым звеном патогенеза НТ1 является накопление токсических метаболитов тирозина в организме. Заболевание характеризуется поражением печени, почечных канальцев, миокарда, нервной системы. Частота её в различных популяциях колеблется от 1:100–120 тысяч живых новорожденных. Половых различий у данной патологии не выявлено. На данный момент основой лечения НТ1 является элиминационная диетотерапия в сочетании с терапией Нитизиноном — ингибитором 4-гидроксифенилпируватдиоксигеназы. Сочетание НТ1 с другими заболеваниями и пороками развития негативно влияет на прогноз для пациента.

Клинический случай. Девочка Н., от близкородственного брака, от матери с отягощенным акушерским анамнезом (антенатальная гибель плода, гибель ребенка в неонатальном периоде) от 5 беременности, 5 родов. Родоразрешение оперативное, на 36 неделе. При рождении масса тела 3840 г, длина тела 53 см. Оценка по шкале Апгар 5/6/7б.

При рождении состояние ребенка тяжелое: выраженные респираторные расстройства, нарушения гемодинамики, угнетение центральной нервной системы (ЦНС). До 10 суток жизни ребенок находился на аппаратной искусственной вентиляции легких, получал кардиотоническую поддержку. Отмечалась кровоточивость из пупочной ранки, из мест инъекций. Обращали на себя внимание множественные стигмы дизэмбриогенеза, пороки развития лицевого скелета. На нейросонографии обнаружены множественные пороки развития головного мозга: тетравентрикулярная вентрикуломегалия, ретроцеребеллярная киста, гипоплазия червя мозжечка, гипоплазия мозолистого тела. Поставлен диагноз: синдром Денди-Уокера.

С 17 суток жизни отмечалось возникновение миоклонических судорог, псевдобульбарного синдрома. Была назначена противосудорожная терапия (Леветирацетам). При проведении электроэнцефалографии выявлено тяжелое нарушение функционального состояния ЦНС, выраженная незрелость головного мозга для данного возраста.

На основании данных анамнеза, клинического осмотра, результатов лабораторных и инструментальных исследований было принято решение провести селективный неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена. Выявлена НТ1. с возраста 1 мес. была назначена элиминационная диета (смесь TYRAнамикс инфант) и медикаментозная терапия (Нитизинон). Ребенок выписан домой в возрасте 3 мес.

В течение 2 месяцев после выписки состояние ребенка неоднократно требовало госпитализации по поводу обильных срыгиваний, повторной рвоты, жидкого стула. Наблюдались рецидивирующие проявления кожного синдрома с появлением участков массивной мацерации кожных покровов, однократно — эпизод энтероколита. Режим приема Нитизинона родителями не соблюдался.

В возрасте 6 месяцев — очередная госпитализация со схожими жалобами, с повышением температуры тела до 38°С, нарастающей иктеричностью кожного покрова. Наблюдалось волнообразное рецидивирующее течение грибково-бактериальной инфекции, ассоциированной с полирезистентной флорой. В течение 3 месяцев ребенок перенес гематогенный остоемиелит дистального метафиза левой бедренной кости и проксимального метафиза левой большеберцовой кости, тяжелый энтероколит, инвазивный кандидоз, кандидозный и бактериальный эндокардит, коронарит. Лабораторные данные отражали выраженные воспалительные явления. В клиническом анализе крови (ОАК) — лейкоцитоз до 21.84×10^9/л, абсолютный нейтрофилез до 10.17×10^9/л, п/я нейтрофилы до 8%, абсолютный лимфоцитоз до 9.74×10^9/л и абсолютный моноцитоз до 2.13×10^9/л. В биохимическом анализе крови — прокальцитонин (ПКТ) до 6.9 нг/мл, С-реактивный белок (СРБ) — до 37.6 мг/л. Помимо интоксикационного синдрома, у ребенка наблюдалось нарастающее нарушение функции печени. Присутствовали лабораторные признаки цитолиза (АЛТ до 85 Ед/л, АСТ — до 149 Ед/л), холестаза (конъюгированный билирубин до 94.9 мкмоль/л, ГГТ до 336 Ед/л), недостаточности синтетической функции печени (гипофибриногенемия до 0,55 г/л). Иммунодефицитное состояние требовало проведения иммунокорригирующей терапии внутривенными иммуноглобулинами (ВВИГ), от генетического обсле-

дования на первичный иммунодефицит родители отказались. Первичный иммунодефицит не был исключен.

В связи с трудностями при вскармливании в 7 мес. ребенку была выведена гастростома, однако признаки гастроэзофагеального рефлюкса и диспептических нарушений сохранялись. Выполнение фундопликации откладывалось по причине тяжелого состояния ребенка. Тяжесть состояния была обусловлена прогрессированием неврологической симптоматики, развитием спастической диплегии. На серии магнитно-резонансных томограмм была выявлена прогрессирующая тетравентрикулярная гидроцефалия. Ликворограмма была без воспалительных явлений.

В возрасте 10 мес. нарастание гипертензионно-гидроцефального синдрома обусловило проведение вентрикулоперитонеального шунтирования. Состояние ребенка было стабилизировано, и в возрасте 11 мес. была выполнена фундопликация желудка. В послеоперационном периоде — рецидив бактериально-грибковой инфекции с высокой активностью воспалительных маркеров (ОАК — лейкоцитоз до $15{,}94 \times 10^9$/л, абсолютный нейтрофилез до $8{,}86 \times 10^9$/л, п/я нейтрофилы до 12%; в биохимическом анализе крови — СРБ до 179 мг/л, ПКТ до 31 нг/мл).

Генерализация инфекции привела к развитию полиорганной недостаточности. Дыхательная недостаточность требовала проведения ИВЛ с жесткими параметрами и дотацией 100% кислорода. Сердечно-сосудистая недостаточность с выраженными нарушениями гемодинамики требовала проведения комбинированной вазопрессорной и кардиотонической поддержки. Острое повреждение почек (KDIGO III ст.) и печеночная недостаточность привели к развитию анасарки, абдоминального компартмент-синдрома, гепаторенального синдрома (анурия, гиперкалиемия до 7,9 мМоль/л). Нарастала неврологическая симптоматика. У пациента развился декомпенсированный смешанный ацидоз с гиперлактатемией, на фоне чего в возрасте 11 месяцев и 15 дней произошла остановка сердечной деятельности. Реанимационные мероприятия проводились в течение 30 минут без эффекта. Констатирована клиническая смерть ребенка.

Заключение. НТ1 — редкое труднодиагностируемое заболевание, часто приводящее к летальному исходу. Включение НТ1 в программу расширенного неонатального скрининга облегчает раннюю диагностику данного заболевания и позволяет своевременно назначить необходимое лечение, что улучшает прогноз для детей с НТ1. Однако такие факторы, как сочетание НТ1 с множественными врожденными пороками развития, с иммунодефицитными состояниями, низкая приверженность родителей к лечению могут снизить эффективность проводимой терапии и привести к необратимым последствиям. Это обуславливает важность разработки более современных подходов к лечению данного заболевания. В настоящее время активно изучаются возможности генно-инженерной терапии в лечении НТ1. Внедрение её в клиническую практику в будущем может привести к значительному улучшению прогноза для детей с НТ1, а также исключить необходимость в пожизненной терапии.

КРОВОИЗЛИЯНИЕ В ВЕЩЕСТВО ГОЛОВНОГО МОЗГА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЁНКА

Шестерикова Е.Д.

Научный руководитель:
зав. отделением физиологии новорожденных
Латырёва А.А.

Клинская областная больница
Отделение физиологии новорожденных

Внутримозговые кровоизлияния в детской практике встречаются крайне редко, и их генез во многих случаях не ясен. Основными причинами их возникновения считают родовую травму и асфиксию в родах, геморрагический синдром, нейроинфекции, опухоли мозга, артериовенозные мальформации. Однако в каждом конкретном случае генез кровоизлияний установить достаточно сложно. Обследование детей всегда начинается с проведения нейросонографии, как наиболее доступного метода исследования. Обнаружение патологического внутримозгового очага является показанием к дальнейшему применению методов лучевой визуализации (КТ, МРТ). Рассмотрим следующий клинический случай.

Девочка М. родилась 13.12.2022 в родильном доме города Клин с массой тела 4120 г и длиной тела 54 см. Мать, 36 лет, с А (II) резус-положительной группой крови, имеет осложнённый соматический анамнез: носитель вируса простого герпеса, цитомегаловирусной инфекции, токсоплазмоза и страдающая гиперметропией. Из акушерско-гинекологического анамнеза известно, что данная беременность третья, роды вторые. Беременность протекала в первом периоде с угрозой прерывания, во втором — перенесла ОРЗ с температурой 37,5°С. Роды срочные, самопроизвольные, в головном предлежании. Продолжительность родов: первый период — 3 часа, второй период — 20 минут. Безводный период — 1 час 50 минут. Околоплодные воды — светлые.

Ребёнок родился доношенным, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Закричала сразу, крик громкий. Состояние ребёнка при переводе из родильного зала удовлетворительное, цвет кожных покровов — розовый. Предварительный диагноз: период ранней адаптации; доношенный, с крупной массой тела.

С 13.12.2022 ребёнок находился в отделении физиологии новорождённых совместно с матерью. На вторые сутки в плановом порядке было проведено ультразвуковое исследование головного мозга, где был выявлен очаг, резко повышенный по эхогенно-

сти, с неровными чёткими контурам, неправильной округлой формы в лобной доле справа размером 44,8 × 38 × 42 мм. Также отмечено незначительное смещение срединных структур головного мозга справа налево. Передний рог правого бокового желудочка несколько компремирован. Желудочковая система головного мозга не дилятирована. Рисунок борозд дифференцирован в полном объёме. Других дополнительных образований не выявлено.

15.12.2022 девочка М. была проконсультирована реаниматологом. При осмотре: ребёнок в сознании, активен, поза физиологическая, глаза открывает, на осмотр реагирует повышением двигательной активности, крик громкий. При крике непостоянный тремор подбородка. Рефлексы вызываются, мышечный тонус физиологический. Большой родничок 2 × 2 см, не напряжён. Зрачки D = S, фотореакция живая, содружественная. Судорог, апноэ и очаговой неврологической симптоматики нет. Кожные покровы бледно-розовые с лёгким субиктеричным оттенком.

Из лабораторных методов исследования выявлено: сахар крови 3,5 ммоль/л, гемоглобин 163 г/л, анизоцитоз (++), пойкилоцитоз (++).

Учитывая инструментальные данные и отсутствие клинических проявлений, ребёнок был переведён на 3 сутки в ГБУЗ МО МОЦОМД город Люберцы в нейрохирургическое отделение для дальнейшего лечения и обследования.

21.12.2022 — было проведено КТ головного мозга, где было выявлено массивное паренхиматозное кровоизлияние, занимающее лобную долю, часть височной и теменной долей справа. Но в связи с отсутствием клинических проявлений ребёнок в нейрохирургической помощи не нуждался. Проводилась выжидательно-наблюдательная тактика.

29.12.2022 — была выписана из отделения патологии новорожденных МОЦОМД города Люберцы.

Общий прогноз при внутримозговом кровоизлиянии относительно неблагоприятный. Возможно появление неврологических расстройств и инвалидизация ребёнка. Однако, в данном случае после рождения и в дальнейшем общее состояние новорожденного не страдало, ребёнок хорошо сосал. Неврологический статус был без особенностей.

Рассмотренный клинический случай подчёркивает важность проведения УЗИ головного мозга в условиях родильного дома, так как многие заболевания у относительно благополучных детей протекают бессимптомно.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ У РЕБЕНКА С ГИПОКСИЧЕСКИМ ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС

Шакирова А.А., Православная О.В., Кантутис С.С.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. Академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Синдром Прадера-Вилли (СПВ) — редкое (1:25 000) генетическое заболевание, этиологически обусловленное повреждением хромосомы 15 (сегмента q11.2-q13). Для патологии свойственен клинический полиморфизм, затрудняющий своевременную диагностику. По данным литературы, на данный момент диагностика СПВ осуществляется, в среднем, в возрасте около 3–4-х лет. Для новорожденных с СПВ характерны задержка внутриутробного роста, мышечная гипотония, гипорефлексия, которые сменяются тяжелой гиперфагией, задержкой роста, психомоторного и умственного развития, гипогонадизмом, различными психиатрическими отклонениями. Существует ряд характерных для СПВ фенотипических особенностей: акромикрия, долихоцефалия, миндалевидная форма глаз. У пациентов с СПВ нередки жизнеугрожающие осложнения: морбидное ожирение, патологии дыхательной, сердечно-сосудистой систем.

Пациент С., доношенный мальчик, поступил в отделение второго этапа выхаживания (патологии новорожденных и детей грудного возраста ДГКБ им. Н.Ф. Филатова Департамента здравоохранения г. Москвы) из отделения реанимации и интенсивной терапии на 6-ые сутки жизни по поводу врожденной пневмонии, перинатального поражения головного мозга гипоксически-ишемического генеза, синдрома угнетения безусловно-рефлекторной деятельности. Ребенок родился от соматически здоровой матери 32-х лет. Беременность III (I — своевременные роды 2017 г., II — своевременные роды 2020 г.), протекавшая на фоне ОРВИ на 34-й неделе гестации. Роды III, в 40 недель, самостоятельные, в головном предлежании. Вес при рождении — 3250 г, длина тела — 54 см. Оценка по шкале Апгар — 8/9 баллов. Состояние при поступлении в отделение — тяжелое, обусловлено неврологической симптоматикой, синдромом угнетения безусловно-рефлекторной деятельности, диффузной мышечной гипотонией, респираторными нарушениями. Реакция на осмотр вялая, двигательная активность снижена, крик тихий, непродолжительный, мышечная гипотония, поза «лягушки», паретичная установка кистей. Рефлексы орального автоматизма быстро истощались, спинальные — угнетены. Сосание вялое. Питание осуществлялось через назогастральный зонд. Отмечались стигмы

дизэмбриогенеза: высокий, узкий лоб, миндалевидный разрез глазных щелей с тонкими, опущенными веками, близко посаженные глазные щели, долихоцефалия, тонкая верхняя губа, опущенные углы рта, микродонтия, готическое небо, акромикрия, крипторхизм. Пациент был осмотрен неонатологом, неврологом, офтальмологом, эндокринологом. Проведен ряд исследований с целью дифференциальной диагностики возможных причин синдрома "вялого ребенка": гипоксически-ишемическое поражение ЦНС, мышечная атрофия, иная генетическая патология. Нейросонография: эхо-признаки гипоксически-ишемических изменений головного мозга, впоследствии — признаки постгипоксических изменений головного мозга. Компьютерная томография головного мозга: умеренные гипоксически-ишемические изменения головного мозга. Транскраниальное ультразвуковое исследование артерий и вен головы: эхо-признаков нарушения гемодинамики головного мозга не выявлено. с целью исключения врожденной миопатии, ребенку была выполнена электромиография, по результатам которой данных за нарушение проводящей функции периферических нервов выявлено не было, амплитудно-скоростные характеристики соответствовали варианту нормы. Также у ребенка было исключено поражение периферической нервной системы (спинальная мышечная атрофия). Новорожденный был консультирован врачом-генетиком, которым и была заподозрена иная генетическая патология. В частности, СПВ на основании свойственных синдрому "вялого ребенка" черт, характерных фенотипа и дерматоглифики. Проведено молекулярно-генетическое исследование (анализ аллельного метилирования промоторной области гена SNRPN (хромосома 15q11.2) методом метилспецифической ПЦР. Выявлены молекулярно-генетические изменения, характерные для СПВ. На 18-ые сутки жизни пациента диагноз подтвердился. Также по результатам рентгенографии легких имелись признаки пневмонии, которые впоследствии разрешились (инфильтративные тени в нижних отделах), отмечались признаки внутриутробно перенесенной нейроинфекции (положительный результат исследования методом ПЦР ликвора на ДНК Str. Pneumoniae, высокий уровень белка и низкий уровень глюкозы в ликворе при отсутствии цитоза). Помимо этого, врачом-эндокринологом была диагностирована транзиторная гипотироксинемия. Во время пребывания в стационаре ребенок получал антибактериальную (ампициллин/сульбактам, нетилмицин), метаболическую (цитофлавин, элькар, гопантеновая кислота, левокарнитин), гормональную (левотироксин натрия) и витаминотерапию (пиридоксин, тиамин, ретинол, витамин Е, холекальциферол). Несмотря на то, что на фоне лечения отмечалась положительная динамика (явления дыхательной недостаточности купированы, инфильтративные изменения в легких разрешились, по анализам крови отсутствовали признаки системной воспалительной реакции, отмечалась тенденция к улучшению мышечного тонуса и двигательной активности, увеличился объем активных движений, оживились рефлексы, улучшилась возможность сосания и, соответственно, питания, увеличилось время бодрствования), у ребенка сохранилась диффузная мышечная гипотония, гипомимия лица. Выписан под наблюдение участкового педиатра и врачей-специалистов.

Данный клинический случай иллюстрирует собой то, что несмотря на присутствие у ребенка поражения ЦНС гипоксически-ишемического генеза, которое является по данным литературы одним из главных и часто встречаемых причин синдрома "вялого ребенка», диагностика синдрома Прадера-Вилли была осуществлена. Это стало возможным благодаря проведенному дифференциально-диагностическому поиску и осведомленности врачей различных специальностей о широком спектре патологий, скрывающихся под синдромом "вялого ребенка", фенотипических особенностях пациентов с СПВ и мысли о возможности наличия сочетанной патологии у пациента. Особенно стоит подчеркнуть то, что патология была диагностирована в самые ранние сроки, на третьей неделе жизни. Ведь известно, что ранняя диагностика, к сожалению, редка даже в условиях современных систем здравоохранения развитых стран мира. По литературным сведениям, в настоящий момент в мире диагностика СПВ осуществляется, в среднем, у детей 3–4-х лет жизни. Учитывая большое разнообразие серьезных клинических проявлений и летальных осложнений у детей с СПВ, несомненен факт: ранний дифференциально-диагностический поиск и окончательная постановка диагноза влияют на улучшение прогноза, продолжительности и качества жизни пациентов. Несомненно: чем раньше будет заподозрен и поставлен диагноз, тем раньше будут открыты возможности для мультидисциплинарного подхода к коррекции симптомов в условиях отсутствия этиологической и патогенетической терапии.

СЕМЕЙНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ФАБРИ

Сухушина Е.Е., Бочкарев И.А.

Научные руководители:
доцент, к.м.н. Спиваковский Ю.М.,
доцент, к.м.н. Сидорович О.В.

Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
Кафедра факультетской педиатрии

Актуальность: Болезнь Фабри (БФ) — это орфанное наследственное заболевание, относящееся к группе лизосомных болезней накопления (ЛБН), причиной которого является мутация гена GLA, контролирующего структуру α-галактозидазы А (АГАЛ), расположенный на Х хромосоме (Xq22.1). Вследствие недостаточности фермента происходит накопление токсических метаболитов гликосфинголипидов в

различных органах и тканях организма. Для БФ характерно полиорганное поражение и выраженный клинический полиморфизм, что повышает риск ранней инвалидизации и смертности среди пациентов, страдающих БФ.

Цель: Описать семейный клинический случай болезни Фабри.

Материалы и методы: Больная Ю., 14 лет, поступила с жалобами на периодически появляющееся чувство покалывания в области икроножных мышц при длительной ортостатической нагрузке, чувство нехватки воздуха при длительной интенсивной физической нагрузке, непереносимость высокой температуры воздуха. В ходе сбора анамнеза уточнено, что в семье пациента имеются больные с верифицированным заболеванием БФ. У прадеда по линии отца имелась клиническая картина БФ. У отца, тети по линии отца, ее сына (двоюродного брата) и бабушки (в настоящее время диагноз ХБП IV–V стадии.) БФ подтвержденная молекулярно-генетическим методом. Объективно состояние удовлетворительное. Результаты лабораторного обследования: тандемная масс-спектрометрия (ТМС) — концентрация метаболита лизоглоботриазилсфингозин (Lyso-GB3) повышена до 4.48 нг/мл (при норме 0,05–3.0 нг/мл). При молекулярно-генетическом обследовании выявлена мутация в гене GLA c.1000-1G>A в гетерозиготном состоянии. При исследовании кислотно-основного состояния (КОС): снижение pO2 до 21,7 мм. рт. ст. По данным проб Нечипоренко и Аддиса-Каковского — микрогематурия. При доплер-эхокардиографии выявлен S-образный изгиб межпредсердной перегородки за счет клапана нижней полой вены и избыточная длина хорд. При электронейромиографии (ЭНМГ) верхних конечностей выявлены умеренно выраженные демиелинизирующие нарушения по сенсорным волокнам срединных нервов с обеих сторон. По результатам ЭНМГ нижних конечностей — невыраженное снижение скорости проведения импульса по моторным волокнам малоберцового нерва справа. По результатам УЗ-исследовании органов брюшной полости выявлены признаки характерные для диффузных изменений поджелудочной железы, печени, пиелоэктазии, каликоза справа.

Результат: Важным диагностическим звеном при верификации диагноза является качественный сбор анамнеза заболевания, в частности генеалогического, а также тщательное объективное обследование пациента. Выявленное полиорганное поражение с вовлечением сердечно-сосудистой и нервной систем, а также отклонения со стороны мочевыделительной системы, в совокупности со скринингом, проведенным методом ТМС, в которой выявлен (повышенный диагностический значимый у женщин) лизоглоботриазилсфингозин, а также проведением молекулярно-генетического анализа с выявлением мутации в гене GLA позволили установить диагноз у пациента — болезнь Фабри. По результатам комплексной оценки состояния пациентки на момент обследования, а таже в настоящее время, в ферментозаместительной терапии ребенок не нуждается.

Заключение: Низкая выявляемость БФ обусловлена клиническим разнообразием, неспецифичными симптомами, наличием атипичных форм с поздней манифестацией, недостаточной осведомленностью медицинского персонала о данном орфанном заболевании. Ранняя диагностика БФ и своевременное начало патогенетической ферментозаместительной терапии позволяет снизить тяжесть заболевания, частоту ранней инвалидизации пациентов. В связи с этим крайне важным является максимально раннее обследование пациентов из групп риска на еще доклинической стадии заболевания (методом селективного скрининга) с возможностью последующего мониторирования их состояния с целью определения показаний и сроков начала специфической терапии, направленной на предупреждение необратимых осложнений.

Список литературы:

1. Ассоциация медицинских генетиков. Союз педиатров России. Клинические рекомендации Болезнь Фабри. – 2019. – 53 с.
2. Бек М. Болезнь Фабри. – 2007. – 51 с.
3. Атлас редких болезней / под ред. А.А. Баранова, Л.С. Намазовой-Барановой. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: ПедиатрЪ. – 2016. – 420 с.
4. Е.А. Каровайкина, А.С. Моисеев, Н.М. Буланов, Н.Р. Носова, А.М. Кучиева, П.И. Новиков, С.В. Моисеев Скрининг, диагностика и лечение болезни Фабри // Клиническая фармакология и терапия. N – 3. – 2019. – 68-74 с.
5. Zarate Y.A., Hopkin R.J. Fabry's disease // Lancet. — 2008. — Vol. 372. — P.1427-1435.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА АЛАЖИЛЛЯ

Нитко А.С., Велижанина А.Д.

Научные руководители:
доцент, к.м.н. Сидорович О.В.,
ассистент Кушнерёва Т.М.

Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
Кафедра факультетской педиатрии

Актуальность: Синдром Аллажиля (артериопеченочная дисплазия) — это мультисистемное аутосомно-доминантное заболевание, с преимущественным поражением печени и сердца, развитием аномалий глаз, скелета, почек, ЦНС, а также характерным внешним видом. Мутации в гене JAG1 на коротком плече хромосомы 20p12- являются причиной, приводящей к развитию данного заболевания.

Цель: описать клинический случай синдрома Алажилля.

Материалы и методы: Больной Н., 3 года, поступил с жалобами на выраженный кожный зуд, избирательный аппетит, периодическое изменение цвета стула,

плохую прибавку в росте и весе. Из анамнеза заболевания известно, что неоднократно отмечалось повышение трансаминаз (АЛТ, АСТ) и холестерина. В январе 2021 года в ходе генетического исследования был выявлен синдром Алажилля. В результате осмотра выявлены лицевые дисморфии: лицо треугольной формы с высоким несколько выступающим лбом, глазной гипертелоризм, глубоко расположенные глазные яблоки. Физическое развитие ниже среднего по росту, дисгармоничное за счёт дефицита веса 1 степени. При аускультации сердца во втором межреберье слева выслушивается систолический шум. Значимой патологии со стороны других органов и систем органов не обнаружено. Результаты лабораторного обследования: в ходе молекулярно-генетического исследования в гене JAG1 выявлена замена C.2682+1G≥A в гетерозиготном состоянии. Анализ крови на желчные кислоты показал повышение уровня до 18,16 мкмоль/л (при норме менее 10 мкмоль/л). В биохимическом анализе крови наблюдается повышения уровня трансаминаз (АСТ — 187,1 Ед/л, АЛТ — 172,4 Ед/л, при норме до 59 Ед/л), холестерина до 12,92 ммоль/л (при норме до 4,5 ммоль/л), щелочной фосфатазы до 807,5 Ед/л (при норме 420 Ед/л). При проведении УЗИ органов брюшной полости и почек выявлены ЭХО-признаки, характерные для гепатомегалии (ниже края ребёрной дуги на 9,0 мм), диффузных изменений печени и поджелудочной железы, вторично сморщенной левой почки, викарной гипертрофии, пиелоэктазии справа. По результатам нефроангиосцинтиграфии отмечается глобальное снижение перфузии и функциональной активности паренхимы левой почки, сцинтиграфические признаки резкого снижения накопительной активности гломерулярного аппарата справа; фильтрационно-экскреторная функция правой (викарной) почки не нарушена. При эхо-КГ отмечается выраженный стеноз левой ветви лёгочной артерии, гипотрофия миокарда правого желудочка.

Результат: Первоочередной мерой идентификации диагноза является тщательное объективное обследование пациента, качественный сбор анамнеза заболевания в сочетании с проведением клинико-лабораторных исследований и генетического анализа. Выявленное полиорганное поражение со стороны пищеварительной, сердечно-сосудистой, мочевыделительной и нервной систем в совокупности с проведением молекулярно-генетического анализа и выявлением мутации в гене JAG1 подтверждают диагноз у пациента — синдром Алажилля. Учитывая тяжесть течения заболевания, консилиум считает целесообразным разрешить к индивидуальному применению лекарственного препарата «Livmarli».

Заключение: Мутации в гене JAG1 являются причиной, приводящей к развитию данного заболевания. Ранняя диагностика и выявление синдрома Алажилля способствуют снижению прогрессирования симптомов и облегчают течение заболевания.

Список литературы:

1. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению синдрома Аладжилля. – 2015 г – 7-25 с.
2. «Мутафьян О.А. Пороки и малые аномалии сердца у детей и подростков. — СПб.: Издательский дом СПБМАПО, 2005. — 129-138 с.
3. «Kamath, B. M., Bason, L., Piccoli, D. A., Krantz, I. D., Spinner, N. B. Consequences of JAG1 mutations. J. Med. Genet. 40: 891-895, 2003. PubMed
4. https://www.genokarta.ru/disease/Sindrom_Alazhilya

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА КРИСТА-СИМЕНСА-ТУРЕНА В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Попова О.Ю., Лобанов М.Е.

Научные руководители:
доцент, к.м.н. Спиваковский Ю.М.,
доцент, к.м.н. Сидорович О.В.,
ассистент Кузнецова Н.А.

Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского МЗ РФ
Кафедра факультетской педиатрии
УКБ №1 имени С. Р. Миротворцева СГМУ

Введение. Одной из самых распространенных жалоб в практике педиатра часто является гипертермия. Однако необходимо помнить о генетических заболеваниях, протекающих на фоне лихорадки. Синдром Криста-Сименса-Турена (ангидротическая эктодермальная дисплазия) относится к орфанной патологии и является наследственным заболеванием, при котором происходит генетически обусловленное нарушение развития наружного зародышевого листка (эктодермы). Развитие заболевания с доказанной этиологической гетерогенностью, обусловлено повреждением гена EDA, который отвечает за кодирование белка эктодисплазина –А. Ген расположен на хромосоме Xq 12 - q 13.1 и отвечает за развитие волосяных луковиц и потовых желез. Клиническая картина болезни Криста-Сименса-Турена включает три основных симптома: аплазию зубных зачатков, гипоплазию потовых и сальных желез, а также гипотрихоз.

Целью работы являлось описание клинического случая первичной постановки диагноза синдрома Криста-Сименса-Турена у пациента 2-х лет.

Материалы и методы. Пациент Р, 2-х лет 11 месяцев поступил в УКБ г. Саратова с жалобами на повышение температуры тела до субфебрильных и фебрильных цифр, отсутствие потоотделения, кожный зуд, плохой сон, носовые кровотечения, периодические боли в животе, запоры. Из анамнеза заболевания известно, что с рождения отмечается типичный внешний вид, частые подъемы температуры тела до фебрильных цифр, отсутствие потоотделения, сухость кожи и слизистых, редкие пушковые волосы, отсутствие ресниц, бровей, частые носовые кровотечения, запоры, плохой сон, сниженный аппетит. У ребенка

имеются значительные трудности при пережевывании и глотании твердой пищи. с 6 месяцев у ребенка отмечаются проявления атопического дерматита. Клинически у двоюродного брата (5 лет) и родного дяди по материнской линии также был установлен синдром Криста-Сименса-Турена.

При объективном осмотре: физическое развитие среднее, дисгармоничное за счет дефицита массы тела 2 степени. Кожные покровы: бледные, сухие. Гипогидроз. Отмечаются корочки, лихенификации, шелушения, расчесы, мелкие трещины в местах сгибов пальцев стопы. Гиперпигментация вокруг глаз, на локтях. Слизистые оболочки сухие, корочки в носу, отсутствие слез при плаче. Отмечается поражение волосяного покрова: редкие, светлые, тонкие волосы на голове, отсутствие ресниц, бровей. Обращает на себя внимание: гиподентия (2 клыка и 4 премоляра, аномальная форма зубов, кариес), множественные стигмы дизэмбриогенеза. Из патологии внутренних органов выявлены: врожденный порок сердца: врожденный двустворчатый клапан аорты; правосторонняя пахово-мошоночная грыжа, а также задержка психо-речевого развития. Был поставлен клинический диагноз — синдром Криста-Сименса-Турена, который впоследствии был подтвержден молекулярно-генетическим исследованием (выявлена мутация гена EDA).

Результаты. Пациенту Р, в возрасте 3х лет на базе Университетской клинической больницы №1 имени С.Р. Миротворцева СГМУ, в 1-ом педиатрическом отделении, на основании проведенного обследования был поставлен синдром Криста-Сименса-Турена.

Заключение. Клинические симптомы заболевания являются достаточно специфичными, однако присутствует низкая выявляемость данной патологии, которая связана не только с редкой встречаемостью, но и с недостаточной осведомленностью врачей первичного звена о клинических признаках, позволяющих заподозрить и верифицировать данную патологию.

Список литературы:

1) Ахмина Н. И. и др. Ангидротическая эктодермальная дисплазия у новорожденного ребенка (клиническое наблюдение) //РМЖ. Мать и дитя. – 2020. – Т. 3. – №. 4. – С. 340-343.
2) Cai Z. et al. Ectodysplasin A/ectodysplasin A receptor system and their roles in multiple diseases //Frontiers in Physiology. – 2021. – Т. 12. – С. 2256.
3) Reyes-Reali J. et al. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and molecular review //International journal of dermatology. – 2018. – Т. 57. – №. 8. – С. 965-972.
4) Иванова Н. А., Сапунова К. А., Косарева О. С. Клинические проявления и стоматологическая реабилитация детей страдающих ангидротической эктодермальной дисплазией (клинический случай) //Современная ортопедическая стоматология. – 2018. – №. 29. – С. 36-40.
5) Иванова Н. А., Галонский В. Г., Исаева Т. Н. Лечение полной адентии ребенка, страдающего ангидротической эктодермальной дисплазией //Теория и практика современной стоматологии. – 2021. – С. 95-104.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ. ОСОБЕННОСТИ КОГНИТИВНОГО СТАТУСА У ПАЦИЕНТКИ С СОЧЕТАНИЕМ НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА И НАСЛЕДСТВЕННОЙ СФЕРОЦИТАРНОЙ ГЕМОЛИТИЧЕСКОЙ АНЕМИИ

Пахомова Е.В., Кочеров С.В.

Научный руководитель: доцент, к.м.н. Сидорович О.В.

Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского
Кафедра факультетской педиатрии

Аннотация: Описан случай редкого сочетания нефротического синдрома и наследственной сфероцитарной гемолитической анемии девочки 9 лет. На основе клинической симптоматики, молекулярно-генетической диагностики был установлен диагноз нефротический синдром полный, смешанный, стероидрезистентный, активная стадия.

Ключевые слова: нефротический синдром, сфероцитарная гемолитическая анемия, хбп

Актуальность: на данный момент стероид-резистентный нефротический синдром является острейшей проблемой в области детской нефрологии, что, несомненно, связано с наименее благоприятным прогнозом для жизни пациентов. Ввиду тяжести патологии и смещения вектора внимания на основное заболевание врачами разных профилей зачастую упускается из виду факт нарушения когниции у пациентов, получающих лечение ГКС. Учитывая общее влияние глюкокортикостероидов на организм, а также на отделы ЦНС, крайне важно контролировать не только основное заболевание, но и не упускать из виду когнитивные расстройства для улучшения качества жизни пациентов.

Цель: описать семейный клинический случай у пациентки с сочетанием нефротического синдрома и наследственной сфероцитарной гемолитической анемии, а так же установить особенности когнитивного статуса

Материалы и методы: Девочка, 9 лет. Ребенок от 4 беременности, 3 срочных родов, путем кесарева сечения. Беременность протекала на фоне отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза, ХВГП, преэклампсии, анемии в III триместре, гиперкоагуляции, приема препаратов Fe.

С 7-месячного возраста — рецидивирующие инфекции мочевыводящих путей. Выявлены: гипоплазия правой почки, пиелоэктазия слева; двусторонний ПМР III степени слева II–III степени справа, признаки сморщивания правой почки.

В нефрологическом отделении наблюдается с мая 2018 г. в течение первой госпитализации подтверждена активности нефротического синдрома, микрогематурия; функция почек оставалась сохранной. Гипокомплементемии не выявлено, антинуклеарные антитела,ANCA — отрицательные. Учитывая

единственную функционирующую почку, нефробиопсия не проводилась. Начата терапия преднизолоном вдозе 2 мг/кг/сут, 30 мг/сут, (ежедневно, 4 недели, с 18.05 по 16.06.18г., с дальнейшим снижением по 5 мг — 1 раз в 6 дней по 15 мг/сут. с серединыиюля 2018 года), на этом фоне достигнута частичная ремиссия.

Проведено молекулярно-генетическое исследование, выявлена нуклеотидная заменаg.60889727 G>A в гетерозиготном состоянии в гене LAMA 5 В связи с наличием анемии в сочетании с гиперферритинемией исследован гаптоглобин и растворимые рецепторы трансферрина — подтвержден гемолиз вероятно наследственного генеза и перегрузка Fe, рекомендована консультация гематолога. В июне 2018 г. при госпитализации вгематологическое отделение РДКБ выставлен диагноз сфероцитоза, проведена лапороскопическая спленэктомия в сочетании с нефрэктомией справа. Переведена в нефрологическое отделение, при обследовании выявлена активность нефротического синдрома; с сентября по по декабрь 2018 года в течение 4месяцев проводилась иммуносупрессивная терапия циклоспорином А,-присоединилась выраженная АГ (с сентября 2018 г. — 172/138 мм.рт.ст., соктября 2018 г. — 200–180/90 мм.рт.ст.), несмотря на проводимую сопутствующую антигипертензивную терапию, однократно на этом фоне,со слов матери, нарушение восприятия и узнавания знакомых лиц.Учитывая наличие выраженной АГ на фоне терапии циклоспорином А,сохраняющуюся активность нефротического синдрома, а также результаты электронной микроскопии, в декабре 2018 г. проведена смена иммуносупрессивной терапии на микофенолата мифетил 1000мг/сут — 1380мг/м^2. с конца декабря 2018 г. подъёмы АД до 200/180 мм.рт.ст., в январе 2019 г. — эпизод повышения до 220/140 мм.рт.ст.,сопровождающийся многократной рвотой, закатыванием глаз, угнетением сознания до сопора, нарушением зрения, нарушением восприятия и узнавания знакомых лиц, судорожными подергиваниями в верхних и нижних конечностях. На КТ головы нарушений не выявлено.

При госпитализации в марте 2022 года была проведена серия тестов для установления когнитивного статуса девочки. Были выбраны следубщие методики: «Исключение лишнего», «Нелепица», «Определение сходства и различий». Критериями выбора тестов служили информативность и простота проведения.

Результат: Констатирована терминальная стадия ХБП, в связи с чем направлена в НМИЦ ТИО им. академика Шумакова. 09.02.2021 г. пациентке в национальном медицинском исследовательском центре трансплантологии искусственных органов имени академика В.И. Шумакова была произведена нефруретерэктомия слева. Аллотрансплантация родственной почки в левую подвздошную область (правая почка) со стентированием мочеточника трансплантанта. Состояние ребёнка при выписке удовлетворительное.

В тестах на когницию были набраны низкие баллы, что может свидетельствовать о развитии уремической энцефалопатии. Ранними признаками развивающейся уремической энцефалопатии служат снижение внимания, быстрая утомляемость, апатия. В дальнейшем отмечается тенденция к их прогрессированию с развитием эмоциональной лабильности, инверсии сна, снижению памяти, дезориентации. Возможно психомоторное возбуждение.

Заключение: Данный клинический случай является одним из немногих примеров крайне тяжелого течения наследственной формы стероид-резистентного нефротического синдрома. В наше время СРНС в большинстве случаев выявляется на более ранней стадии, что связано с улучшением информированности врачей разных специальностей, введением и широкой доступностью диагностических, лабораторных и инструментальных методик, однако его возникновение на фоне наследственной патологии все ещё несет в себе угрозу позднего диагностирования ввиду высокой стоимости исследований, связанных с исследованием генома. Что, несомненно, повышает риски развития ХБП и прочих осложнений.

Список литературы:

1. Морозов С.Л., Воеводина Н.В., Длин В.В. Вторичная стероидная резистентность идиопатического нефротического синдрома у детей: состояние проблемы. Рос вестн перинатол и педиатр 2021; 66:(6): 33–38. DOI: 10.21508/1027–4065–2021–66–6–33–38
2. Пахомова Е.В., Кочеров С.В. Психологические особенности детей на фоне глюкокортикоидной терапии, 2023
3. Ehrich J. H. H., Geerlings C., Zivicnjak M. et al. Steroid-resistant idiopathic childhood nephrosis: overdiagnosed and undertreated // Nephrol Dial Transplant. 2007. Vol. 22. P. 2183–2193.
4. Schweda F., Liebl R., Riegger A. J., Kramer B. K. Tacrolimus treatment for steroid-and cyclosporine-resistant minimal change nephrotic syndrome // Nephrol Dial Transplant. 1997; 12: 2433–2435.

ВАРИАНТЫ ТЕЧЕНИЯ ВЕТРЯНОЧНОГО ЭНЦЕФАЛИТА У ДЕТЕЙ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Степина Д.А., Хамхоева К.М., Беспалова Е.А.

Научный руководитель:
к.м.н, доцент Е.А. Краснова[1,2]

Уральский ГМУ МЗ РФ, г. Екатеринбург, Россия
Детская городская клиническая больница № 9, г. Екатеринбург, Россия

Ключевые слова: ветряная оспа; энцефалит; дети; факторы риска.

Ветряная оспа часто недооценивается практикующими врачами из-за обычно доброкачественного и легкого течения. Однако, частота развития неврологических осложнении данного заболевания, в том числе ветряночного энцефалита, составляет от 0,1 до

7,5% случаев. Факторы риска развития ветряночного энцефалита скудно описаны в литературе и потому представляют особый интерес для практикующего врача.

Цель исследования — изучение факторов риска и особенностей течения ветряночного энцефалита на примере двух клинических случаев.

Исследование было проведено на базе ДГКБ № 9 г. Екатеринбурга. За период с 2021 по январь 2023 года в инфекционном отделении проходили лечение два пациента с диагнозом «ветряночный энцефалит».

Первичное течение заболевания не отличалось: пациентки были женского пола, в возрасте 5 лет, без отягощенного аллергического анамнеза, были инфицированы ветряной оспой в детском саду, не вакцинированы. Пациентка № 1 была госпитализирована на седьмой день после появления симптомов ветряной оспы, а пациентка № 2 — уже на четвертый день. Больные поступили с жалобами на стойкие проявления интоксикационного синдрома и неврологическую симптоматику: головную боль, шаткость походки, нарушение речи, рвоту при смене положения тела в пространстве.

В день поступления у обеих пациенток была зарегистрирована сыпь в стадии корочек. У пациентки № 1 были множественные поражения на всем туловище, а у пациентки № 2 — единичные, на спине и волосистой части головы. Через пять дней после госпитализации у больных прогрессировала неврологическая симптоматика. Речь пациентки № 1 стала скандированной, а затем полностью пропала; она перестала вставать с кровати из-за выраженного нарушения равновесия и мелкоразмашистого тремора. Речь пациентки № 2 была медленной и вялой, но полностью не пропадала, наблюдалась атаксия, нарушение равновесия сидя и стоя с сохранением мобильности в пределах палаты. После разгара заболевания у пациентки № 1 развился левосторонний гемипарез, в то время как состояние пациентки № 2 стало постепенно улучшаться. При вирусологическом исследовании спинномозговой жидкости первой пациентки были обнаружены ДНК ВЭБ+ и ДНК ЦМВ+, что указывает на персистирующую герпетическую инфекцию и ставит под вопрос истинную этиологию энцефалита, так как на фоне тяжелого течения ветряной оспы могла произойти реактивация ВЭБ и ЦМВ.

Лечение в обоих случаях было начато с первого дня госпитализации и включало инфузионную терапию, ацикловир, аспаркам, диакарб, винпоцетин, гиатилин. Пациентка № 1 была выписана на 16 сутки с сохранением атаксии, но полностью купированными моторной афазией и парезом, а пациентка № 2 — на 12 день после полного выздоровления.

Таким образом, описанные пациентки были одного возраста, пола, поступили с идентичными жалобами, проходили одинаковый курс терапии. Однако, течение болезни пациентки № 1 было более тяжелым, сопровождалось гемипарезом и требовало более длительного пребывания в стационаре и не закончилось полным выздоровлением. По данным анамнеза и диагностических исследований безусловными факторами риска тяжелого течения ветряночного энцефалита у пациентки № 1 были персистирующая герпетическая инфекция, отсутствие вакцинации от Varicella zoster. Относительными факторами риска, которые достоверно не подтверждены в научной литературе, были более позднее время госпитализации и начала лечения ацикловиром, а также распространенное поражение кожных покровов сыпью на момент развития осложнений.

РЕДКОЕ СОЧЕТАНИЕ СИНДРОМА ЖУБЕР И АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЙ ПОЛИКИСТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК

Комарова А.А., Хижак Я.Р.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Синдром Жубер (СЖ) — это редкая первичная цилиопатия. Заболевание характеризуется пороком развития головного мозга: гипоплазия (реже аплазия) червя мозжечка и мальформация ствола. Наследование реализуется в основном по аутосомно-рецессивному типу, за исключением Х-сцепленной мутации в гене OFD-1 и аутосомно-доминантной формы, связанной с геном SUFU. Распространенность по разным данным составляет 1:55000–200000. Для раннего возраста характерны аномальные движения глаз, нерегулярное дыхание с эпизодами тахипноэ и/или апноэ, гипотония, а для более старшего — атаксия и/или когнитивные нарушения. Помимо поражения ЦНС, возможными проявлениями болезни являются также поликистоз почек, врожденный фиброз печени, дистрофия сетчатки, поражения опорно-двигательного аппарата в виде полидактилии и дисплазии скелета. Для СЖ характерен патогномоничный признак — симптом «коренного зуба» на магнитно-резонансной томографии головного мозга (МРТ). Специфического лечения нет, терапия носит поддерживающий характер и требует междисциплинарного подхода.

Клинический случай. Пациент С. от матери с отягощенным акушерским анамнезом: предыдущие беременности заканчивались выкидышем, внутриутробной гибелью плода, смертью в первые сутки жизни (у одного из детей постнатально выявлены множественные врожденные пороки развития (МВПР), в том числе двусторонний тотальный поликистоз почек). Данная пятая беременность протекала с токсикозом и угрозой прерывания в I и II триместре, в III — с анемией и маловодием (по результатам

УЗИ). Ребенок от 4 преждевременных родов на 36 неделе с массой тела 3280 г., ростом 50 см, APGAR 5/7. При поступлении в отделение реанимации новорожденный был в тяжелом состоянии, обусловленным дыхательной и сердечной недостаточностью. При осмотре определялся лицевой дисморфизм (высокий лоб, орбитальный гипертелоризм, готическое небо), аномальные движение глаз (горизонтальный и ротаторный нистагм), увеличенный в объеме и плотный при пальпации живот. Отмечалось снижение диуреза. Лабораторные отклонения: нарастающая азотемия, гипернатриемия, синдром цитолиза и холестаза, тенденция к гипопротеинемии, склонность к гипокоагуляции. При инструментальном исследовании выявлены тотальный ателектаз правого легкого, поликистоз почек с резким увеличением их размеров и масс-эффектом на близлежащие органы брюшной полости. До 1,5 месяцев жизни отмечалось прогрессивное увеличение правой и левой почек максимальные размеры по данным КТ — 78×40×44 мм и 76×42×45 мм соответственно. После — без нарастания их объема.

В контрольных анализах наросла азотемия за счет увеличения креатинина до 145 мкмоль/л, отмечалась гипернатриемия, гиперосмолярность. На фоне инфузионной терапии уровень креатинина снизился до 114 мкмоль/л. В связи с наличием МВПР у данного пациента (поликистоз почек, аномалии развития желчевыводящих путей по данным УЗИ, агенезия червя мозжечка с характерным симптомом «коренного зуба» по данным МРТ головного мозга) был взят анализ на генетическое обследование.

Результаты молекулярно-генетического тестирования подтвердили наличие СЖ — мутация в гене TMEM67 (данный ген ассоциирован с фенотипом СЖ с поражением не только почек, но и печени, по поводу чего пациента повторно госпитализировали), также была выявлена мутация в гене PKD1, ассоциированная с аутосомно-доминантной поликистозной болезни почек (АДПБП).

Заключение. СЖ является редкой патологией, но необходимо помнить о ней и заподозрить в случае наличия у ребенка поликистозного заболевания почек. О данном синдроме правомочно думать, если у пациента наблюдаются следующие признаки: патологическое дыхание аномальные движения глаз (глазодвигательная апраксия, трудности при плавном слежении, нистагм, паралич вертикального взора), полиорганное поражение с вовлечением в патологический процесс органов гепатобилиарной системы, а также зрения. Диагноз СЖ основывается на трех критериях: симптом «коренного зуба» на МРТ, гипотония в раннем возрасте с последующим развитием атаксии, задержка в нервно-психическом развитии (вплоть до умственной отсталости).

У данного пациента наблюдается сочетание двух самостоятельных генетических патологий. Возникновение поликистоза почек при СЖ наиболее часто связывают с генами AHI1, CEP290, RPGRIP1L, TMEM237, TMEM67. Отметим, что положительный семейный анамнез заболеваний почек указывают на высокий риск ренального поражения, как и было в этом наблюдении. Представленный нами случай уникален — подобная комбинация генетических мутаций встречается крайне редко. Для данного пациента причиной поражения почек стоит рассматривать не только АДПБП, но и СЖ.

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ IV А ТИПА (СИНДРОМ МОРКИО А): КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Герасименко А.П.

Научные руководители:
к.м.н. Очирова П.В.[1], к.м.н. доцент Чернавский В.В.[2]

[1] Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. академика Г.А. Илизарова МЗ РФ, Курган
[2] Ростовский государственный медицинский университет МЗ РФ, Ростов-на-Дону

Мукополисахаридоз IV А тип (Синдром Моркио А) — орфанное заболевание, вызванное дефицитом лизосомальной гидролазы — N-ацетилгалактозамин-6-сульфатсульфатазы, которую кодирует ген GALNS (хромосомная локализация 16q24.3). В гене GALNS было зарегистрировано более 330 различных мутаций, включая миссенс- и нонсенс-мутации, мутации сайтов сплайсинга, небольшие делеции, крупные делеции и вставки.

Распространенность мукополисахаридоза IV А типа (МПС IV А типа) варьирует среди разных этнических групп и оценивается от 1 на 600 тыс. новорожденных в Великобритании, до 1 на 926 тыс. новорожденных в Австралии. По статистическим данным в Российской Федерации заболевание встречается у 1 из 250 тыс. новорожденных.

Клинический случай. Пациент N., 12 лет, от первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания с 18 недель, завершившейся преждевременными родами в сроке 34 недели. При рождении вес составил 3 200 грамм, длина 50 см, состояние по шкале Апгар на 1-й и 5-й минуте — 7/7 баллов. В возрасте 6-ти месяцев родители ребенка обратили внимание на деформацию грудной клетки и позвоночника. с возраста 1,2 года у пациента отмечается нарушение равновесия при ходьбе. с 1,5 лет начали формироваться контрактуры коленных суставов. В первой половине 2012 года в возрасте 2 лет при обследовании в Израиле был выставлен предварительный диагноз МПС IV А типа, после чего было рекомендовано проведение ДНК диагностики. В июле 2012 года проведено оперативное лечение по поводу стеноза позвоночного канала: ламинэктомия С1-С2. Пациент прошёл курс реабилитации.

В Медико-генетическом научном центре им. академика Н. П. Бочкова был подтвержден диагноз МПС IV А типа при проведении энзимо- и ДНК-диа-

гностики: активность фермента N-ацетилгалактозамин-6-сульфатсульфатазы в лейкоцитах периферической крови 0,01 пМ/мг/24 часа (при норме 6,6 — 19,3), в экзоне 5 гена GALNS обнаружена описанная мутация p.Cys165Tyr и неописанная ранее замена p.Asp447His (D44H) (экзон 12). В течение 2014 года у пациента отмечалось ухудшение клинической симптоматики в виде нарастания слабости, ухудшения двигательной функции.

В ноябре 2014 года пациент находился на стационарном лечении в ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н. И. Пирогова» с целью проведения клинико-инструментального обследования, прохождения курса лечения и коррекции терапии. По результатам проведенного МРТ головного мозга очаговых изменений интенсивности МР-сигнала от вещества головного мозга, мозжечка, ствола головного мозга не выявлено; обнаружены нестабильность краниоцервикального сегмента, признаки базилярной импрессии, внутренняя сообщающаяся гидроцефалия умеренной степени, компрессия дурального пространства и передней стенки спинного мозга в верхне-шейном отделе.

В июне 2015 года пациенту была назначена ферментативная заместительная терапия (ФЗТ) элосульфазой альфа. Отмечалось улучшение состояния и положительная динамика роста.

С января 2018 года терапия элосульфазой альфа была прекращена. В результате отсутствия ФЗТ у больного наблюдалось ухудшение состояния в виде нарастания слабости и нарушение двигательной активности.

В ноябре 2018 года пациент был госпитализирован в педиатрическое отделение врожденных и наследственных заболеваний в Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева с диагнозом: МПС IV А типа, проявляющегося в подвывихе С1 позвонка, стенозе позвоночного канала на уровне С1-С2, шейной миелопатии, тетрапареза со спастикой в ногах, пирамидной недостаточностью, окклюзионной гидроцефалии, множественном дизостозе, асимметричной форме грудной клетки, кифозе грудного отдела, сгибательных контрактур коленных суставов, эквиноварусной деформации стоп, остеопорозе, ремоделировании миокарда по гипертрофическому типу (гипертрофия МЖП без обструкции ЛЖ), синусовой тахикардии, смешанном астигматизме и помутнении роговицы 1 степени.

В ноябре 2019 года ребёнок поступил в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу (МДГКБ) для дальнейшей диагностики и выбора тактики лечения. По результатам обследования были выявлены осложнения основного заболевания и проведен консилиум. Заключение консилиума: рассмотрен вопрос о дальнейшей тактике ведения пациента, находящегося в отделении наследственных нарушений обмена веществ с клиническим диагнозом — МПС IV А типа. Было принято решение о дальнейшем проведении инфузии препаратом элосульфазой альфа в дозировке 85 мг (2 мг/кг) в МДГКБ. Пациентом инфузия переносилась удовлетворительно, побочных эффектов не отмечалось.

С 16.03.2020 по 15.04.2020 ребенок находился на лечении в Национальном медицинском исследовательском центре травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова. Выполнены следующие операции: наложение галоаппарата, устранение подвывиха С1 позвонка, непрямая декомпрессия позвоночного канала на уровне С1-С2, дорсальная фиксация С1-С2 позвонка по Harms металлоконструкцией. В послеоперационном периоде произошло расхождение краев раны. Была установлена VAC-система и проводились плановые перевязки. Пациент был выписан с улучшением состояния.

В настоящее время ребенок регулярно получает ФЗТ.

Заключение. По данным проведенного наблюдения за пациентом с МПС IV А типа можно констатировать, что у обследуемого ребенка развилось мультиорганное поражение — изменения со стороны сердечно-сосудистой, дыхательной, нервной и костно-мышечной системы. Однако ранее, на фоне проводимой ФЗТ элосульфозой альфа у пациента было отмечено улучшение состояния, положительная динамика роста.

Таким образом, можно сделать вывод о том, что временное прекращение применения ФЗТ при диагнозе МПС IV А типа приводит к значительному ухудшению состояния пациента.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА

Кахриманова Ф.М., Урусова А.К.

Научные руководители:
к.м.н., доцент Демина Е.С.,
к.м.н., доцент Уколова И.Л.,
ассистент Комбарова А.С.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра эндокринологии ПФ
Российская детская клиническая больница РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

Введение. Врожденный гиперинсулинизм (ВГИ) — наследственное гетерогенное заболевание, характеризующееся гиперсекрецией инсулина бета-клетками поджелудочной железы, результатом чего является персистирующая гипогликемия. Частота встречаемости на 2019 год в РФ составила 1:50638 живых новорожденных, что схоже с европейскими данными и составляет 1:45000 на 2017 год. В настоящий момент описано 9 генов (KCNJ11, ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, UCP2, INSR, HNF4A, SLC16A1), мутации которых могут приводить к развитию ВГИ. Наиболее часто встречается мутация в генах KCNJ11 и ABCC8. Выраженность гипогликемического синдрома вари-

абельна и зависит от пораженного гена, который запускает патологический каскад реакций.

Клинический случай. Ребёнок М., от 1 беременности, протекавшей на фоне анемии, хронической внутриутробной гипоксии плода (зеленые околоплодные воды). Гестационный сахарной диабет не установлен. Брак не близкородственный. Роды срочные, путем кесарево сечения (крупной плод). Оценка по Apgar 7/8. Вес 5600, длина 60 см, окружность головы 43 см, окружность груди 42 см.

Учитывая гипоксическое поражение ЦНС, стойкую гипогликемию (глюкоза 2,2 ммоль/л, С-пептид 3,62, инсулин 25,72 мкЕД/мл), на вторые сутки жизни переведен в ОРИТ родильного дома по месту жительства. Проводилась инфузия 25% раствора глюкозы, Октреотида 80 мкг/сут. Нормогликемия сохранялась на фоне постоянной инфузионной терапии. Предварительный диагноз по месту жительства врожденный гиперинсулинизм.

В возрасте 1 месяца 5 дней переведен в эндокринологическое отделение РДКБ с целью проведения молекулярно-генетического исследования и решения вопроса о дальнейшей тактике ведения. На момент поступления суточный уровень гликемии варьировал от 2,6 ммоль/л до 11,8 ммоль/л на фоне инфузии Октреотида 100 мкг/сут и 20% раствора глюкозы. Ребенок находился на искусственном вскармливании адаптированной молочной смесью Similac Neosur, разовая порция 80 мл, кормился каждые 3 часа. Несмотря на проводимую терапию сохранялась тенденция к гипогликемии при попытке снижения скорости инфузии глюкозы.

В связи с неэффективностью терапии Октреотидом, которая выражалась в виде частых эпизодов гипогликемического состояния, ребенок был переведен на таблетированную терапию Диазоксидом (Прогликем) 5 мг/кг по 12,5 мг 3 р/день. Уровень гликемии колеблется от 3,3 до 5,5 ммоль/л. При увеличении дозировки Прогликема у ребенка наблюдалась тошнота и рвота. Было принято решение о возвращении к терапии Октреотидом 100 мкг/сут внутривенно.

Во время госпитализации в 1 месяц 9 дней была проведена молекулярно-генетическая диагностика. Выявлена мутация в гене ABCC8. По результатам позитронно-эмиссионной томографии с 18F DOPA диагностирована очаговая форма гиперинсулинизма, очаги гиперфиксации радиофармпрепарата в области тела и хвоста поджелудочной железы.

Ребенку проведено оперативное вмешательство — лапароскопия, дистальная субтотальная резекция поджелудочной железы (резекция тела и хвоста поджелудочной железы), ревизия брюшной полости.

По результатам биопсии резецированного участка поджелудочной железы выявлена гиперплазия островкового аппарата, что подтвердило клинический диагноз.

После оперативного лечения инфузия 25% раствора глюкозы была отменена. Ребенок переведен на подкожное введение Октреотида 10 мгк 4 р/д, на фоне чего гипогликемические состояния не наблюдались.

Вывод. ВГИ — тяжелая клинически гетерогенная патология, проявляющаяся персистирующей гипогликемией у детей неонатального периода, что диктует необходимость рутинного определения уровня глюкозы у всех новорожденных. Важным фактором является информирование врачей, в частности неонатологов, о необходимости ранней диагностики. Своевременная диагностика позволяет существенно снизить риск развития ранних и отдаленных неврологических осложнений. Также необходимо понимать, что оперативное лечение может привести как к стойкой ремиссии, так и к развитию рецидива ВГИ или инсулинзависимого сахарного диабета. Поэтому важной частью динамического наблюдения данного заболевания является постоянный контроль уровня гликемии.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЖУБЕР С ФЕНОТИПОМ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ПОЛИКИСТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК

Хижак Я.Р., Комарова А.А.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Синдром Жубер (СЖ) — редкое (1:55000–200000) генетически обусловленное заболевание, относящееся к группе цилиопатии. СЖ ассоциирован с мутациями более чем в 40 генах. В основе патогенеза лежит дисфункция первичных ресничек, выступающих на поверхности большинства дифференцированных клеток. Это определяет полиорганность поражения различной степени выраженности. По данным литературы, средний возраст постановки диагноза составляет 33 мес. При этом признаки СЖ проявляются уже в неонатальном периоде в виде мышечной гипотонии, нерегулярного дыхания с эпизодическими приступами тахипноэ и/или апноэ и аномального движения глаз. На магнитно-резонансной томографии головного мозга визуализируется патогномоничный для СЖ симптом «коренного зуба». Он обусловлен гипоплазией или аплазией червя мозжечка и мальформацией ствола. Учитывая отсутствие специфической клинической картины, окончательный диагноз может быть поставлен с помощью генетического исследования, как в представленном нами случае.

Клинический случай. Девочка первых суток жизни от первых своевременных оперативных родов в 38,6 нед. Беременность первая: I и II триместры — без особенностей, III триместр — впервые выявлен МВПР (поликистоз почек, мышечный ДМЖП), а также СЗРП 1 ст., кардиомегалия плода, ангидрамнион. На сроке 33 недель консилиум врачей определил прогноз для жизни и здоровья будущего ребенка, как неблагоприятный. При рождении масса составила 2700 г., длина тела — 47 см, APGAR 4/6 баллов. Также в родильном зале была отмечена вальгусная косолапость. Состояние ребенка с первых минут жизни было крайне тяжелым: полиорганная недостаточность на фоне ВПР в сочетании с гипоплазией легких, нерегулярным дыханием, а в последующем и двусторонним пневмотораксом. Заподозрен синдром Поттера (гипоплазия легких, маловодие, почечная недостаточность, аномалии строения скелета). с первых суток жизни диурез отсутствовал, при постановке мочевого катетера получен 1 мл мочи. На четвертые сутки жизни на фоне прогрессирующего отечного синдрома, сохраняющейся анурии, невозможности проведения терапии в полном объеме, а также из-за риска развития фатальной гипергидратации было принято решение о старте заместительной почечной терапии. Метод выбора — перитонеальный диализ в классической модификации. При проведении биохимического анализа крови отмечалось увеличение креатинина до 398 мкмоль/л. На десятые сутки жизни сохранялась отрицательная динамика с нарастанием полиорганной недостаточности. Эхографические признаки поликистоза почек: множественные анэхогенные образования округлой формы с ровными, четкими контурами диаметром 2–5 мм. Генетиком была рекомендована ДНК-диагностика. В связи со стремительным ростом почек (по данным КТ на 15 сутки правая: 79×58×51мм, левая: 93×62×50, на 19 сутки правая: 102×58×52мм, левая: 100×65×50 мм) и масс-эффектом на близлежащие органы по жизненным показаниям была проведена двусторонняя нефроуретерэктомия. Тяжесть состояния в послеоперационном периоде обусловлена синдромом полиорганной недостаточности (ДН, ССН, врожденная почечной недостаточность), ЛГ, ДВС — синдромом и инфекционным токсикозом вследствие течения врожденной пневмонии на фоне гипоплазии легких. Несмотря на проводимое лечение, состояние прогрессивно ухудшалось. У ребенка отмечались нарастание гиперкапнии, гипоксемии, признаков ЛГ, смешанный ацидоз, а также усугубление гемодинамических нарушений. Врачами была зафиксирована остановка сердца. Смерть на 36 сутки жизни.

Заключение. В данном клиническом случае наблюдается клинико-морфологический фенотип СЖ, сходный с АРПБП. Молекулярно-генетическое исследование показало гетерозиготную мутацию AHI1, ассоциированную с СЖ. Данным докладом мы хотим обратить внимание врачей на то, что у детей с ангидрамнионом, поликистозом почек, непрерывным увеличением их размера, а также гипоплазией легких окончательный диагноз АРПБП не может быть поставлен исключительно по клинике и данным инструментальных исследований. Всегда необходимо проведение генетического анализа для исключения другой синдромальной патологии. Особенно это важно при СЖ, так как определение мутации позволяет предположить органы-мишени (почки, печень, глаза, опорно-двигательный аппарат) в каждом конкретном случае, определить прогноз и дальнейшую тактику ведения этих пациентов. Так мутация AHI1 ассоциирована помимо неврологической симптоматики с поражением глаз и почек. Вовлеченность зрительного анализатора может быть в виде тяжелой дегенерации сетчатки, глазной колобомы, дистрофии зрительного нерва. Ренальная патология может проявляться не только фенотипом, морфологически и фенотипически схожим с АРПБП, но и нефронофтизом, а также кистозной дисплазией. Кроме того, описаны случаи сочетания нескольких наследственных патологий у одного ребенка. Следовательно, генетический анализ необходим для получения полной картины о пациенте с поликистозной болезнью почек, а также для планирования дальнейших беременностей в этих семьях. СЖ можно диагностировать, начиная со II триместра беременности. При этом стоит обращать пристальное внимание на размеры червя мозжечка, большой цистерны и IV желудочка. Однако даже при отсутствии семейного анамнеза необходимость более глубокого обследования возрастает при ультразвуковом выявлении хотя бы одного из следующих признаков: полидактилия, затылочное энцефалоцеле, увеличение и изменение эхогенности почек, наличие в них кист, так как эти проявления ассоциированы с повышенным риском развития СЖ.

ПАЦИЕНТ С ДЕФИЦИТОМ АЦИЛ-КОА-ДЕГИДРОГЕНАЗЫ СРЕДНЕЦЕПОЧЕЧНЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Кубышева А.Е., Гусейнов А.М.

Научные руководители:
доцент кафедры факультетской педиатрии, к.м.н. Сидорович О.В.,
асс. кафедры неврологии им. К.Н. Третьякова, зав. ДНО УКБ № 1 им. С.Р. Миротворцева СГМУ Фисун А.В.

Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского МЗ РФ
Кафедра факультетской педиатрии
Кафедра неврологии им. К.Н. Третьякова

Актуальность: Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы среднецепочечных жирных кислот — это аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с мутациями гена ACADM, кодирующего ацил-КоА-дегидрогеназу среднецепочечных жирных кислот (MCAD), расположенного на коротком плече хромосомы 1. Дефицит MCAD ухудшает снабжение энергией периферических

тканей посредством кетогенеза и увеличивает зависимость от глюкозы и ее использование. Это приводит к гипокетотической гипогликемии, метаболическому ацидозу, поражению печени и центральной нервной системы, которые прогрессируют до комы и смерти, когда запасы гликогена истощаются.

Цель: Описать клинический случай дефицита ацил-КоА-дегидрогеназы среднецепочечных жирных кислот.

Материалы и методы: Пациент А., 4 года. Анамнез жизни: ребенок от 3-й беременности, вторых срочных родов путем кесарева сечения, APGAR 8–9 баллов. Масса тела при рождении 3750 г, длина 49 см. Ранний анамнез без особенностей, рос и развивался по возрасту. Анамнез заболевания: 12.11.2020 г. дебют инфекционного заболевания, протекавшего по типу генерализованной инфекции с нарушением функции желудочно-кишечного тракта, респираторных органов, нервной системы, находился на амбулаторном лечении. 16.11.2020г. госпитализирован в связи с резким ухудшением состояния в виде нарастания общемозговой симптоматики: рвота, нарушение сознания, судороги. При исследовании ликвора выявлена белково-клеточная ассоциация, на магнитно-резонансной томографии головного мозга — картина лейкоэнцефалопатии с преимущественным поражением подкорковых ядер. Установлен диагноз: Панэнцефалит вирусной этиологии. Несмотря на лечение — депакин, клоназепам, по данным визуализации имело место грубое поражение вещества головного мозга с вовлечением серого и белого вещества, подкорковых ядер, ножек мозга с последующей заместительной гидроцефалией, клинически сопровождавшееся выраженным спастическим тетрапарезом, утратой высших корковых функций, судорогами. В связи с тяжестью состояния проведена телеконсультация с федеральным центром г. Москвы, рекомендовано дообследование на тандемной масс-спектрометрии (ТМС) — выявлено повышение уровня аланина до 1004,35 мкмоль/л. Учитывая данные ТМС, ребенку было показано молекулярно-генетическое исследование крови на выявление частых мутаций митохондриальной ДНК, лейкоэнцефалопатии, синдрома Ли — мутации митохондриальной ДНК не получено. Для получения высококвалифицированной помощи ребенок в апреле 2021 года был направлен в федеральный центр г. Москвы. с целью динамического контроля проведена видео-электроэнцефалография (видео-ЭЭГ): Индекс представленности эпилетиформной активности в ЭЭГ сна средний 30-50%. Назначена противосудорожная терапия в виде комбинации вальпроевой кислоты с топираматом. При повторных госпитализациях с июля 2021 г. по сентябрь 2021 г. по данным видео-ЭЭГ мониторинга — положительная динамика в виде уменьшения и последующей редукции эпилептиформной активности. В межгоспитальный период у ребенка наблюдались метаболические кризы с периодичностью 1 раз в 3-4 месяца. При молекулярно-генетическом обследовании 20.12.2021 г. выявлены следующие мутации: ACADM chr1: 76226888 c.1027G>A p. Glu34Lys, ACADM chr1: 76198335 c.937C>T p. Thr42Le, GLA chrX: 100653420 c.937G>T p. Asp313Tyr. В декабре 2022 г. ребенок поступил в детское отделение анестезиологии-реанимации с явлениями метаболического криза. За день до поступления в стационар ребенок отказался от пищи, стал вялым, со слов матери, наблюдались судороги с потерей сознания. Неврологический статус: выраженная спастичность с тугоподвижностью в руках и ногах, повышенный мышечный тонус в дистальных отделах конечностей. При произвольных движениях усиливается тремор, появляются атетоидные движения в кистях рук. Объем активных движений снижен в руках и ногах. Мышечный тонус изменен по спастическому типу D≥S. Мышечная сила снижена до 3-4 баллов. Сухожильные рефлексы повышены D≥S. Рефлексогенные зоны расширены. Спонтанный симптом Бабинского справа. Проведена дезинтоксикационная терапия, на фоне этого отмечается улучшение состояния.

Результат: Выявленное поражение центральной нервной системы, задержка психического и речевого развития, подтвержденные молекулярно-генетическим исследованием мутации в гене ACADM предоставили возможность установить диагноз: Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы среднецепочечных жирных кислот. Учитывая данный диагноз назначена диетотерапия, прием левокарнитина, на фоне лечения наблюдается положительная динамика: ребенок стал активнее, снизилась частота метаболических кризов.

Заключение: Приведенный клинический случай демонстрирует трудности диагностики заболеваний из группы нарушений обмена жирных кислот. Введение расширенного неонатального скрининга позволит своевременно выявить детей с данной патологией и начать лечение ещё на доклинической стадии, с возможностью предупреждения осложнений и жизнеугрожающих состояний.

Список литературы:

1. Ассоциация медицинских генетиков. Союз педиатров России. Общероссийская общественная организация содействия развитию неонатологии «Российское общество неонатологов». Клинические рекомендации Нарушения митохондриального β-окисления жирных кислот – 2021. – 126 с.
2. Краснопольская К. Д. Наследственные болезни обмена веществ: Справ. пособие для врачей. М.: РОО «Центр социальной адаптации и реабилитации детей «Фохат» – 2005 – 364 с.
3. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С.В.Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин. - 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Литература – 2017. – 368 с.
4. Merritt JL 2nd, Chang IJ. Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency. 2000 Apr 20 [Updated 2019 Jun 27]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. URL: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1424/

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА И ЦЕЛИАКИИ У РЕБЕНКА: ПЕРВОЕ НАБЛЮДЕНИЕ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Коробова С.Р., Полушкина М.А.

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

РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра факультетской педиатрии ПФ
НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН

Мальчик от 1-й беременности, раннее моторное и психо-речевое развитие по возрасту, профилактические прививки в соответствии с календарем вакцинации, наследственность не отягощена.

В 4 мес участковым врачом-педиатром была диагностирована увеличенная печень (до +2 см из-под края правой реберной дуги).

В 9 мес зафиксировано повышение АСТ до 77,1 МЕ/л, АЛТ — 62,7 МЕ/л, ЩФ — 1025 Ед/л в сыворотке крови. При последующем контроле биохимического анализа крови выраженность цитолиза и холестаза нарастала (АЛТ до 3386 МЕ/л, АСТ до 1289 МЕ/л, ГГТ 262 МЕ/л), впервые была зафиксирована гипогликемия до 2,95 ммоль/л. Получал гепатопротекторную терапию препаратом урсодезоксихолевой кислоты (УДХЛ).

Исключены вирусные гепатиты В и С, аутоиммунное поражение печени, болезнь Вильсона, недостаточность альфа-1-антитрипсина, муковисцидоз.

Впервые госпитализирован в федеральный центр в возрасте 2-х лет. Фенотипические особенности: «кукольное лицо», задержка физического развития (SDS роста — 0,82, SDS массы — 0,36, ИМТ 17,0 кг/м^2), увеличение в объеме живота за счет гепатомегалии (+13–15см из-под края правой реберной дуги), диффузная мышечная гипотония. Лабораторно: гипогликемия 2,94 ммоль/л, цитолиз (АЛТ 178 МЕ/л, АСТ 298 МЕ/л), гипераммониемия (75 мкмоль/л). Фиброэластометрия печени — F2-F3 по шкале METAVIR (умеренный-выраженный фиброз). Проведено молекулярно-генетическое исследование: в гене PHKA2 выявлена мутация c.3614C>T в гемизиготном состоянии, на основании чего верифицирована болезнь накопления гликогена (БНГ) IXa2 типа. Назначен прием сырого кукурузного крахмала в дозе 0,8 г/кг/сут и метаболическая терапия, рекомендовано соблюдение низкожировой гликогеновой диеты и длительный прием УДХК в дозе 15 мг/кг/сут.

За период наблюдения в течение 4-х лет эпизодов гипогликемии не отмечалось, однако сохранялась цитолитическая активность до 2–4 норм, задержка в физическом развитии.

В возрасте 5 лет появились жалобы на частый несформированный стул, в связи с чем выполнен скрининг воспалительных заболеваний кишечника, целиакии: в крови выявлен высокий титр антител к тканевой трансглутаминазе: IgA >240 Ед/мл (норма до 10 Ед/мл), IgG до 40 Ед/мл (норма до 10 Ед/мл); антител к глиадину — IgA 44 Ед/мл (норма до 30 Ед/мл), IgG 39 Ед/мл (норма до 25 Ед/мл). По данным эзофагогастродуоденоеюноскопии (ЭГДЕС) — признаки уплощения ворсинчатого слоя 12-перстной и начального отдела тощей кишок. По данным морфологического исследования выявлена атрофия кишечных ворсин. Проведено генетическое исследования (HLA-типирование) — пациент гомозиготен по генам предрасположенности к целиакии DQ2/DQ8. Таким образом, верифицирована целиакия, рекомендовано строгое соблюдение безглютеновой диеты, на фоне чего стул нормализовался через 4 мес.

При госпитализации в возрасте 6 лет сохранялась цитолитическая активность и холестаз. При проведении контрольной ЭГДЕС отмечалась положительная динамика.

При наблюдении пациента в возрасте 7 и 8 лет сохранялся цитолиз и холестаз (АЛТ 170 МЕ/л, АСТ 250 МЕ/л, ГГТ 58 МЕ/л), гипогликемии отмечено не было, при УЗИ выявлено увеличение желчного пузыря, билиарный сладж. Доза УДХК была увеличена до 500 мг/сут, назначена желчегонная терапия.

Данный клинический случай представляет собой редчайшее сочетание наследственного нарушения углеводного обмена (БНГ) и целиакии. По данным мировой литературы, описано лишь два аналогичных случая: в Турции и Испании в 1990-х гг. Уникальность наблюдения состоит еще и в том, что это первый пациент на территории РФ.

БНГ — общее название группы наследственных нарушений углеводного обмена, а именно метаболизма гликогена. Генетически детерминированные дефекты ферментов, участвующих в синтезе и распаде гликогена приводят к его избыточному накоплению в различных органах и тканях, в основном в печени и/или мышцах. Патогенетическая терапия основывается на пожизненном соблюдении специализированной диеты и режима питания. При условии адекватной диетотерапии возможно минимизировать метаболические нарушения, связанные с течением болезни, а также снизить риск развития отсроченных осложнений.

Целиакия — иммуноопосредованное системное заболевание, возникающее вследствие воздействия глютена или соответствующих проламинов у генетически предрасположенных людей. Характеризуется выработкой специфических антител с развитием иммуновоспалительного процесса в слизистой оболочке тонкой кишки и наличием комбинации глютен-зависимых клинических проявлений. Единственным методом лечения любой формы целиакии и профилактики ее осложнений в настоящее время является строгая пожизненная безглютеновая диета.

Таким образом, с учетом сочетания у ребенка двух тяжелых патологий основной задачей врача является формирование у пациента и его родителей высокой приверженности лечению, включающем

индивидуальную строгую комбинированную диету с исключением многих продуктов, а именно содержащих сахарозу, фруктозу, галактозу и глютен, регулярный прием сырого кукурузного крахмала и УДХК. От приверженности терапии зависит прогноз заболевания.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ У РЕБЁНКА С КОЛХИЦИНОРЕЗИСТЕНТНОСТЬЮ

Коннова С.М., Останина А.М.

Научный руководитель:
д.м.н., профессор Дубровская М.И.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Периодическая болезнь (семейная средиземноморская лихорадка, армянская болезнь) является аутосомно-рецессивным заболеванием, вызванным мутацией в гене MEFV, который в норме кодирует белок пирин, участвующий в регуляции процессов воспаления. Мутация приводит к гиперсекреции интерлейкинов и неконтролируемой стимуляции воспалительного процесса. Мутация M694V в гомозиготном состоянии является наиболее частой и патогенной мутацией с очень высокой пенетрантностью (до 99%), для нее характерна ранняя манифестация периодической болезни, тяжелое течение, развитие артритов, спленомегалии и возможной резистентности к колхицину.

Заболевание характеризуется периодически повторяющимися приступами продолжительностью 24–72 ч лихорадки и перитонита, лейкоцитозом с преобладанием нейтрофилов, повышением СОЭ, СРБ и фибриногена.

Основа лечения — колхицин, он оказывает выраженное анальгезирующее и противовоспалительное действие, снижая миграцию лейкоцитов в очаг воспаления и предотвращая дегрануляцию нейтрофилов. Так же снижает образование амилоидных фибрилл, препятствует развитию амилоидоза.

Пациент Ш., 17 лет 11 месяцев (24.11.1998г.), Таджикистан.

Из анамнеза известно, что до 5 лет ребенок рос и развивался по возрасту. В 5 лет появились жалобы на боли в животе, тошнота, рвота, в связи с чем был заподозрен аппендицит и выполнена аппендэктомия. с 6 лет боли стали сопровождаться лихорадкой до фебрильных цифр, болями в суставах, повышенными показателями СОЭ, анемией, лейкоцитозом. с 10-летнего возраста приступы стали ежемесячными. В сентябре 2011 года проведено молекулярно-генетическое исследование, где выявлена мутация M694V в гомозиготном состоянии. Диагностирована периодическая болезнь, смешанная форма. Был назначен колхицин в дозе 1 мг/сут — без положительной динамики, с августа 2012г (по 2016г) в дозе — 2 мг/сут. На фоне увеличения дозы колхицина приступы стали беспокоить реже. В апреле 2013г при RRS с биопсией — амилоид в слизистой прямой кишки не обнаружен.

20.10.2016 поступил в Университетскую детскую клиническую больницу Первого МГМУ им. И.М. Сеченова с острым приступом абдоминальной боли, тошноты, симптомами интоксикации. с 07.11.2016 самочувствие мальчика ухудшилось, отмечалось нарастание симптомов интоксикации, тошнота, боли в животе, что было расценено как острый панкреатит, лечение получал в виде анальгетиков и ингибиторов протонной помпы без эффекта, в связи с чем переведён в ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского в отделение гастроэнтерологии.

При поступлении: состояние средней тяжести. t° 36.6 С, АД — 112/67 мм рт.ст., ЧСС 98 в мин, ЧДД 20 в мин. Жалобы на болезненность в животе без чёткой локализации. При пальпации живот с выраженной мышечной защитой, умеренно болезненный во всех отделах. Печень незначительно выступает из-под края реберной дуги 0,5–1,0 см.

В общем анализе крови отмечается лейкоцитоз 18,8 тыс/мкл. В биохимическом анализе крови: амилаза 56 ед/л, в общем анализе мочи амилаза 254 ед/л, что является нормой и не соответствует диагнозу острый панкреатит.

На УЗИ ОБП неоднородная эхогенность поджелудочной железы.

Пациент продолжил получать терапию колхицином 2мг/сут, а также НПВС, в течение суток приступ купировался, ребёнок был переведен обратно в Университетскую детскую клиническую больницу.

Периодическая болезнь является редкой патологией, но стоит помнить, что пациент с клиникой данного заболевания может встретиться врачу повсеместно. Поэтому очень важно грамотно провести дифференциальную диагностику, вовремя заподозрить ССЛ и как можно раньше назначить терапию, ведь это напрямую влияет на исход заболевания.

Таким образом, пациенты с тяжелым течением периодической болезни должны получать терапию колхицином, даже при резистентности к нему, поскольку колхицин предотвращает развитие амилоидоза — тяжелейшего осложнения ССЛ. Стоит отметить, что такие пациенты нуждаются в рассмотрении альтернативной терапии для снижения частоты и тяжести приступов периодической болезни препаратами, которые ингибируют ИЛ-1: анакинра, рилонацепт, канакинумаб.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СПАЕЧНОЙ БОЛЕЗНИ У ДЕВОЧКИ С ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНЬЮ

Останина А.М., Коннова С.М.

Научный руководитель:
д.м.н., профессор Дубровская М.И.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Периодическая болезнь (семейная средиземноморская лихорадка) — аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся рецидивирующими приступами лихорадки и болей в животе, связанных с серозитами (перитонитами, плевритами, перикардитами). Одним из частых осложнений данного заболевания является спаечная болезнь. Спайки появляются как результат повторных асептических перитонитов и/или оперативных вмешательств (нередко необоснованных). Перитонеальные спайки вызывают кишечную непроходимость, требующую экстренного оперативного вмешательства.

Пациентка З., 13 лет 11 месяцев, по национальности — армянка, проживает в Ереване. Из анамнеза известно, что до 5 лет развитие ребёнка проходило без особенностей.

В возрасте 5 лет (2013 г) впервые появились приступообразные боли в правой подвздошной области, которые были расценены как аппендицит, в связи с чем была проведена аппендэктомия. В это же время была обследована, выставлен диагноз периодическая болезнь, назначен колхицин в дозе 1 мг/сут. На фоне проводимой терапии боли в животе не беспокоили, росла и развивалась по возрасту.

В октябре 2022 г. девочка с родителями находилась в Москве у родственников. 24.10.2022 г. (13 л., 11 м.) появились острые боли в животе, многократная рвота. Родители вызвали педиатра, который оценил состояние ребёнка как острую кишечную инфекцию и назначил симптоматическую терапию без выраженного эффекта: рвота сохранялась, с 31.10.2022 стула не было. В связи с многократной неукротимой рвотой, болями в животе, отсутствием стула бригадой СМП была экстренно госпитализирована 02.11.22г. в ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского.

При осмотре живот не увеличен, вздут. При пальпации: напряженный во всех отделах, болезненный, особенно в нижних отделах живота, в основном, в подвздошной области. Симптомы раздражения брюшины: отрицательные. Остальные системы органов — без особенностей.

В общем анализе крови — повышение лейкоцитов с нейтрофильным сдвигом влево, в биохимическом анализе — повышение СРБ (до 141,5 мг/л).

По УЗИ органов брюшной полости наблюдаются признаки кишечной непроходимости: повышенное газонаполнение петель кишечника, визуализируемые фрагменты кишечника неравномерно дилатированы, выраженное «маятникообразное» движение химуса, стенка кишечника структурно не изменена. По обзорной рентгенограмме брюшной полости определяются множественные горизонтальные уровни (чаши Клойбера) — признак кишечной непроходимости.

04.11.22г. проведена лапароскопия с адгезиолизисом по поводу кишечной непроходимости. При ревизии кишечника визуализированы множественные штранги (вид спаек), тянущиеся от кишки к корню брыжейки, что явилось причиной непроходимости.

В стационаре начала проводиться терапия купренилом по 2 т. 1 р./сут. для профилактики появления новых спаек, которую было рекомендовано продолжить амбулаторно после выписки. Также рекомендована коррекция дозы колхицина.

Таким образом, оперативное вмешательство у пациентов с периодической болезнью нежелательно, учитывая, что спаечная болезнь — частое осложнение семейной средиземноморской лихорадки. За исключением экстренных хирургических патологий лучше использовать терапевтический подход к лечению заболеваний внутренних органов, в особенности, брюшной полости.

Также доказано, что приём колхицина является профилактикой осложнений периодической болезни. В связи с этим фактом, рекомендовано принимать данный препарат в корректной дозе постоянно пациентам с семейной средиземноморской лихорадкой.

Представленный клинический случай демонстрирует бессимптомное течение спаечной болезни в течение 8 лет после операции аппендэктомии, выполненной у девочки, вероятно, с первым приступом периодической болезни, расцененным как аппендицит. Провоцирующим фактором развития кишечной непроходимости мог стать скачок роста у девочки-подростка, который привел к изменению расположения петель кишечника относительно спаек и развитию странгуляционной непроходимости.

ВРОЖДЕННЫЙ МЕКОНИЕВЫЙ ПЕРИТОНИТ В СОЧЕТАНИИ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ

Карабанова Л.Н.

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

МГУ им. Н.П. Огарева
Медицинский институт
Кафедра нормальной и патологической физиологии
Детская республиканская клиническая больница республики Мордовия, Саранск

Диагностический поиск причины множественных патологий у новорожденных иногда заходит в тупик и может быть объяснен только генетическими аномалиями, но, как показал нижеописанный случай, не всегда можно выявить связь патологических явлений у пациента, связав их одной лишь генетической патологией.

Клинический случай. 7.10.2022 в ОРИТН Детской республиканской клинической больницы республики Мордовия поступил ребенок из перинатального центра для срочной операции по поводу врожденного перитонита.

Из анамнеза: ребенок от третей беременности, роды 3 на сроке гестации 35 недель. Беременность протекала на фоне обострения хронического пиелонефрита в 1 триместре, антибиотикотерапии монуралом. Скрининговые УЗИ в 1 и 2 триместре и допплерография на 31 неделе патологии не выявили. На сроке беременности 35 недель мать зафиксировала снижение двигательной активности плода, обратилась в женскую консультацию. По результатам допплерографии обнаружены признаки нарушения плодово-плацентарного кровотока, наличия жидкости в брюшной и плевральных полостях плода. 6.10.22 беременная направлена на госпитализацию в ГБУЗ РМ МРЦКБ, где в экстренном порядке проведено родоразрешение путем операции кесарева сечения. В ходе операции обнаружено наличие обвития пуповины вокруг шеи. Околоплодные воды зеленые с неприятным запахом. Оценка по шкале Апгар 4/7 баллов. При санации верхних дыхательных путей получено мутно-зеленое содержимое. Проведена интубация трахеи, начата аппаратная ИВЛ. Эндотрахеально болюсно введен «Куросурф» в дозе 200 мг/кг. Установлен желудочный зонд, получено мутно-зеленое содержимое в большом количестве. Осмотр детского хирурга: Асфиксия при рождении умеренная. РДСН. ОДН 3 ст. Внутриутробный мекониевый перитонит (вследствие внутриутробной перфорации кишечника), генерализованная форма. Произведен разгрузочный лапароцентез.

При поступлении: состояние тяжелое. Наблюдается акроцианоз. Симптом «белого пятна» 3–4 сек. Реакция на осмотр в виде усиления двигательной активности. Диффузная мышечная гипотония, поза вынужденная. Рефлексы новорожденного с рук не вызываются. Мышечная контрактура в локтевых суставах. Отечность мягких тканей по типу склеремы. Подкожная жировая клетчатка выражена слабо. Мягкие ткани пастозные. Аускультативно дыхание от аппарата проводится по всем легочным полям, равномерно ослабленно, крепитация и влажные хрипы. Тоны сердца приглушены, ритм правильный, ЧСС 155 в мин. АД 76/40 мм.рт.ст. Живот увеличен в размерах, шаровидной формы. Передняя брюшная стенка пастозная, перистальтика не выслушивается. Стула и мочеиспускания не было.

Данные инструментальных исследований при поступлении в ОРИТН.

УЗИ органов брюшной полости и почек: петли кишечника расширены до 18 мм, свободная неоднородная жидкость в большом количестве во всех отделах. Гепатомегалия, расширение собственных вен печени. Пиелоэктазия обеих почек.

Обзорная рентгенография органов грудной клетки в прямой проекции: интерстициальные изменения с периваскулярной инфильтрацией. Множественные деформации ребер. Рентгенография верхней конечности: неоднородность зоны препараторного обызвествления лучевой и локтевой кости, активации зон окостенения, несоответствующего возрасту.

Нейросонография и допплерография сосудов головного мозга: УЗ-признаки врожденной аномалии развития головного мозга в виде кистозного образования задней черепной ямки, гипоплазии червя мозжечка, умеренной дилатации желудочковой системы, умеренного повышения эхогенности в перивентрикулярных областях, единичных кальцинатов зрительных бугров, нарушения интракраниального кровотока.

Ребенок консультирован узкими специалистами: неврологом, кардиологом, травматологом, урологом, гастроэнтерологом. Обнаружены следующие формы патологии: Атрезия отверстий Мажанди и Лушки: 1.Врождённая аномалия развития головного мозга: аномалия Денди-Уокера. Церебральная ишемия II степени. 2.Врожденный порок сердца: перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки (5,0–5,5 мм по ЦДК). Функционирование фетальных коммуникаций: открытый артериальный проток (2,0 мм по ЦДК); открытое овальное окно (3,5 мм по ЦДК). Транзиторная легочная гипертензия новорожденного. Вторичная кардиопатия смешанного генеза (постгипоксическая, метаболическая, анемическая). Недостаточность кровообращения II А ФК II по Ross. 3.Неопущение яичка одностороннее. Крипторхизм справа. Двусторонняя пиелоэктазия. 4.Контрактуры локтевых суставов. Контрактуры пястно-фаланговых суставов обеих кистей. Ахондроплазия. Множественные деформации ребер.

Проведенное лечение: хирургическое — лапароцентез, дренирование брюшной полости, выведение илеостомы. Медикаментозное лечение — по стан-

дартам. Двукратно произведена послеоперационная плазмо и гемотрансфузия, в последующем — трансфузия эритроцитной лейкоредуцированной взвеси по индивидуальному подбору в связи с развитием синдромом мальабсорбции и анемии смешанного генеза в возраст 3-х месяцев.

Динамика состояния — положительная. На 14-е сутки после операции переведен в ОПД до года. В возрасте 4 месяцев состояние ребенка стабильное, выписан из стационара.

Обсуждение. Учитывая сочетание всех патологий ребенка была выдвинута теория геномного заболевания. В пользу мозаичной формы синдрома Эдвардса свидетельствовали: дисплазия носа в виде «птичьего профиля», деформация ребер, скрещенные пальцы кистей, локтевое приведение кистей и множественные вышеперечисленные пороки развития внутренних органов. Но после получения отрицательных результатов полного геномного секвенирования диагнозы аномалии Денди-Уокера и синдрома Эдвардса были сняты. Учитывая, наличие у сибса «птичьего профиля», контрактуры суставов и типичного наложения пальцев, можно предположить, что в рассмотренном случае имеются определенные наследственные аномалии, в частности, признаки дисплазии соединительной ткани, не расшифрованные при анализе ДНК. В то же время ряд выявленных дефектов мог сформироваться фенотипически, как результат инфекционного и токсического воздействия (обострение пиелонефрита у матери в 1 триместре, антибиотикотерапия), а также вследствие внутриутробной гипоксии. Гипоксия способствовала выбросу катехоламинов и централизации кровообращения, что привело к ишемии кишечника, нарушению перистальтики и завороту кишки, с развитием последующего некроза и перфорации ее стенки с образованием перитонита. После децентрализации кровообращения произошло снижение перфузии головного мозга, сердца и лёгких. Ускорение процессов гликолиза, активация протеолиза, гиперлактатемия, привели к отеку мозга, дезинтеграции клеток, исходом которых явилась атрофия участков мозга и образование кисты. Гиперкатехоламинемия, гипогликемия, ухудшение реологических свойств крови стали причиной снижения сократительной функции миокарда, нарушения проводимости, легочной гипертензии, персистирования фетальных коммуникаций. Прогрессирующая гипоксия вызвала расслабление анального сфинктера и «гаспинг-дыхание», что привело к аспирации мекония и развитию дистресса в результате вторичного дефицита сурфактанта.

Заключение. Мекониевый перитонит сам по себе является редкой, но очень тяжелой патологией. Данный клинический случай оказался уникальным в силу сочетания врожденного перитонита с множественными пороками развития как генетического, так и фенотипического происхождения. За здоровье этого малыша сражались в полном смысле этого слова бригады врачей различных специальностей. Ребенок выжил. В настоящее время ему предстоит 3-й этап хирургического лечения — восстановление естественного пассажа кишечника. Дальнейшее пристальное наблюдение поможет своевременно компенсировать имеющиеся у него дефекты и предупредить развитие осложнений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ УСПЕШНОЙ КОРРЕКЦИИ ОБЩЕГО АРТЕРИАЛЬНОГО СТВОЛА, СОЧЕТАЮЩЕГОСЯ С ДЕФЕКТОМ МЕЖЖЕЛУДОЧКОВОЙ ПЕРЕГОРОДКИ И ОТКРЫТЫМ ОВАЛЬНЫМ ОКНОМ У РЕБЕНКА 5 ЛЕТ

Аверьянов Т.Ю., Власова А.А.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Общий артериальный ствол (ОАС) — относительно редко встречающийся врожденной порок сердца (ВПС) — от 1% до 1,7% случаев в структуре врожденных патологий сердца. По данным аутопсий частота выше — от 2,1 до 3,9%, что свидетельствует о недостаточной выявляемости и подтверждает неблагоприятное течение порока.

Характеристикой ОАС является, как правило, быстрое и злокачественное развитие легочной гипертензии (ЛГ) и синдрома Эйзенменгера с низкими шансами достичь взрослого возраста без операции. В регистре взрослых больных с Euro Heart Survey из 1877 наблюдений с различными ВПС приводится только 4 (0,21%) случая неоперированного ОАС.

Большинство взрослых пациентов с коррекцией ОАС в детском возрасте или с сохранением небольшого остаточного дефекта после хирургического вмешательства бессимптомны (выявляется нормализация давления в малом кругу кровообращения и полный регресс ЛГ).

Цель. Выяснить какие действия врача помогут избежать развития жизнеугрожающих состояний при сочетании ВПС.

Клинический случай. Пациентка Л., 5 лет. При рождении масса тела — 3900 г, длина — 52 см, оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов. На 1-е сутки выслушан систолический шум над областью сердца. В возрасте 3-х суток ребенок переведен в ДГКБ №13 им. Филатова для дообследования с диагнозом: ВПС, конъюгационная желтуха, церебральная ишемия, риск по внутриутробному инфицированию. На восьмые сутки жизни проведена радикальная коррекция порока сердца с формированием выхода из правого желудочка с помощью бесклапанного кондуита в условиях искусственного кровообращения (ИК), гипотермии и кардиоплегии. Выписана на 11 сутки без осложнений. В 3 года 4 мес выполнено стентирование ранее установленного кондуита ввиду нарастания

стеноза. В 5 лет 10 мес при осмотре ребенка обращают на себя внимание лишь систолический шум 4/6 в точке аускультации клапана легочной артерии (ЛА) и рубец после срединной стернотомии. Пациентка поступила на плановую операцию в 26 кардиохирургическое отделение МДГКБ с показателем SPO2: 97%, по ЭхоКГ пиковый градиент на стенте в кондуите ПЖ/ЛА = 70 мм Hg, сред = 38 мм Hg. После операции по установке RVOT (правожелудочкового выводного тракта) и ушиванию дефекта межжелудочковой перегородки — SPO2: 99%, пиковый градиент на RVOT/кондуит = 22 мм Hg, систолический шум 2–3/6 в точке аускультации клапана ЛА.

Обсуждение. Своевременность диагностики в сочетании с относительной редкостью нозологии и тяжестью состояния указывают на хороший уровень осведомленности врачей и наличие приемлемых рекомендаций по заболеванию.

Заключение. Своевременное выявление (внешний осмотр и аускультация детей неонатологом) и терапия ВПС (хирургическое и медикаментозное лечение) помогут избежать развития жизнеугрожающих осложнений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОЙ ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ У НЕДОНОШЕННОГО РЕБЕНКА С ЭКСТРЕМАЛЬНО НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА. ОТДАЛЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ НАБЛЮДЕНИЯ

Карасева О.А.

Научный руководитель:
к.м.н., доцент Белкова Т.Н.

Омский государственный медицинский университет МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии с курсом ДПО
Областная клиническая больница, Омск
Перинатальный центр, Омс

Введение. Врожденная цитомегаловирусная инфекция (ЦМВИ) является довольно широко распространенным, нередко инвалидизирующим заболеванием новорожденных. Цитомегаловирус может поражать различные органы, в том числе может вызывать тяжелый энтероколит у новорожденных и детей первых месяцев жизни. В ходе диагностического поиска проводилась дифференциальная диагностика с хирургической патологией кишечника.

Клинический случай. Пациент Л. родился в областном перинатальном центре города Омска в 2018 году. От первой беременности на фоне плацентарной недостаточности, нарушения гемодинамики I Б степени, преждевременного излития околоплодных вод, двукратного обвития пуповины вокруг шеи плода. Родился недоношенный ребенок со сроком гестации 27 недель, массой 805,0 г, длиной тела 30 см, с оценкой по шкале Апгар 4–5–5 баллов. Ведущие синдромы после рождения: респираторный дистресс-синдром новорожденных, синдром угнетения ЦНС, подозрение на течение внутриутробной инфекции. За время пребывания в стационаре неоднократно переводился в ОРИТ в связи с тяжестью состояния за счет интоксикационного синдрома, интестинального синдрома, сердечной, дыхательной, печеночной недостаточности. Для исключения внутриутробных инфекций проводились прямые и непрямые методы диагностики, согласно клиническим рекомендациям Российского общества неонатологов и Российской ассоциации специалистов перинатальной медицины «Врожденная цитомегаловирусная инфекция», 2016 г., 2022 г. Иммуноферментный анализ (ИФА) с определением IgG к ЦМВИ на вторые сутки показал положительный результат. ПЦР диагностика по крови, моче подтвердила наличие ДНК ЦМВ. Проведено вирусологическое обследование: кровь EBV/CMV/HHV6-скрин-монитор — FL v.6 от 24.01.19: ДНК CMV копий/мл — не анализируется, IgCMV копий 10^5/клеток — 2,32. ДНК CMV копий 10^5/клеток — 207. Подтверждением инфекции у матери служил положительный результат ИФА диагностики крови: IgM к ЦМВ — 0,271, IgG — 17,5.

В постконцептуальном возрасте 35 недель в связи с нарастающим интестинальным синдромом, клиникой энтероколита проведено оперативное лечение с выведением трансверзостомы, в ходе которого был обнаружен стеноз поперечно-ободочной кишки. По результатам ПЦР диагностики резецированной кишки получен ДНК ЦМВ (положительный результат), в связи с чем был проведен курс Неоцитотекта 1 мл/кг каждые 48 часов и Цимевена 6 мг/кг/сут. Вирусологическое обследование выявило положительную динамику: кровь EBV/CMV/HHV6-скрин-монитор — FL v.6 от 11.02.19: ДНК CMV копий/мл — не анализируется, IgCMV копий 10^5/клеток — 1,7. ДНК CMV копий 10^5/клеток — 51.

Ребенку выставлен клинический диагноз основной: Острая врожденная ЦМВИ, манифестная форма (гепатит с синдромом холестаза, энтероколит, гепатолиенальный синдром). Осложнение основного: ЦМВИ-ассоциированное поражение кишечника. Стеноз поперечно-ободочной кишки. Прогрессирующая частичная кишечная непроходимость. Ранняя спаечная кишечная непроходимость. Колостома. Сопутствующий: Бронхолегочная дисплазия, средней тяжести, неполная ремиссия. Ретинопатия недоношенных. Остеопения недоношенных. Перинатальное постгипоксическое поражение ЦНС, нарушение моторного развития.

В возрасте 4 месяцев проведена релапаротомия в связи с признаками кишечной непроходимости. Продолжено лечение ЦМВИ: Неоцитотект 1 мл/кг/48 часов № 16, Цимевен (Ганцикловир) 6 мг/кг/сут № 25. По результатам консервативного и оперативного лечения отмечалась положительная динамика заболевания, при вирусологическом исследовании наблюдалось уменьшение ДНК CMV копий 10^5/клеток ЦМВ до менее 10 копий.

В возрасте 1 года ребенок поступил в хирургическое отделение БУЗОО «ОДКБ» г. Омска для закрытия

трансверзостомы. При исследовании крови ПЦР методом вновь получен положительный результат ДНК ЦМВИ. Ребенок консультирован в ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский университет имени Н.И.Пирогова» МЗ РФ. Проведен повторный курс лечения Цимевен (Ганцикловир) 35 мг/2 раза в сутки №12, затем 18 мг/2 раза в сутки №9. После лечения ЦМВИ проведена хирургическая коррекция. При повторном исследовании крови ребенка в возрасте 1 года 3 месяцев ПЦР тестом на ЦМВИ получен отрицательный результат. Выписан с диагнозом: Врожденная ЦМВИ, персистирующие течение, реактивация. Закрытие трансверзостомы.

В настоящий момент пациенту 4 года. Продолжено диспансерное наблюдение у пульмонолога в связи с формированием бронхолегочной дисплазии. с учета у инфекциониста по врожденной цитомегаловирусной инфекции снят. У офтальмолога с диспансерного учета по ретинопатии недоношенных снят. По физическому развитию массо-ростовые критерии соответствует 10 перцентилю, нервно-психическое развитие ребенка соответствует возрасту.

Заключение. Проведенная своевременная диагностика ЦМВИ и адекватно подобранная терапия у глубоко недоношенного ребенка привела к положительным результатам лечения и в дальнейшим к хорошему исходу. Данный клинический случай показывает важность мультидисциплинарного подхода с участием неонатологов, педиатров, инфекционистов и хирургов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПРИМЕНЕНИЯ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ У ПАЦИЕНТКИ, БОЛЬНОЙ МУКОВИСЦИДОЗОМ С ГЕНОТИПОМ CFTR F508DEL/CFTR 2143DEL T, НОСИТЕЛЕМ BURKHOLDERIA CEPACIA КОМПЛЕКСА

Подольская А.А.

Научные руководители:
к.м.н., доцент Саркисян Е.А.,
ассистент, врач-пульмонолог Зоненко О.Г.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Российская детская клиническая больница РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

Муковисцидоз — моногенное, неуклонно прогрессирующее заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желез, клинически чаще протекающее с поражением дыхательной системы и желудочно-кишечного тракта. Патогенез заболевания связан с нарушением функционирования белка муковисцидозного трансмембранного регулятора (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator — CFTR), который координирует работу хлорных каналов в мембране клетки. Данные каналы отвечают за нормальную работу эпителия в легких, кишечнике, поджелудочной железе и других органах экзокринной секреции, их дисфункция приводит к нарушению эвакуации секрета, и как следствие к застою, а затем ко вторичным изменениям этих органов, включающих в себя воспаление и дальнейшие склеротические изменения. 2012 год ознаменовался глобальным прорывом в лечении пациентов с муковисцидозом, поскольку именно в этот год появился первый препарат таргетной терапии, позволяющий восстанавливать функцию измененного белка CFTR. На сегодняшний день существует 4 варианта таргетных препаратов — Kalydeco, Orkambi, Symdeko и Trikafta.

Одним из самых грозных вариантов течения заболевания со стороны дыхательных путей является присоединение аэробной грамотрицательной микрофлоры — комплекса Burkholderia cepacia (Bcc), который по своей природе устойчив к большинству антибактериальных препаратов. Bcc приводит к развитию cepacia-синдрома — некротизирующей пневмонии с бактериемией, которая в большинстве случаев оканчивается скорым летальным исходом.

Ниже представлен клинический случай положительного ответа на таргетную терапию препаратом Trikafta у пациентки с генотипом CFTR F508del/CFTR 2143del T, носителем Bcc.

Клинический случай. Девочка М, 13 лет наблюдается в Российской детской клинической больнице (РДКБ) с 2021 года с клинической картиной тяжелого течения муковисцидоза. В ноябре 2021 года функция внешнего дыхания составляла ОФВ1 = 33% (0,69 л), ФЖЕЛ = 57% (1,42 л), что свидетельствовало о тяжелых вентиляционных нарушениях, SpO2 92–95%.

При плановой госпитализации в июле 2022 отмечалось прогрессирующее течение заболевания. Пациентка поступила с жалобами на одышку при небольшой физической нагрузке, кашель с обильным гнойным отделяемым. При осмотре рост 147 см, вес 31,5 кг, аускультативно выслушивались разнокалиберные хрипы с обеих сторон, снижение SpO2 до 90%. Проведение исследования функции внешнего дыхания не представлялось возможным из-за тяжести состояния пациентки. Было диагностировано очередное обострение бронхолегочного процесса с явлениями дыхательной недостаточности 2 степени. Пациентке была проведена комплексная терапия, а также назначен препарат таргетной терапии — Trikafta (элексакафтор + тезакафтор + ивакафтор, ивакафтор).

Следующая плановая госпитализация в ноябре 2022 года показала, что на фоне четырехмесячной терапии препаратом Trikafta в состоянии пациентки наблюдалась положительная динамика — улучшилось общее состояние, кашель стал редким, купировалась одышка, ушла потребность в дополнительной кислородной поддержке, сатурация в покое составляла 98–99%, показатель ОФВ1 вырос до 68% (1,54 л), ФЖЕЛ до 90% (2,38 л), а также отмечена значительная

прибавка в массе тела +7 кг. Пациентка продолжает наблюдаться лечащими врача РДКБ.

Муковисцидоз является самым частым наследственным заболеванием в мире, благодаря успехам современной науки даже тяжелые формы этого заболевания могут поддаваться лечению, о чем свидетельствует данный клинический случай.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЛЕДДА У НОВОРОЖДЕННОГО С ТЕЧЕНИЕМ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ (COVID-19)

Подольская А.А.

Научные руководители:
к.м.н., доцент Саркисян Е.А.,
детский хирург Швец Л.В., отделение хирургии для новорожденных и недоношенных детей

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ
Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского

Синдром Ледда (СЛ) — это порок развития средней кишки, связанный с нарушением поворота и фиксации брыжейки. Классическим проявлением является триада симптомов: высокое стояние купола слепой кишки (СК), гиперфиксация двенадцатиперстной кишки (ДПК) эмбриональными тяжами Ледда, идущими от купола СК к ДПК, а также заворот средней кишки.

СЛ характеризуется тем, что слепая кишка, не достигнув своего обычного местоположения, располагается в эпигастральной области или в правом верхнем квадранте живота. Клинические проявления СЛ могут варьировать от подострой неполной высокой кишечной непроходимости, когда отмечаются эпизоды болей в животе, периодические «необъяснимые» рвоты, задержка стула или диарея, плохая прибавка в массе; до острой странгуляции, требующей проведения экстренных мероприятий.

Клинический случай. Пациент Н., 26.01.2022 года рождения, на 8-е сутки жизни экстренно поступил в стационар Детской городской клинической больницы (ДГКБ) № 9 им. Г.Н. Сперанского.

Из анамнеза жизни: беременность 2 (первая разрешилась срочными родами в 2017 году, ребенок здоров), мальчик от матери 31 года, которая страдает синдромом Жильбера, мочекаменной болезнью, а также имеет такие патологии, как эрозия шейки матки и дисфункция яичников. Перед родами отмечалась лихорадка. Ребенок доношенный, масса тела при рождении составляла 3230 г, длина тела 51 см, оценка по шкале Апгар 8/8.

Из анамнеза заболевания: 30.01.2022 года у ребенка была двукратная рвота содержимым зеленого цвета, мальчик стал отказываться от еды, появилась вялость и слабость. 30.01 ребенок был госпитализирован в Детскую инфекционную клиническую больницу № 6, где находился по 02.02.2022 года. В течении этого времени пациенту было проведено обследование, в ходе которого был установлен COVID-19, мать также имеет положительный ПЦР-тест. Помимо этого, ребенку была проведена обзорная рентгенография органов брюшной полости (ОБП) с контрастом, где был выявлен незавершенный поворот кишечника. с целью более углубленного обследования и лечения в условиях, позволяющих оказать экстренную хирургическую помощь пациентам с коронавирусной инфекцией COVID-19, ребенок был переведен в ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского.

При поступлении 03.02.2022 года, масса 2870 г (потеря на момент поступления — 450 г (14%)). Состояние ребенка тяжелое, кожные покровы бледные, положение тела пассивное. При исследовании состояния органов желудочно-кишечного тракта был замечен бледный язык с белым налетом, отсутствие стула, а также был установлен назогастральный зонд, по которому поступало застойное желудочное содержимое объемом 30 мл.

Ребенку были проведено обследование. По результатам лабораторного исследования у пациента выявлена гипопротеинемия 55 г/л (66–87 г/л), гипоальбуминемия 22 г/л (30–54 г/л), компенсированный респираторный ацидоз (pH↓, pO2↓, pCO2↑), остальные биохимические показатели, данные периферической крови и маркеры воспаления в пределах возрастной нормы. ДНК бактерий, грибков и TORCH-инфекций не выявлено. В ходе ультразвукового исследования ОБП определялся спиралевидный ход мезентериальных сосудов, а также визуализировались признаки мальротации кишечника. По данным обзорной рентгенографии ОБП было обнаружено, что газонаполнение петель кишечника являлось неравномерным, газ определялся в виде сливающихся «пятен» просветления малого и среднего размера, средней интенсивности в средних и нижних отделах живота. В результате клинико-инструментального обследования ребенку был выставлен диагноз — Кишечная непроходимость (синдром Ледда), а также установлено сопутствующее заболевание — Коронавирусная инфекция, вызванная вирусом COVID-19. Принято решение об оперативном лечении.

Операция включала в себя верхнюю поперечную лапаратомию, ревизию брюшной полости с последующим устранением заворота кишки и адгеозиолизисом (купол слепой кишки и часть тощей кишки были фиксированы спайками к забрюшинной части двенадцатиперстной кишки). После операции ребенок 5 суток находился на энтеральной паузе с полным парентеральным питанием, после чего был постепенно переведен на энтеральную нагрузку безлактозной смесью на основе гидролизата белка. Пациент выписан на 14-е сутки после операции.

Мальротация кишечника у новорожденного требует неотложного хирургического вмешательства,

особенно при наличии заворота, поэтому ранняя диагностика имеет решающее значение для восстановления проходимости кишки и ее кровоснабжения, предупреждения ряда тяжелых осложнений, таких как некроз, синдром короткой кишки, жизнеугрожающего состояния. Данный клинический случай демонстрирует уникальный опыт лечения пациента с редкой хирургической патологией на фоне течения новой коронавирусной инфекции, а также отражает успешный результат проведения комплексного подхода в диагностике хирургической патологии желудочно-кишечного тракта у новорожденных с последующим экстренным оперативным вмешательством в условиях инфекционного корпуса перепрофилированного для работы с COVID-19 стационара.

СЛУЧАЙ С БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА У МАЛЬЧИКА 11 ЛЕТ

Алейникова Е.Д., Васютенко Д.А.

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

Волгоградский ГМУ МЗ РФ
Кафедра детских болезней ПФ

Введение: Болезнь Вильсона-Коновалова — редкое наследственное аутосомно-рецесивное мультисистемное заболевание протекает под маской гепатита невыясненной этиологии (ГНЭ). Возникает в условиях мутаций в гене ATP7B, кодирующем белок медь траснпортирующей АТФ-азы печени. Проявляется различными неврологическими, печеночными, психиатрическими, костно-мышечными нарушениями вследствие чрезмерного отложения меди в органах и тканях. Относится к числу трудно диагностируемых заболеваний в связи с длительным латентным течением, и большим полиморфизмом клинической симптоматики. В последнее время проблема актуализировалась в связи с расширением возможностей диагностики и появлением эффективных методов лечения.

Клинический случай: У мальчика 11 лет отмечались жалобы: сонливость, слабость, быстрая утомляемость. При обследовании выявлено ↑ АсАт 118Е/л и АлАт 254Е/л в сентябре 2019г. Выявлена Эпштейн-Барр вирусная инфекция. Назначены гепатопротекторы (гептрал, эсенциале), глюкоза, циклоферон, изопринозин. Но симптоны оставались прежними, а уровень трансмилаз нарастал. Тогда провели ДНК-диагностику. В феврале 2020 обнаружена генная мутация H1069Q в гетерозиготном состоянии в гене ATP7B. Ребенок находился на лечении с диагнозом БВК, абдоминальная форма. Выписан с рекомендацией приема купренила 125 мг 2 р/д, урсофалька. На фоне приема куприниля возникала сыпь в виде крупных бляшек, зуд. Мать решила отменить купренил и начала снова принимать с небольших дозировок доведя до 375 мг. Подобной реакции больше не отмечалось. В июле доза купренила увеличена до 500 мг, пиридоксина гидрохлорид 10 мг/сут, желчегонные препараты курсом. Ребенок был прооперирован по поводу паховой грыжи, в октябре 2021 года мальчик перенес острую респираторную инфекцию. На этом фоне уровень трансаминаз сохранялся стабильным . Все рекомендации, включая диетологические, соблюдены в полном объеме.

Данные лабораторных и инструментальных исследований: В январе: МРТ брюшной полости и почек — увеличение и диффузные изменения печени, признаки дизметаболической нефропатии, УЗИ почек — пирамидки обведены гиперэхогенным ободком. Плановая госпитализация в августе 2022, активности процесса в печени не отмечалось. Осмотр: состояние средней тяжести, кожные покровы бледные, гемморагический синдром не выражен. Периферические лимфоузлы не увеличены. Легкие: дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца отчетливые ритмичные. Пульс ритмичный, 65 уд/мин, АД 111/56 мм.рт.ст.

Анализы при выписке: Группа крови АВ(IV), резус-фактор положительный.

Общий анализ крови: лейкоциты — $6,4 \times 10^9$/л, эритроциты — $5,05 \times 10^{12}$/л, гемоглобин — 143 г/л, тромбоциты — 186×10^9/л, лимфоциты — 48,4%, моноциты — 10,3%, нейтрофилы — 37,4%, эозинофилы — 3,3%, базофилы — 0,6%; СОЭ — 7 мм/ч.

Общий анализ мочи: кол-во 60,0 мл, удельный вес 1020, нас.желт, сахар — отр., белок — отр., уробилин — отр., ацетон — отр., pH 5,5,.Мочевой осадок без патологии.

Копроскопия: кал — корич., оформл., детрит 5+, я/г и простейшие не обнаружены.

Б/х крови: ЩФ 325 ед/л, АСТ 24,1 ед/л, АЛТ 24,3 ед/л, ГГТ 19,9 ед/л, ЛДГ 369 ед/л, билирубин общ. 8,27 мкм/л, креатинин 70,3 мкм/л, мочевина 4,5 мм/л, СРБ 0,53 мг/л, медь 5,9 мкм/л, холинэстераза 9664 ед/л.

Коагулограмма: протромбин 84,0%, МНО 0,99, тробиновое время 18,2 сек, АЧТВ 33,6 сек, Д-димер 0,131 мкг/мл.

Суточная моча на Cu: 347 мкг/сут, фосфаты 25,7 мм/сут, ураты 3,57 мм/сут, оксалаты 0,19 мм/сут.

МРТ и УЗИ ОБП: ↑ размеров правой доли, диффузные изменения печени, перегиб и увеличение стенки желчного пузыря. Расширение и уплотнение стенки холедоха. Реактивные изменения поджелудочной железы. Кисты и кальцинат левой почки.

МРТ головного мозга: умеренное неравномерное расширение субарахноидального пространства, единичный очаг в белом веществе правой лобной доли, сосудистого характера, участок мелкокистозной перестройки эпифиза.

Непрямая фиброэластометрия печени: эластичность 4,4 КПа — это F0 стадия фиброза по METAVIR.

Консультация офтальмолога: глазное дно без осо-

бенностей. В нижнебоковых отделах роговицы концентрические отложения пигмента — кольца Кайзера-Флейшера, миопия слабой степени.

Консультация невролога: Компенсированное состояние ЦНС.

Заключение: Течение благоприятное при своевременном лечении и диагностики, исход заболевания: улучшение, выписан. Клинический случай представляет интерес с точки зрения необходимости своевременной диагностики БВК, коррекции дозы патогенетической терапии с целью снижения развития поражений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ГОШЕ 1 ТИПА

Алейникова Е.Д., Васютенко Д.А.

Научный руководитель:
к.м.н., доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета Самохвалова В.В.

Волгоградский ГМУ МЗ РФ
Кафедра детских болезней ПФ

Введение. Болезнь Гоше — аутосомно-рецессивное заболевание, возникающие вследствие недостатка фермента глюкоцереброзидазы, необходимого для расщепления жировой субстанции глюкоцереброзида, что ведет к накоплению в лизосомах макрофагов, получивших название «клеток Гоше». Панэтническое заболевание, одинаково часто встречается среди лиц как женского, так и мужского пола. На 40.000–60.000 населения — 1 случай заболевания, что составляет менее 10.000 больных во всем мире

Клинический случай: Пациент А. 15 лет, из анамнеза жизни ребенок от 1 беременности протекавшей на фоне пиелонефрита, антибактериальной терапии, железодефицитной анемии, кольпита. Роды срочные, самостоятельные. Масса при рождении 4050 г., длина тела — 54 см. Оценка по шкале Апгар — 8/9.

Из анамнеза заболевания: в феврале 2015 г родители впервые отметили у ребенка увеличение в размере живота, отмечено повышение температуры, носовые кровотечения, многократная рвота с желчью с повелением петехиальной сыпи на лице, жидкий стул. Обследован по месту жительства: При поступлении выявлена гепатоспленомегалия (печень +4, селезенка +5, плотной консистенции) и тромбоцитопения (190–77 тыс.). Проведена пункция костного мозга — обнаружены клетки Гоше. Рекомендовано обследования в другой больнице для определения тактики введения ребенка. Госпитализирован в 2015 году в октябре. Отмечались жалобы на боли в животе, без видимой причины, кратковременные, увеличение в объеме размеров живота, бледность кожных покровов, изменение в клиническом анализе крови, головные боли в течение года, на фоне нагрузки и смены погода, локализирующиеся в лобно-теменной области, давящего характера, сопровождающиеся вялостью, слабостью, трудностью засыпания, боязнь темноты и одиночества, неусидчивость, неловкость.

При осмотре: состояние средней тяжести, состояние пониженного питания, кожные покровы — пигментация в области коленей и локтей, множественные экхимозы, посттравматические рубцы на голове и туловище, периорбитальный цианоз, костная система — вялая осанка, мышечная система — мышечный тонус умеренно снижен, органы пищеварения — аппетит снижен, язык обложен серым налетом, живот увеличен в объеме за счет гепатоспленомегалии. При обследовании: ОАК: НВ — 125 г/л, тромбоциты — 123 тысяч. БАК: АСТ — 52 ЕД/л, ферритин — 293, ХС — 2,97 ммоль/л. УЗИ органов брюшной полости: признаки диффузного паренхиматозного процесса в печени и селезенке, гепатоспленомегалия, деформация желчного пузыря, вторичные изменения поджелудочной железы. Рентгенография бедренных костей с захватом коленных суставов: расширены ростковые зоны метафизов костей, определяется в метафизах небольшие зоны разреженние костной ткани. Назначено ферментозаместительная терапия по месту жительства: Велаглюцераза альфа (Вприв) в дозе 800 ЕД получает лечение с января 2016 г. В 2019 году коррекция лечения: Ферментозаместительная терапия по месту жительства: Велаглюцераза альфа (Вприв) в дозе 1400 ЕД. Чередование доз 1200 ЕД и 1600 ЕД. 13 ноября 2022 года пациент госпитализирован по программе ОМС для контрольного обследования и коррекции терапии. Проведено комплексное обследование: ОАК: НВ — 172 г/л, тромбоциты — 237 тыс. БАК: витамин В12 — 181, ферритин 80, ЛПВН — 0,84, ХС — 3,43. УЗИ органов брюшной полости — признаки вторичных изменений поджелудочной железы. Фиброэластометрия — минимальные изменения паренхимы печени. Рентгенография костей кистей отстает от календарного на 6 месяцев. На фоне ферментозаместительной терапии достигнуты цели лечения болезни Гоше. Оставлена прежняя доза в поддерживающем режиме и составляет 29 ЕД/кг на введение.

Заключение: Ранняя диагностика болезни Гоше у детей и своевременно начатая ферментозаместительная терапия позволяет купировать основные клинические проявления заболевания и улучшить качество жизни пациентов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПОМИЕЛИНЕЗИРУЮЩЕЙНЕЙРОПАТИИ 3 ТИПА (СИНДРОМ ДЕЖЕРИНА-СОТТА) У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Балуева В.В.

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

Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н. П. Огарева, Саранск
Медицинский институт
Кафедра педиатрии

Наследственные моторно-сенсорные невропатии (НМСН) — генетически гетерогенная группа моногенных заболеваний, в основе которых лежит первичный дефект в структуре периферических нервов, различающихся по типу наследования, клиническому полиморфизму, особенностям электронейромиографических параметров и объединенных одним названием ввиду сходства основных клинических проявлений заболевания. В общепринятой классификации DyckP.J. и LambertE.H. (1968), выделяют семь типов НМСН. Клинические проявления ихразнообразны, к основным относится : слабость и атрофия мышц в дистальных отделах нижних конечностей, снижение чувствительности затрагивающее все сенсорные модальности, постепенное начало и медленное прогрессирование.

НМСН составляют до 80% всех наследственных невропатий. Частота встречаемости от 1:10 000 до 1: 2500 населения в различных популяциях.Около 20% случаев обусловлены мутациями de novo, при этом 89% имеют отцовское происхождение, 11% — материнское. В зависимости от типа НМСН патогенез может быть обусловлен гиперпродукцией белка миелина PMP22, либо дисфункцией нейрофиламентов цитоскелета аксонов. Лечение данных невропатий только паллиативное.

Нами был проведен анализ медицинской документации ребенка с гипомиелинезирующей нейропатией 3 типа (синдром Дежерина-Сотта). Ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне плацентарных нарушений, многоводия, угрозы преждевременных родов на 36 неделе. Ребенок от 1 беременности здоров. Роды 2-е, на сроке 40–41 неделя на фоне дистресса плода в родах, преждевременного разрыва плодных оболочек, путем кесарева сечения. Масса тела при рождении 3500г. Оценка по шкале Апгар 7/8б. Состояние при рождении средней степени тяжести за счет признаков церебральной ишемии, отмечалось снижение сатурации до 88–89%, гипорефлексия, снижение мышечного тонуса. Был госпитализирован в Детскую республиканскую клиническую больницу г. Саранска, где провел 10 дней и был выписан с диагнозом: инфекция специфичная для перинатального периода, неуточненная: врожденный ринит, омфалит, выздоровление. Выписан с весом 3716 г., находился на грудном вскармливании.

В возрасте 28 дней после контакта с больными родственником (ОРЗ у папы) появились признаки ринита, затем вялость стала нарастать, появилась одышка. В связи с ухудшением состояния, вызвали бригаду скорой медицинской помощи, доставлены в ДРКБ. По тяжести состояния госпитализирован в РИТН. Состояние ребенка расценивалось, как сопор, по шкале Глазго 9 баллов. Положение ребенка разгибательное. Вес 3600 г (+100 г к массе при рождении, -116 г к массе от выписки). При осмотре приоткрывал глаза, взгляд мутный, фиксирован в одном положении. На болевые раздражители реагировал слабым болезненным плачем. Рефлексы новорожденного не вызывались, мышечный тонус был снижен.Кожные покровы бледно-серого цвета, субъиктеричные, отмечался цианоз носогубного треугольника, тургор и эластичность были снижены. В связи с тяжестью состояния, ребенок был переведен на ИВЛ и продолжал дыхание через аппарат ИВЛ в течении первых 3 суток. Был выставлен диагноз сочетанный: 1. Церебральная ишемия III степени, синдром угнетения 2. Внебольничная левосторонняя, верхнедолевая пневмония. Ателектаз верхней доли правого легкого. Осложнения: дыхательная недостаточность III степени (купирована). Сопутствующий: Нейроинфекции? МАРС: открытое овальное окно. На фоне проводимой терапии состояние улучшилось, экстубирован, переведен в отделении патологии новорожденных детей. Обращало на себя внимание резкое снижение двигательной активности в конечностях, больше в ногах, выраженная мышечная гипотония.

В ОПНД ребенку проводилось комплексное обследование, по результатам которого было выявлено: электронейромиография игольчатая — данных за первично-мышечную патологию нет, отмечались косвенные признаки заинтересованности периферического звена нервной системы, при проведении электронейромиографии стимуляционной, М-ответов пригодных для анализа получить не удалось. По МРТ головного мозга и шейного отдела позвоночника: данных за интракарниальный объем и аномалию развития головного мозга выявлено не было, миелинизация ткани головного мозга физиологическая. При НСГ: признаки асимметрии боковых желудочков с легкой дилатацией правого, УЗ-показатели мозгового кровотока в пределах возрастной нормы. В 1 мес и 10 дней у ребенка были выявлены IgM к новой коронавирусной инфекции, в связи с чем возникло предположение о ковидассоциированной полинейропатии, по поводу чего были проведены трансфузии иммуноглобулина в дозе 1г/кг без существенного эффекта. На 19 день нахождения в стационаре ребенок вновь был переведен в ОРИТН, интубирован, в связи с нарастанием дыхательной недостаточности и тяжестью состояния. На протяжении всего времени,рефлекс сосания отсутствовал, питание было осуществлено зондовым способом, клиника мышечной гипотонии и арефлексии нарастала,

при беспокойстве отмечался гипергидроз. В связи с чем, ребенок сталподозрителен по наследственным нервно-мышечным заболеваниям с дебютом в раннем детском возрасте. Был собран консилиум, на котором было принято решение о проведении молекулярно-генетического анализа на наличие экзона 7 генов SMN1/SMN2 для подтверждения/исключения диагноза СМА 5q, на болезнь Помпе и МПС. (По результатам анализов СМА-отриц., МПС, болезнь Гоше и Помпе-отриц., капиллярная кровь на исследование ТМС-отрицательный.) Взят анализ на полное экзомное секвенирование гена, который показал, что имеет место гетерозиготный вариант нуклеотидной последовательности в гене MPZ, приводящие к нарушению синтеза полномеразного белка, что может соответствовать болезни Дежерина-Сотта-в гомозиготном варианте или болезни Шарко-Мари-Тутта — в гетерозиготном варианте. Поскольку данные феномен не выявлен у родителей и брата, то данные вариант следует расценивать по статусу de novo и расценивать как патогенный.

На протяжении всего времени, ребенок находился в различных состояниях с периодическими ухудшениями и улучшениями в соматическом статусе. В неврологическом статусе было без изменений. В 2 месяца 11 дней ребенку была установлена трахеостома с целью паллиативной помощи. Дыхание осуществлялось аппаратом ИВЛ. В 6 месяцевребенку была проведена паллиативная операция по установке гастростомы. Мама была обучена уходу за ребенком, был приобретен портативный аппарат ИВЛ PuritanBennett 560 Ventilator и написан отказ от дальнейшего нахождения в стационаре. Ребенок был выписан в стабильно тяжелом состоянии, по заболеванию, с диагнозом: наследственная гипомиелинизирующая невропатия 3 типа (синдром Дежерина-Сотта) с умеренным вялым тетрапарезом, бульбарными нарушениями, тяжёлой дыхательной недостаточностью, лабильной артериальной гипертензией, вегетативной дисфункцией, задержкой моторного развития. Последствия перинатального поражения центральной нервной системы гипоксически-ишемического генеза. Синдром доброкачественной внутричерепной гипертензии, субкомпенсация. Осложнение основного Дыхательная недостаточность 3 степени. Носитель трахеостомы. Носитель гастростомы. Контрактуры локтевых и голеностопных суставов.

В возрасте 1 год 1 месяц ребенок доставлен в стационар бригадой скорой медицинской помощи, с жалобами, со слов мамы, на вялость, синюшность и отсутствие сердцебиения. Ребенок реанимирован в машине скорой помощи. За сутки нахождения в АРИТ произошла двукратная остановка сердечной деятельности, реанимационные мероприятия не спасли пациента. Была констатирована биологическая смерть.

Данный клинический случай интересен быстрым прогрессированием клинических проявлений синдрома Дежерина-Сотта. По данным литературы до подросткового возраста мышечная гипотония и арефлексия у детей прогрессирует медленно, а после стремительно усугубляется. В любом случае прогноз для таких пациентов не благоприятный, лечение не разработано.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЕЧЕНИЯ COVID-19 НА ФОНЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ТРОМБОФИЛИИ У ПОДРОСТКА 12 ЛЕТ

Сасин А.Н., Мягков К.К.

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

Волгоградский ГМУ МЗ РФ
Кафедра детских болезней
Детская клиническая больница № 8, Волгоград

Актуальность. COVID-19 — опасное, эпидемическое инфекционное заболевание, вызванное инфицированием клеток организма SARS-CoV-2, обладающее высокой степенью контагиозности. Высока вероятность нарушений функций систем органов — острой дыхательной недостаточности, тромбообразованию, острого респираторного дистресс-синдрома, полиорганных поражений и других тяжелых осложнений. При COVID-19 происходит активация системы гемостаза, внутрисосудистого свертывания крови и тромбообразования в сосудах мелкого калибра жизненно важных органов. Наследственная тромбофилия у пациента подтверждена генетическим исследованием — выявлено носительство гетерозиготной мутации в гене PAI-1. Из-за наследственного дефицита антитромбина III риски тромбоза возрастают, так как не блокируется действие некоторых факторов свертывания крови (тромбина, фактора Розенталя, Кристмаса и Стюарта-Прауэра).

Клинический случай. Пациент М., заболел остро 11.09.2021, с 12.09.2021 — гипертермия до 39,4°С, насморк, 13.09.2021 присоединился кашель. У ребенка в 6 лет верифицирован наследственный дефицит антитромбина III по линии отца. 22.09.2021 — жалобы на боли в левой ягодице и ноге, изменение походки, отечность левой нижней конечности. По данным УЗДГ сосудов нижних конечностей от 23.09.2021 — тромбоз нижней полой вены и вен левой нижней конечности. 23.09.2021 переведен в ОРИТ, где проводилась антикоагулянтная терапия гепарином 28 000 ЕД в/в через инфузомат, 25 000 ЕД (24.09.2021), 20 000 ЕД (29.09–14.10.2021). Выставлен диагноз: Коронавирусная инфекция, вирус идентифицирован (мазок ПЦР из носоглотки от 16.09.2021 — РНК SARS-CoV-2 обнаружена). Внебольничная правосторонняя полисегментарная нижнедолевая пневмония, ДН 1 степени, средней тяжести. Дефицит антитромбина III. Окклюзионный тромбоз глубоких вен левой нижней конечности. с 15.10.2021 переведен на терапию низкомолекулярным гепарином (НМГ) (эноксапарин 6000 МЕ 2 р/д п/к), заместительная терапия — концентрат антитромбина III 500–1000 МЕ в/в струй-

но, ежедневные трансфузии свежезамороженной плазмы 15–20 мл/кг/сут в/в. 29.10.2021 был проведен консилиум с коллегами из РНИМУ им. Н.И. Пирогова. При осмотре объемная асимметрия левой нижней конечности застойно-синюшной окраски, теплая на ощупь. Кровообращение в конечностях компенсировано. При КТ-флебографии выставлен диагноз: Неокклюзионный тромбоз нижней полой вены, окклюзионный тромбоз левой общей подвздошной вены. Госпитализирован в Морозовскую ДГКБ города Москвы в гематологическое отделение с 10.11.2021 по 20.11.2021. Подобрана эффективная доза НМГ (фрагмин 6000 МЕ 2 р/д п/к с 10-16.11.2021, далее по 7500 МЕ 2 р/д п/к с 16–20.11.2021), концентрата антитромбина III 2000 МЕ в/в струйно (11.11.2021, 14.11.2021, 16.11.2021) и показана антикоагулятная терапия в амбулаторном режиме не менее 6 месяцев.

Поскольку пациентов с COVID-19 имеется состояние гиперкоагуляции, прямые парентеральные антикоагулянты показаны всем детям с факторами, предрасполагающими к тромбообразованию, с первого дня заболевания.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЁННОГО ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА

Мягков К.К., Сасин А.Н.

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

Волгоградский ГМУ МЗ РФ
Кафедра детских болезней
Детская клиническая больница № 8, Волгоград

Актуальность. Врождённый гиперинсулинизм (ВГИ) — это наследственное заболевание, характеризующееся неадекватной гиперсекрецией инсулина В-клетками поджелудочной железы, что приводит к развитию гипогликемии. ВПИ встречается в среднем с частотой 1:30000, 1:50000 живых новорождённых. Выявляемость ВГИ в России существенно увеличивается. За последние 7 лет было зарегистрировано 245 пациентов. Возраст манифестации гипогликемического синдрома при ВГИ в 61,4% приходится на первую неделю жизни. Несмотря на свою редкость, ВГИ — один из основных причин персистирующих гипогликемий у детей первого года жизни.

Клинический случай. Девочка от 1-й беременности, протекавшей на фоне ОРВИ, ЖДА, 1-х самостоятельных родов в 34–35 недель. При рождении масса тела 2,63 кг, рост 51 см по АПГАР 7–8 баллов. с 3-х суток состояние с отрицательной динамикой за счет неврологической симптоматики в виде угнетения, вялости, метаболических нарушений, гипогликемии до 0,6 ммоль/л. Гипогликемия купирована на фоне инфузии глюкозы до 6,5 мг/кг/мин. По данным обследований: HbA1c — 3,02%, С-пептид — 6,2 нг/мл, кортизол (7.00) — 29,8 нмоль/л, на фоне гипогликемии — 116,7 нмоль/л. По данным молекулярногенетического исследования выявлена гетерозиготная мутация W1338X в гене ABCC8, что свидетельствует в пользу фокальной формы врожденного гиперинсулинизма; при проведении пробы с голоданием диагностированы гипокетотические гипогликемии. Ребенку выставлен диагноз врожденный гиперинсулинизм, фокальная форма, фармакорезистентное течение. На фоне терапии раствором глюкозы со скоростью до 6,5 мг/кг/мин, октреатид — 8 мкг/кг/сут в 4 приема п/к отмечается положительная динамика за счет купирования гипогликемий. На введение диазоксида выявлена резистентность. В течении второго месяца доза октреатида повышена до 17,0 мкг/кг/сут, инфузионная терапия раствором глюкозы из расчета 4,2 мг/кг/мин. На фоне терапии уровень гликемии 2,2–4,7 ммоль/л. Для определения тактики оперативного лечения и проведения ПЭТ, ребёнок направлен в Данию. В больнице Одинского университета проведена ПЭТ с 18-ФДОФА (очаг накопления изотопа в хвосте поджелудочной железы с максимальным индексом 1,34). Проведена дистальная резекция ПЖ. В послеоперационном периоде с 3-х суток отмечаются повторные гиперинсулинемические гипогликемии до 2,1 ммоль/л. Проведена повторная операция с 80% резекцией ПЖ. На 5-е сутки отмечались повторные гипогликемии, назначен лантреотид по 60 мг п/к каждые 28 дней пожизненно, контроль гликемии перед каждым кормлением, интервалы между приемами пиши не более 3-4 часов. В исходе на фоне терапии лантреотидом сохраняются не частые гипогликемии. На данный момент ребенку 4 года, в объективном статусе отмечается задержка речевого развития, сходящееся косоглазие.

Заключение. Несмотря на то, что оперативное лечение в рассмотренном клиническом случае проводилось по стандартизированному протоколу, после субтотальной панкреатэктомии и пожизненной потребности в лантреотиде у пациента сохраняются персистирующие гипогликемии, и имеется осложнение в виде задержки нервно-психического развития. Стоит отметить, что исход заболевания зависит от индивидуальных особенностей организма пациента.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТА С НЕЙРОЭНДОКРИННОЙ КЛЕТОЧНОЙ ГИПЕРПЛАЗИЕЙ МЛАДЕНЦЕВ

Сергеева В.И., Суслов П.А.

Научный руководитель:
д.м.н. Овсянников Д.Ю.

Российский университет дружбы народов
Кафедра педиатрии

Введение: Нейроэндокринная клеточная гиперплазия младенцев (НЭКГМ) — это интерстициальное заболевание легких неизвестной этиологии, манифестирующее на первом году жизни, характеризующееся синдромом персистирующего тахипноэ младенцев. Диагноз устанавливается по результатам оценки по клинической шкале диагностики НЭКГМ

и результатам компьютерной томографии (КТ) органов грудной клетки (ОГК). Пациенты с НЭКГМ могут нуждаться в проведении длительной домашней кислородотерапии (ДДК) и гиперкалорийном питании. Как своевременная диагностика заболевания, так и выявление показаний для назначения ДДК пациентам с НЭКГМ, являются сложными задачами практической педиатрии, которым посвящены лишь единичные публикации в отечественной и зарубежной литературе.

Клиническое наблюдение: Мальчик А., 1 год 1 мес., поступил в инфекционное отделение ДИКБ №6 ДЗМ с жалобами на учащенное дыхание, одышку и втяжение уступчивых мест грудной клетки. Ребенок от 1-й по счету беременности, 1-х срочных самостоятельных родов, родился с весом 2600 г. В 6 месяцев перенес острый бронхиолит (стационарное лечение в условиях ОРИТ), после чего в течение 4 месяцев у ребенка сохранялись жалобы на частое дыхание, втяжения уступчивых мест грудной клетки, задержки прибавок массы тела. Ребенок получал несколько курсов антибактериальной терапии без клинического эффекта. Указанные симптомы усилились на фоне респираторной инфекции, в связи с чем ребенок был госпитализирован с предварительным диагнозом: «ОРВИ, острый обструктивный бронхит, дыхательная недостаточность (ДН) I степени». Состояние при поступлении было расценено как средней степени тяжести в связи с наличием синдрома дыхательной недостаточности. При осмотре частота дыхательных движений (ЧДД) составляла 60 дыхательных движений в минуту, по данным чрескожной пульсоксиметрии сатурация кислорода (SpO2) составляла 93%. При аускультации выслушивалась крепитация по передней поверхности грудной клетки. Для проведения дифференциальной диагностики с внебольничной пневмонией была выполнена обзорная рентгенография ОГК в прямой и боковой проекциях, при которой было выявлено усиление легочного рисунка, очаго-инфильтративные изменения выявлены не были. В связи с наличием синдрома персистирующего тахипноэ проведена оценка по клинической шкале НЭКГМ — 9 из 10 баллов. Для подтверждения диагноза была проведена КТ ОГК без контрастирования, по результатам которой в средней доле правого легкого, S7 левого легкого определялись участки уплотнения по типу «матового стекла». По результатам оценки по клинической шкале диагностики НЭКГМ и КТ ОГК был установлен диагноз: «Нейроэндокринная клеточная гиперплазия младенцев (без морфологической верификации)». Для определения потребности в назначении ДДК была проведена пролонгированная пульсоксиметрия. Показанием для назначения ДДК является длительность снижения уровня SpO2<93% в течение 5% и более от времени измерения. Длительность снижения уровня SpO2<93% у ребенка составила 3,5 %, в связи с чем показаний для назначения ДДК не было. В условиях стационара ребенок получал симптоматическую терапию, в первые 2 дня госпитализации проводилась кислородотерапия с потоком кислорода 2 л/мин. с улучшением состояния ребенок был выписан под наблюдение педиатра по месту жительства. Через полтора месяца на фоне респираторной инфекции состояние ребенка резко ухудшилось: увеличилась ЧДД, отмечалась одышка с втяжением уступчивых мест грудной клетки. Ребенок был повторно госпитализирован в ДИКБ№6 ДЗМ с симптомами ДН II ст. Помимо этого, за 2 месяца ребенок прибавил в весе 100 г, в связи с чем была повторно проведена пролонгированная пульсоксиметрия, по результатам которой длительность снижения SpO2 ниже 92% составляла 4,5 % от времени наблюдения. Учитывая низкие прибавки в весе, повторную госпитализацию с симптомами ДН и результатами пролонгированной пульсоксиметрии ребенку была назначена ДДК. После начала проведения ДДК было отмечено резкое увеличение прибавок массы тела. Ребенок получал ДДК в течение 5 месяцев в круглосуточном режиме, затем еще 8 месяцев только во время сна и круглосуточно в острый период респираторных инфекций. За время проведения ДДК и по настоящее время госпитализаций не было. Сейчас ребенку 3 года, ЧДД в покое сохраняется в пределах 25–35 дыхательных движений в минуту, при эпизодах респираторной инфекции выслушивается крепитация по передней поверхности грудной клетки.

Заключение: Клиническое наблюдение демонстрирует сложности в диагностике и выборе оптимальной тактики лечения и ведения пациентов с НЭКГМ. Для решения вопроса о назначении ДДК следует обращать внимание не только на результаты пролонгированной пульсоксиметрии, но и проводить анализ антропометрических и клинико-анамнестических данных.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ГИПЕРПАРАТИРЕОЗА ОБУСЛОВЛЕННОГО АДЕНОМОЙ ПАРАЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

Фадичева К.А.

Научный руководитель:
к.м.н., доцент Савельева Е.В.

Оренбургский ГМУ МЗ РФ
Кафедра факультетской педиатрии

Актуальность. Первичный гиперпаратиреоз (ПГПТ) — значимое эндокринное заболевание, которое развивается в результате первичной патологии паращитовидных желез, характеризуется избыточной секрецией паратиреоидного гормона и проявляющееся нарушением обмена кальция и фосфора, поражением костной системы и/или внутренних органов. Полиорганные нарушения различной степени выраженности могут приводить к существенному снижению качества жизни, инвалидизации пациентов, повышенному риску преждевременной смерти. Наиболее часто причиной ПГПТ является аденома околощитовидной железы. Целью демонстрации

данного клинического случая является анализ актуальности данной патологии в практике врача-педиатра. В силу недостаточной осведомленности практических врачей, диагностика ПГПТ затруднена, в связи с чем специалисты часто сталкиваются с уже запущенными формами данного заболевания и лечат его последствия.

Клинический случай. Пациентка А. 17 лет, из анамнеза заболевания известно, что 3 года назад девочку стали беспокоить боли в правой голени, не связанные с травмой. В 2020 году обратились к травматологу-ортопеду по месту жительства, был выполнен рентген большеберцовой кости, где был обнаружен в средней трети диафиза правой большеберцовой кости участок патологической перестройки костной ткани высотой 7см. Надкостница была истончена, кость раздута до 2,8 см и на данном участке лишена костного рисунка. На основании этого был поставлен диагноз: Костная киста правой большеберцовой кости. Рекомендовано дальнейшее наблюдение у травматолога-ортопеда. В январе 2022 года в связи с усилением боли в правой голени родители с девочкой самостоятельно обратились в приемное отделение Центра детской хирургии, где девочка была госпитализирована.26.01.2022 была проведена операция — эскохлеация (костная пластика кисты средней трети правой большеберцовой кости замещена гомокостью). В динамике появились боли в других костях. На КТ тазобедренных и правого коленного сустава выявлено множественное остеолитическое поражение костей скелета — проксимального отдела метаэпифиза правой бедренной кости, шеек и головок обеих бедренных костей и левой латеральной массы крестца. Была рекомендована консультация эндокринолога.

В сентябре 2022 г. родители с девочкой обратились к эндокринологу, было проведено обследование: повышение ПТГ — 1271 пг/мл (реф.15,0–65,0), снижение фосфора — 0,65 ммоль/л (реф.0,81–1,45), повышение кальция ионизированного — 1,97 ммоль/л (реф.1.16–1,32), повышение ЩФ — 271 ЕД/л (45–87 ЕД/л), показатели ТТГ — 3,04 мк МЕ/мл и Т4 св. — 12,8 пмоль/л в норме.

УЗИ ЩЖ от 13.09.2022 — за левой долей паращитовитодной железы определяется овальное солидное образование смешанной эхогенности (больше гипоэхогенное), контуры ровные и четкие, размерами 36,4 × 17,7 × 18,7 мм. Заключение: Аденома ПЩЖ. Была рекомендована госпитализация в эндокринологическое отделение ОДКБ.

Госпитализирована 21.09.2022 впервые в эндокринологическое отделение ОДКБ с целью обследования и определения тактики лечения. При поступлении отмечались жалобы на боли в костях, утомляемость, слабость. Состояние средней степени тяжести. Положение активное, сознание ясное. При осмотре была выявлена гипотрофия мышц нижних конечностей.

Эндокринологический статус: Возраст 17 лет 7 месяц. Масса 60 кг. Рост 170 см. АД 132/86 мм рт ст. Пульс 99 уд в мин. Физическое развитие на 19 лет. SDS роста: +1 SD, ИМТ = 20,8кг\м^2 — норма. Площадь поверхности тела 1,13 м^2. Щитовидная железа 0 степени увеличения, эластичная. Нарушение функции: нет. Паращитовидные железы: клинических признаков нарушения функции нет. Судорог в анамнезе нет. Наружные половые органы сформировались по женскому типу, правильно. ПФ: Ax3Pb4Ma4Me3. Половое развитие: V по Таннеру. Надпочечники: клинических признаков нарушения функции нет.

Проведено обследование:

Общий (клинический) анализ крови и общий анализ мочи — без патологии.

Биохимический анализ крови: повышен уровень кальция — 2.70 ммоль/л. (норма 2.2 — 2.6), гиперхолестеринемия — 5.5 ммоль/л (норма 3.9 — 5.2), повышен общий билирубин — 22.7 мкмоль/л. (норма 1.7–21.0), повышен показатель щелочной фосфатазы — 475.7 МЕ/л (норма 0.0–258.0).

Гормональный профиль: Паратгормон 929.1 пг\мл (норма 15–65). Кальцитонин 1.74 пг\мл (норма 0–6.4).

ЭКГ: Заключение: ЭОС влево. Синусовый ритм 86–75 в мин. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. ЭКГ-признаки нагрузки на оба желудочка.

УЗИ щитовидной железы и паращитовидных желез: Щитовидная железа расположена в типичном месте. Общий объём долей 11.5 cm3. Контуры: четкие, ровные. Структура: однородная. Кровоток: не усилен. Эхогенность не изменена. Заключение: ЭХО — картина щитовидной железы без патологии. Паращитовидная железа справа не визуализируется. За левой долей определяется гипоэхогенное однородное образование, 17.5 × 16 × 36.6 мм, с усиленным кровотоком внутри. Заключение: Объёмное образование паращитовидной железы. Регионарные лимфоузлы не изменены. По результатам проведенного обследования был установлен клинический диагноз: Первичный гиперпаратиреоз. Аденома паращитовидной железы.

Рекомендовано: госпитализация в ФГБУ «НМИЦ ЭНДОКРИНОЛОГИИ» для удаления аденомы паращитовидной железы.

Заключение. Подход к диагностике и лечению данного заболевания должен быть междисциплинарным, а настороженность врачей первичного звена на предмет данной патологии поспособствует раннему выявлению и проведению эффективной терапии.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: «МАСТОЦИТОЗ У ДЕВОЧКИ 10 ЛЕТ»

Мамедова А.С.кызы, Фадеева Д.В., Бихерт И.И.

Научный руководитель:
к.м.н., доцент Ивановская Т.Н.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра акушерства и гинекологии ПФ
Российская детская клиническая больница РНИМУ
им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

Мастоцитоз — это редкое гетерогенное заболевание(1 на 10000 населения), характеризующееся разрастанием и пролиферацией мастоцитов (тучных клеток). В 80% случаев в основе болезни лежит возникновение соматических мутаций в гене c-KIT, участвующий в регуляции активации тучных клеток. Чаще всего (90% случаев) точечная мутация возникает в экзоне 17 гена c-KIT, но также встречается мутации в экзонах V560G, D816F, D816H. Наличие данных мутаций ведёт к бесконтрольному делению и размножению мастоцитов, которые могут поражать кожу, кости, лимфатические узлы, селезенку, легкие. Патогенез заболевания основан на высвобождение биологически активных веществ из тучных клеток, главным образом гистамина, гепарина, простогландинов, серотонина, триптазы, в результате чего развивается соответствующая клиническая картина.

Проявляется данное заболевание в виде кожного мастоцитоза, с преимущественным поражением кожного покрова на туловище и конечностях, а также системного мастоцитоза с поражением внутренних органов и систем. Клинически кожная форма мастоцитоза может быть представлена в виде пигментной крапивницы, мастоцитомы или диффузным/телеангиэктатическим кожным мастоцитозом. В 60–80% встречается пигментная крапивница, которая представляет собой пятнисто-папулезные высыпания на коже от розового до буро-коричневого цвета различных размеров и форм. При трении, давлении или любом другом физическом воздействии на высыпания наблюдается положительный симптом Дарье-Унны (появление отечности, гиперемии на месте элемента). Помимо местных реакций, у больных могут наблюдаться зуд, жжение, покраснение кожи, появление пузырей на месте поражённой кожи. Общее состояние пациента при этом тоже может страдать: возникают головные боли, головокружения, выраженное беспокойство, тошнота, рвота, диарея, в некоторых случаях, чаще при системном мастоцитозе, могут наблюдаться остеопороз, астма-подобные симптомы, анафилактические реакции. Все эти симптомы связаны с дегрануляцией тучных клеток и выходом медиаторов.

В детском возрасте чаще всего встречаются кожные формы болезни, которые могут спонтанно регрессировать в 67% случаев к пубертатному возрасту и, как правило, прогноз у таких больных благоприятный.

Клинический случай.

Девочка М. 10 лет поступила в отделение детской гинекологии РДКБ с жалобами на наличие образований в области больших половых губ.

Из анамнеза: ребёнок от 2 беременности, протекавшей без осложнений; вторых срочных родов. Мама отмечает появление образований в области вульвы у ребёнка с 6 лет, элементы субъективно не беспокоят. К врачам по поводу этого не обращались, не лечились. На коже туловища определяются единичные папулезные высыпания светло-коричневого и розового цвета округлой формы размером 0,5–1,0 см в диаметре, с чёткими ровными границами, безболезненные при пальпации. Девочка М. находится под наблюдением дерматолога КДЦ РДКБ с 6 лет по поводу мастоцитоза кожи.

Из анамнеза жизни: наследственность не отягощена, перенесённые операции и травмы отрицает, профилактические прививки сделаны по возрасту.

Гинекологический статус: менструаций не было, оволосение по женскому типу. Наружные половые органы развиты правильно. В области больших половых губ с обеих сторон визуализируются два узловых образования шаровидной формы размером около 1–1,5 см в диаметре, цвета обычной кожи, расположенных ближе к задней спайке. Элементы плотноэластической консистенции, подвижные, безболезненные при пальпации, легко смещаемые под кожей. Симптом Дарье-Унны слабо положительный. Клитор не увеличен, слизистая влагалища не гиперемирована. При двуручном исследовании матка в срединном положении, не увеличена, плотная, подвижная, безболезненная. Придатки с обеих сторон не определяются.

В результате лабораторных исследований: клинический анализ крови, биохимический анализ крови, коагулограмма, исследование на гормоны, клинический анализ мочи — патологий и отклонений не выявлено

По результатам ультразвукового исследования (05.12.2022) в проекции больших половых губ визуализируются гетерогенное образование справа 25 × 9 × 14 мм, слева 17 × 9 × 12 мм. ЦДК в норме. Патологий органов малого таза не выявлено.

На основании жалоб, анамнеза, общего и гинекологического осмотров, лабораторных и инструментальных методов исследований проводился дифференциальный диагноз с нейрофиброматозом. Однако убедительных данных за нейрофиброматоз (нарушения со стороны костной, нервной, эндокринной систем) не выявлено. Была рекомендована биопсия образований.

В декабре 2022 года произведена операция: биопсия опухоли вульвы. По результатам которой морфологическая картина соответсвует мастоцитозу.

Вывод: Диагностика мастоцитоза довольно затруднительна в связи с особенностью встречаемости заболевания, недостаточностью знаний и вари-

абельностью форм. Патогномоничным симптомом в большинстве случаев (99%) для кожных форм мастоцитоза является положительный симптом Дарье-Унны. Стоит помнить, что кожные формы данной болезни могут быть проявлением системного заболевания, а также, если заболевание манифестировало в кожной форме в более старшем возрасте, возможен его переход в системные формы, поэтому необходим тщательный контроль и пристальное наблюдение за больными. Таким образом, важен анализ всех данных для определения правильного подхода к диагностике и тактике ведения пациентов.

ГЕМОФИЛИЯ А У ДЕВОЧКИ 8 ЛЕТ

Болкисев Н.А., Демина С.А.

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

РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ
Морозовская детская городская клиническая больница

Актуальность. Гемофилия А — это Х-сцепленное рецессивное генетическое заболевание свертывающей системы крови, связанное с мутацией в гене FVIII и обусловленное дефицитом VIII фактора свертываемости крови. Принято считать, что гемофилия является мужским заболеванием с частотой встречаемости 1:10000 мужчин. Гемофилия у женщин встречается довольно редко. В настоящее время в мире зарегистрировано всего 60 случаев гемофилии у женщин за всю историю. Может возникать в результате наследования гена и от отца, больного гемофилией, и от матери-носительницы. Также гемофилия может быть проявлением мутации на одной Х-хромосоме с инактивацией гена на другой. У некоторых женщин, являющихся носительницами мутаций гена FVIII, могут наблюдаться клинические проявления гемофилии в легкой форме.

Цель.Описать пациентку с наследственным дефицитом фактора VIII, легкой формы.

Клинический случай. Пациентка П., 04.03.2015 года рождения. Наследственный анамнез не отягощен. В декабре 2022 года появилась отечность и боль в правом коленном суставе, травматизации не было. с данными жалобами обращались в местную областную больницу, где был выявлен гемартроз. Была выполнена пункция и эвакуация крови. Гемартроз повторялся 7 раз, проводились пункции. В начале февраля 2023 года ребенок предъявлял жалобы на боль в правом коленном суставе, ограничение движений. Была направлена в ДГКБ им. Филатова, где была проведена пункция, объем эвакуированной крови 40 мл. Заподозрена коагулопатия. 09.02.2023 из ДГКБ им.Филатова бригадой скорой медицинской помощи была перевезена в МДГКБ в отделение гематологии.

Состояние при поступлении в МДГКБ средней тяжести, сустав иммобилизован ортезом. Пальпация правого коленного сустава болезненна, отек мягких тканей. Движения в объеме ограничены, болезненны. Симптом “баллотирования” слабоположительный.

По результатам компьютерной томографии наблюдалась деструкция в области заднего края латерального мыщелка правой бедренной кости с нарушением целостности кортикального слоя, признаки правостороннего гемартроза. Лабораторно: удлинение активированного частичного тромбопластинового времени (АЧТВ) 44,3 секунды (нормальное значение 26,9–38,7 с). При дальнейшем обследовании выявлено значительное снижение активности VIII фактора 6,70% (нормальное значение 60,60–154,40%). Ингибитор активности фактора VIII не обнаружен. Был поставлен диагноз: гемофилия А, легкая форма. Была назначена коррекция гемостаза фактором свертывания VIII в дозе 1000 МЕ 1 раз в сутки 4 дня. На фоне проведенной гемостатической, физиотерапевтической терапии на область сустава явления гемартроза были купированы. Была выписана из стационара в удовлетворительном состоянии.

Заключение. Гемофилия А редкое наследственное заболевание, которое встречается преимущественно у мужчин, редко может проявляться и у женщин. Данный случай демонстрирует необходимость в диагностической настороженности при обследовании девочек с коагулопатиями, имеющих клинические проявления гемофилии. Данная пациентка проходит генетическое обследование для уточнения диагноза.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ Т-ЛИМФОБЛАСТНОЙ (ДИФФУЗНОЙ) НЕХОДЖКИНСКОЙ ЛИМФОМЫ, ОСЛОЖНИВШЕЙСЯ ТЭЛА

Хударова К.М., Озерова Е.С., Исаева П.А.

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

РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность.

Неходжкинские лимфомы (НХЛ) — генерализованные злокачественные опухоли иммунной системы из клеток внекостномозговой лимфоидной ткани различной гистогенетической принадлежности и степени дифференцировки. В детском возрасте НХЛ характеризуются высокоагрессивными формами и быстрым прогрессированием.

Цель.

Описать течение лимфобластной (диффузной) НХЛ, осложнившейся тромбоэмболией легочной артерии (ТЭЛА).

Клинический случай.

Мальчик А, 13 лет 30.04 жаловался на боль в спине, в правой половине грудной клетки, в правом плече, лечился у мануального терапевта, боли нарастали, присоединилось ощущение сердцебиения. 03.05 трижды была рвота, осмотрен врачом по месту жительства и госпитализирован в стационар, где 07.05 сделана компьютерная томография (КТ) грудной клетки, выявлены объёмное образование в переднем средостении с признаками инвазии в медиастинальную и костальную плевры, аденопатия регионарных лимфоузлов с тотальным правосторонним гидротораксом и ателектазом правого легкого, умеренный гидроперикард. с 08.05. по 10.05.22 находился в хирургическом отделении с тотальным гидропневмотораксом справа, дыхательной недостаточностью. При плевральной пункции трижды эвакуировано более 1500 мл жидкости. 12.05 бригадой СМП госпитализирован в МДГКБ, выполнено КТ грудной клетки — в обеих плевральных полостях жидкость: справа 520 мл, слева 455 мл, в средостении образование кистозно-солидной структуры с выраженным масс-эффектом (123,8 мм × 115 мм × 158,6 мм), с зонами распада; распространенность на костальную плевру справа, межреберные промежутки 2–7, корни обоих легких и явления перициссурита. 13.05 — пункция и дренирование перикарда, торакоскопия слева, биопсия образования и дренирование плевральных полостей. Диагностирована Т-лимфобластная (диффузная) НХЛ. с 14.05 начата циторедуктивная терапия согласно протоколу NHL-BFM-2004. 15.05 по данным УЗИ сосудов верхних конечностей: слева — окклюзионный тромбоз подключичной, подмышечной вен и v.basilika, справа — неокклюзионный тромбоз подключичной вены, начата антикоагулянтная терапия. 1.06 возникло затруднение дыхания, умеренная тахикардия, снижение сатурации до 93%. По данным КТ органов грудной клетки — признаки двухсторонней массивной ТЭЛА. По жизненным показаниям, проводился тромболизис препаратом алтеплаза с положительным эффектом. До настоящего времени ребенок получает лечение согласно протоколу NHL-BFM-2004 с положительной динамикой.

Обсуждение.

У детей до 14 лет при обнаружении новообразований крупных размеров в первую очередь необходимо исключить НХЛ, так как из-за особенностей локализации и развития патологического процесса они часто сопровождаются внезапными жизнеугрожающими состояниями. Так, у мальчика А. установлены синдром сдавления верхней полой вены, нарушение дыхания, ТЭЛА. В процессе терапии обнаружены аллергическая реакция на аспарагиназу в виде бронхоспазма и замедленная скорость элиминации метотрексата. Несмотря на риски, необходимо продолжить лечение аспарагиназой, так как она входит в комплекс основной терапии, без которой невозможно добиться успешного результата. При контрольной КТ органов грудной полости выявлена остаточная опухоль, в связи с чем проводилась вторая биопсия образования для дифференцирования между резидуальной опухолью и фиброзом; атипии в материале не обнаружено.

Заключение.

Описание пациента демонстрирует, как быстро от возникновения первых неспецифических симптомов появились жизнеугрожающие состояния, поэтому необходима онконастороженность врачей любой специальности для своевременного направления к необходимым специалистам и для правильной тактики лечения, что поможет снизить развитие осложнений и риск рецидива, который особенно высок в первые два года после окончания терапии.

ИДИОПАТИЧЕСКАЯ ЦИТОПЕНИЯ И ПЕРВИЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ: СИНДРОМ СТОРМОРКЕНА

Тулупова С.А., Егорова А.И.

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

РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение: Синдром Сторморкена — орфанное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленное мутацией в гене STIM1. Для него характерны тромбоцитопения, аспления, тубулярная миопатия, миоз, ихтиоз и дислексия.

Клинический случай: Мальчик 6 мес был госпитализирован в МДГКБ в связи с нарастанием геморрагической сыпи на руках, туловище и некупируемым судорожным синдромом. В анамнезе: лечение анемии, тромбоцитопении, первичного иммунодефицита; тонические судорожные приступы с версией глаз без эпилептиформной активности на ЭЭГ. Наследственность со стороны родителей не отягощена, брак близкородственный: мать и отец двоюродные брат и сестра. Ребенок от четвертой беременности вторых родов: 1, 2 беременность — неразвившиеся, 3 — девочка, умерла в домашних условиях. При поступлении в МДГКБ: тромбоциты 65×10^9/л, эритроциты $3{,}1 \times 10^{12}$/л. В связи с сохранением тромбоцитопении после введения внутривенного иммуноглобулина, тромбоконцентрата, стимулятора тромбопоэза проведена пункция костного мозга: исключены системные гематологические заболевания. Рекомендовано генетическое обследования для определения генеза тромбоцитопении. При оценке TREC/KREC не исключена иммунная дисрегуляция: снижение TREC при нормативных показателей клеточного иммунитета в рамках синдромальной патологии. На КТ головного мозга 18.06 обнаружено кровоизлияние в правую теменную долю головного мозга с прорывом в желудочковую систему, нарастание внутричерепной гипертензии. Установлен наружный вентрикулярный дренаж. Рентгенограмма легких 24.06: двусторонняя пневмония. В посевах: P. aeruginosa, K. pneumoniae,

S.aureus. Получен результат ДНК-диагностики полноэкзомного секвенирования : у ребенка с тромбоцитопенией/тромбоцитопатией, анемией, иммунодефицитным состоянием, асплением верифицирован синдром Сторморкена, обусловленный мутацией в гене STIM1. Оформлен паллиативный статус. Несмотря на проводимое лечение, состояние ребенка ухудшалось. Реанимационные мероприятия безуспешны, констатирована биологическая смерть пациента.

Заключение: Отсутствие эффективной терапии и патогмоничных признаков, мультисистемный характер заболевания — данные факторы затрудняют верификацию синдрома Сторморкена и лечение больных. Семьи, имеющие детей с синдромом Сторморкена, требуют генетического консультирования при планировании следующей беременности. Своевременная диагностика синдрома позволяет улучшить уровень жизни пациентов, оформить паллиативный статус.

КИСТОЗНОЕ ОБРАЗОВАНИЕ НИЖНЕЙ ТРЕТИ ДИАФИЗА БЕДРЕННОЙ КОСТИ: ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПУТЬ ОТ ОНКОЛОГИИ ДО ДЕФИЦИТА XIII ФАКТОРА

Егорова А.И., Тулупова С.А.

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

РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение: Поражение опорно-двигательного аппарата в педиатрии требует междисциплинарного подхода: этиология заболеваний широка и многообразна. Фактор XIII — фермент каскада свертывания крови, играющий ключевую роль в поддержании функциональной целостности фибриновых сгустков, в репарации и коммуникации эндотелиальных клеток. Изменение его уровня активности в крови пропорционально тромботическому или геморрагическому риску.

Клинический случай: Мальчик 17 лет госпитализирован в МДГКБ с жалобами на боль и отек левой голени и колена, экхимозы в левой подколенной области и по задней поверхности левой голени. Из анамнеза: недавно перенес травму левого коленного сустава, проведена пункция сустава и наложение гипсовой лонгеты. Болел ангиной, получал антибактериальную терапию (цефиксим). КТ левого коленного сустава: картина синовита, супраселлярного бурсита слева, образование диафиза левой бедренной кости (киста или фиброзная дисплазия). УЗДГ сосудов нижних конечностей: признаков нарушения проходимости поверхностных и глубоких вен нижних конечностей не выявлено. Лабораторно: повышение С-реактивного белка 10,7 мг/л. В коагулограмме гипокоагуляции не обнаружено. По данным МРТ левого коленного сустава выявлено дополнительное кистовидное образование нижней трети диафиза левой бедренной кости. Ребенок был консультирован онкологом: данных за злокачественное образование не обнаружено. Для исключения врождённой коагулопатии проведено расширенное коагулологическое исследование: выявлено снижение XIII фактора до 38,6%, ставшее причиной спонтанной гематомы.

В связи с положительной динамикой — обратным развитием гематомы, купированием отека на фоне физиотерапии от заместительной терапии свежезамороженной плазмой и криопреципитата решено воздержаться. Выписан в стабильном состоянии под наблюдение педиатра, гематолога, травматолога.

Заключение: В данном клиническом случае дефицит XIII фактора стал причиной развития геморрагического синдрома. Для диагностики требовалась тщательная оценка симптомов болезни, проведение расширенного коагулологического исследование. Заподозрить дефицит XIII фактора позволило имеющееся несоответствие между выраженным геморрагическим синдромом у пациента и отсутствием отклонений в стандартной коагулограмме.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ВРОЖДЕННОГО ФИБРОЗА ПЕЧЕНИ У ПОДРОСТКА 17 ЛЕТ

Малето Е.М., Луценко В.В.

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

РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ
РНЦХ им. академика Б.В. Петровского

Мальчик, 17 лет 5 мес. Из анамнеза известно, что с раннего возраста у ребенка отмечалось увеличение живота в размерах, однако дополнительного обследования не проводилось. В возрасте 6 лет — усиление венозного рисунка на груди, а также вокруг пупка, осмотрен хирургом — впервые выявлена гепатоспленомегалия, в связи с чем госпитализирован в стационар. По данным клинического анализа крови — тромбоцитопения до 134×10^9/л. В биохимическом анализе крови — минимальное повышение АСТ до 76,3 МЕ/л. Данных за коагулопатию не выявлено. Лабораторно исключены вирусные гепатиты В и С, аутоиммунные поражения печени, первичный склерозирующий холангит, недостаточность альфа1-антитрипсина, болезнь Вильсона и наследственный гемохроматоз. По результатам УЗИ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия (печень 111×48 мм, селезенка 137×54 мм), усиление скорости кровотока по воротной и селезеночной венам, необлитерированная пупочная вена (диаметром 7–8 мм с активным кровотоком), артериовенозные свищи внутренней подвздошной артерии. При УЗИ почек патологии не выявлено. По данным ЭГДС: варикозное расширение вен пищевода (ВРВП) II степени, антральный гастрит. Ангиография: внепеченочная форма портальной гипертензии. Учитывая результаты обследования, угрозу кровотечения из варикозно расширенных вен пищевода, принято решение о проведении опе-

ративного вмешательства — выполнена лапаротомия, спленоренальное шунтирование «бок-в-бок», биопсия печени. При морфологическом исследовании гепатобиоптата выявлено, что архитектоника печени нарушена, определяются широкие, плотные, коллагеновые тяжи с большим количеством кистозно расширенных желчных протоков, окружающие неизмененные печеночные дольки, центральные вены сохранены, гепатоциты с мелкозернистой цитоплазмой. Морфологическая картина характерна для врожденного фиброза печени. Впоследствии регулярно наблюдался в педиатрическом федеральном центре. Длительно получал курсы гепато- и гастропротекторной терапии. Последняя госпитализация в педиатрический стационар в возрасте 17 лет. При осмотре: живот обычной формы, симметричный, пальпаторно мягкий, незначительно болезненный в эпигастральной области и правом подреберье, при перкуссии нижняя граница печени выступает на +1+7+12+5 см из-под края реберной дуги, начиная с правой среднеключичной линии, при пальпации печень “каменистой плотности”, край закруглен, бугристый, пальпация его болезненна; пальпируется нижний полюс селезенки. По данным лабораторного обследования: количество тромбоцитов на нижней границе нормы — 156×10^9/л, АЛТ и АСТ в норме. По результатам контрольных ЭГДС, ВРВП не отмечалось, эндоскопическая картина дистального катарального эзофагита, антрального гастрита, дуоденита. По данным УЗИ: гепатоспленомегалия и гемодинамические признаки портальной гипертензии сохранялись без прогрессирования, спленоренальный анастомоз состоятелен. Фиброэластография печени: при проведении серии измерений в правой доле печени показатели выраженно повышены и неоднородны, колеблются от 19,6 до 45,0 кПа; среднее значение — 39,7 кПа (F4 — по шкале METAVIR). По данным гепатосцинтиграфии печени отмечено диффузно-очаговое поражение печени с признаками снижения функции органа и ретикулоэндотелиальной системы, портальной гипертензии. По данным МРТ органов брюшной полости выявлены грубые структурные изменения паренхимы печени, признаки холангита. Продолжен курс гепато- и гастропротекторной терапии. Подросток переведен под наблюдение во взрослую медицинскую сеть.

Известно, что в возрасте 24 лет госпитализирован в стационар с жалобами на фебрильную лихорадку, пожелтение кожных покровов и склер, боли в правом подреберье. В клиническом анализе крови — тромбоцитопения (96×10^9/л). В биохимическом анализе крови отмечалось повышение АСТ до 204,1–748,3 МЕ/л, АЛТ до 101,9–1164,0 МЕ/л, общего билирубина до 45,9 мкмоль/л (прямая фракция — 20,7 мкмоль/л), С-реактивного белка до 164,03 мг/л. По данным УЗИ, утолщение стенок желчных протоков, расширение их просвета, в полости желчного пузыря гиперэхогенная взвесь. МР-признаки холедохоэктазии. В связи с выявленными признаками стенозирующего папиллита, билиарной гипертензии, механической желтухи выполнена эндоскопическая атипичная папиллосфинктеротомия, стентирование холедоха. Получал антибактериальную, гепато- и гастропротекторную терапию, на фоне которой жалобы, синдром цитолиза, холестаза и воспалительная активность были купированы. Выписан в удовлетворительном состоянии.

ВФП — редкая патология, относящаяся к варианту поликистозной болезни, обусловленное мутациями в гене ARPKD, характеризующаяся портальным фиброзом, нарушением морфогенеза внутрипеченочных ветвей портальной вены (ангиодисплазия) и желчных ходов с формированием их кистозного расширения. К основным признакам заболевания относят выраженные структурные изменения печени с развитием портальной гипертензии, представляющей значительную опасность, так как клинически патология длительное время протекает бессимптомно и первым ее проявлением в возрасте 5–10 лет может стать кровотечение из варикозно расширенных вен пищевода, создающее высокий риск летального исхода.

В настоящее время сохраняется гиподиагностика врожденного фиброза печени ввиду слабой осведомленности о заболевании практикующих педиатров. Проявления и характер течения патологии схожи с таковыми при циррозе печени (ЦП) различной этиологии. Отличительными чертами ВФП является относительная сохранность функции печени, несмотря на ее выраженные структурные изменения. При ВФП в отличие от ЦП на первый план выходят признаки выраженной портальной гипертензии в дошкольном и младшем школьном возрасте, тогда как при ЦП на начальных этапах доминируют явления гепатита, коагулопатии и нарушения белково-синтетической функции печени.

Таким образом, для верной диагностики ВФП необходим мультидисциплинарный подход с участием педиатров, гепатологов, врачей лучевой диагностики, эндоскопистов и детских хирургов для своевременного выявления портальной гипертензии и принятия решения о проведении оперативного вмешательства, что позволит улучшить прогноз заболевания и предотвратить развитие угрожающих жизни осложнений. Важно помнить, что у молодых взрослых с ВФП могут отмечаться эпизоды билиарной гипертензии, о чем педиатры должны своевременно сообщать информацию при передаче подростков во взрослую сеть.

ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ ФОРМЫ ВРОЖДЕННОЙ ГИПЕРПЛАЗИИ НАДПОЧЕЧНИКОВ

Казаков С.О., Козодаева В.И.

Научные руководители:
д.м.н., профессор Логачев М.Ф.,
к.м.н., доцент Логачева Т.М.,
к.м.н., доцент Уколова И.Л.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра эндокринологии ПФ
Российская детская клиническая больница РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

Актуальность

Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН) — это группа аутосомно-рецессивных наследственных болезней, обусловленных генетическими дефектами ферментов стероидогенеза. Главное звено патогенеза — нарушение синтеза кортизола и компенсаторное повышение продукции АКТГ и промежуточных соединений с андрогенной и минералкортикоидной активностью. Выделяют три основные формы ВГН: простую вирильную, тяжелую сольтеряющую и гипертоническую. Нередко между этими тремя формами требуется проведение дифференциальной диагностики в зависимости от особенностей клинических проявлений.

Клинический случай

Девочка М., 9 лет 5 мес., от 4 беременности (1–2 беременности — роды, дети здоровы), с отягощенным течением, роды в срок. Тяжесть состояния обусловлена неврологической симптоматикой. В родильном доме выявлено неправильное строение наружных гениталий (гипертрофия клитора, урогенитальный синус) по бисексуальному типу (кариотип 46XX). На основании положительного результата скрининга 17-ОН-прогестерона (17-ОНП): 11,7 нмоль/л, поставлен диагноз ВГН, начата заместительная терапия. ДНК-анализ на мутации CYP21 отрицательный. По линии матери есть родственник с установленным диагнозом ВГН, предположительно гипертоническая форма.

2014, ноябрь: прооперирована по поводу устранения дефектов строения наружных гениталий: резекция гипертрофированного клитора с сохранением головки, сформированы наружные половые губы, косметический эффект хороший.

2020, апрель: повторно проведен молекулярно-генетический анализ на точечные мутации в гене CYP21, результат отрицательный. Также выявлено повышение артериального давления, назначено обследование.

2020, август: по данным суточного мониторинга артериального давления (СМАД) выявлена систоло-диастолическая артериальная гипертензия (АГ). ЭХО-КГ: аортальная (1 ст.), митральная (1 ст.), трикуспидальная (1 ст.), легочная (1 ст.) регургитация, дополнительная хорда левого желудочка. Гормональный профиль: 17-ОНП: 3,42 нмоль/л, альдостерон 22 пг\мл.

2020, декабрь: выявлены признаки преждевременного полового развития, поставлена диагностическая проба с диферелином, результат отрицательный. Гормональный анализ: АКТГ — 370 пг/мл, 17-ОП 17,9 нмоль/л,

2021, декабрь: на основании многократных пограничных значений 17-ОНП, высоких показателей АКТГ и тестостерона, гонадотропин-независимого преждевременного полового развития, артериальной гипертензии проведено секвенирование гена CYP11. Результат: в гене CYP11B1 выявлена гомозиготная мутация. Поставлен диагноз: гипертоническая форма ВГН (дефицит 11-β гидроксилазы).

ВГН у ребенка была выявлена в первые недели жизни: на момент рождения обнаружили неправильное строение наружных гениталий, а затем — положительный результат скрининг-теста на 17-ОНП. Однако форма ВГН оставалась неизвестной на протяжении 7 лет: сразу же после скрининга в роддоме был проведен генетический тест на мутацию в гене CYP21 — результат отрицательный, в апреле 2020 г. (спустя 7 лет) тест проведен повторно — результат отрицательный; выявлена артериальная гипертензия, подтвержденная результатами СМАД в августе 2020 г., что и дало основания заподозрить гипертоническую форму ВГН. В декабре 2020 выявлены признаки гонадотропин-независимого преждевременного полового развития, сниженный уровень альдостерона, повышенный уровень АКТГ. В декабре 2021 на основании ДНК-анализа CYP11 (мутация в CYP11B1, результат положительный) была установлена гипертоническая форма ВГН.

Заключение

На начальном этапе обе формы имеют общие клинические признаки, связанные с действием избытка андрогенов и дефицита кортизола. Один из признаков — внутриутробная андрогенизация различной степени выраженности, на основании которой в первые годы жизни пациентам ошибочно устанавливается диагноз дефицита 21-гидроксилазы, так как уровень 17-ОНП у них также повышен. Однако при дефиците β11-гидроксилазы дополнительно выявляется АГ, не связанная с передозировкой кортикостероидных препаратов. Манифестация АГ происходит в разном возрасте, что вызывает трудности дифференциальной диагностики между клиническими формами.

Для более эффективной дифференциальной диагностики у детей с типичными клиническими проявлениями основных форм ВГН, но в отсутствие мутаций в гене CYP21, необходимо исследование спектра стероидов в суточной моче и/ или мутации в гене CYP11B1, что позволит быстрее установить точный диагноз и своевременно назначить лечение в случае манифестации АГ.

СЛУЧАЙ КОМОРБИДНОГО ПАЦИЕНТА С КЛАССИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ САНФИЛИППО

Карманова С.Е., Маслов В.П.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Классический синдром Санфилиппо — гетерогенное заболевание, вызванное мутацией ферментов, способствующих деградации гепарана сульфата. Преобладает нейродегенерация с нарушениями скелета и мягких тканей вследствие накопления гликозаминогликанов. Актуальность: Частота встречаемости: 1 случай на 70000 новорожденных, самый распространенный тип А с мутацией в гене SGSH. Цель: По литературным данным диагноз устанавливается в среднем в 10 лет, что требует привлечения внимания специалистов разных областей, включения синдрома в скрининг новорожденных для ранней диагностики. Уникальность: наличие у пациента дефицита протеина S.

Описание: Пациент А. был рожден в срок без какой-либо акушерской патологии. с рождения был фенотип с грубыми чертами лица, присутствовали пупочная грыжа, гидроцефалия, гепатоспленомегалия, часто болел острыми респираторными заболеваниями. Наблюдался у невролога, который в возрасте 2 лет 9 месяцев направил ребенка на дообследование к генетику по поводу присоединившейся тугоподвижности суставов. Сдан анализ мочи на гликозаминогликаны (ГАГ): положительный. Генетическое исследование показало наличие мутации в гене SGSH — Мукополисахаридоз III А. Проведенные энзимодиагностика и электрофорез ГАГ подтвердили диагноз. Присутствовал синдром множественного дизостоза, ребенок гиперактивный, сон нарушен. с 4 лет отмечен регресс в навыках (особенно, речевых), снижение интеллекта и слуха; в 5 лет на электроэнцефалограмме — впервые зарегистрирована эпилептиформная активность в левой височной области. На магнитно-резонансной томограмме: кистозные изменения подоболочечных пространств, гидроцефалия. Начата противосудорожная терапия. Пациент госпитализировался также из-за разрастания лимфоидной ткани с обструкцией слуховых труб для рассечения и постановки шунтов, по поводу инородного тела пищевода. Дополнительное обследование в Научном исследовательском институте педиатрии и охраны здоровья детей РНХЦ им. академика Б.В. Петровского показало наличие гипертрофической кардиомиопатии, миксоматозных измененных клапанов: аортального и митрального. Основное заболевание с течением времени прогрессировало: в 2022 году госпитализирован экстренно по поводу судорог, на компьютерной томограмме — атрофия вещества головного мозга, замечена гематома лобной области. При дополнительном обследовании диагностирован дефицит протеина S. Не исключен как первичный дефицит протеина S, так и вторичный дефицит вследствие прогрессирования основного заболевания и нарушения функции печени. Противосудорожная терапия скорректирована, гематома уменьшилась. На момент ретроспективного исследования пациенту 9 лет.

Обсуждение: По данным обзоров в последнее время лечение синдрома Санфилиппо активно изучается. Существует подход к созданию баланса между синтезом и деградацией гепарана сульфата — субстратная редукционная терапия. Метод более эффективный, чем ферментозаместительная терапия, так как генистеин способен проникнуть через гематоэнцефалический барьер. Изучается генная терапия с использованием аденоассоциированных вирусов AAV5 с генами SGSH и SUMF1, на фоне терапии в фазе клинических исследований заметно улучшение у групп больных когнитивной и двигательной функций, уменьшение воспаления.

Таким образом, синдром Санфилиппо требует определенных знаний от специалистов различных профилей для ранней диагностики и лечения. Своевременную диагностику замедляет ошибочно выбранные диагнозы: муколипидозы, другие типы мукополисахаридозов, ганглиозидозы, другие заболевания неврологического спектра.

КАВЕРНОЗНАЯ МАЛЬФОРМАЦИЯ СТВОЛА ГОЛОВНОГО МОЗГА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА

Внукова Е.В., Зяблова И.Ю., Гейдарова Н.Б. кызы

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение. Кавернозная мальформация (КМ) — доброкачественное сосудистое образование с синусоидным типом строения стенки. Особого внимания заслуживает КМ ствола головного мозга из-за высокой склонности к первичным и повторным кровоизлияниям, риска развития грубого неврологического дефицита, сложности хирургического вмешательства. Распространенность КМ в популяции 0,3–0,5%.

Клинический случай. Девочка Е., 29.07.2022 г.р. рождена от матери 37 лет с неотягощенным соматическим и акушерско-гинекологическим анамнезом. От 2-ой беременности, 2-ых оперативных родов на 38 неделе. На сроке 18 недель на УЗИ диагностирована сосудистая мальформация шеи, в связи с чем наблюдалась в НМИЦ АИП им. В. И. Кулакова. Рождена в Перинатальном центре г. Иркутск путем планового кесаревого сечения. Во время родов проведена процедура EXIT. Оценка по шкале APGAR 7/7 баллов. Масса при рождении 3600г, длина при рождении 53 см. В течение первых 3 суток жизни ребенок находился в

ОРИТН, затем переведен в отделение патологии новорожденных, где проведено введение блеомицина в одну из полостей мальформации. На 15 сутки жизни ребенок выписан домой.

В течение 3 недель отмечалось ухудшение состояния: дыхание в вынужденном положении, гиперсаливация. В возрасте 1 мес 22 дня госпитализирована в ДГКБ им. Св. Владимира. Начата респираторная поддержка ИВЛ, энтеральное питание через зонд. При инструментальном обследовании методами МРТ и КТ с контрастированием: кавернозная мальформация с кровоизлиянием в ствол головного мозга диаметром 1,5 см, обширная лимфангиома с сочетанной венозной мальформацией левой половины лица, околоушной области, шеи, верхнего средостения и передней поверхности грудной клетки общим размером 10×5см. Ателектаз верхней доли правого легкого. Патологическое резкое расширение и деформация левой внутренней яремной вены. Spina bifida всех шейных позвонков. Деформация костей черепа и нижней челюсти. В 2 мес девочка переведена в ОРИТН МДГКБ, где восстановлено самостоятельное дыхание, продолжалась антибактериальная и противогрибковая терапия, заместительная гемотрансфузия учитывая нарастание анемического синдрома. По решению консилиума проведение оперативной коррекции в экстренном и срочном порядке не показано.

В 2 мес 10 дней ребенок переведен в неонатологическое отделение. При осмотре: масса 4768 г, ЧСС 150/мин, ЧД 48/мин, SpO2 98% в покое, 75–80% при беспокойстве. Одышка при нагрузке. Рефлексы новорожденных угнетены. При лабораторном и инструментальном исследовании (рентген ОБП, УЗИ ОБП, ЭКГ, ЭХО-КГ, НСГ) отклонений не выявлено. При проведении поверхностной электромиографии: Центральный прозопарез справа. Монопарез правой руки.

За время госпитализации отмечена положительная динамика. Ребенок на самостоятельном дыхании, восстановление рефлексов новорожденных, улучшение глотательного и сосательного рефлексов, постепенный переход на пероральное питание. Проведены консультации невролога, нейрохирурга, детского онколога, консилиум неврологической службы, телемедицинская консультация с РДКБ: учитывая локализацию кавернозной мальформации, размеры, возраст ребенка, регресс неврологической симптоматики проведение оперативного вмешательства нецелесообразно, ввиду высоких рисков операционных осложнений, формирования стойкого неврологического дефицита в послеоперационном периоде. В введении склерозирующих препаратов не нуждалась. Возможно проведение консервативной терапии mTOR-ингибитором. Для дальнейшего лечения ребенок в возрасте 2 мес 20 дней был переведен в онкологическое отделение РДКБ, где была инициирована терапия «Сиролимусом» off-lable.

В возрасте 4 месяцев резкое ухудшение состояния: одышка, цианоз носогубного треугольника, слабость, вялость, увеличение размеров образования на шее. Госпитализирована в ОРИТ РДКБ, перевод на ИВЛ. На МРТ: увеличение кровоизлияния в ствол мозга до 3 см в диаметре с признаками разной степени давности, декомпенсация ликвородинамики, асимметрия интракраниальных синусов. Девочка переведена в ОРИТ МДГКБ, затем в нейрохирургическое отделение. Состояние тяжелое, обусловлено ДН, требующей проведения ИВЛ в режиме BIPAP, церебральным дефицитом, тетрапарезом 3 балла, дефицитом массы тела 21%. При осмотре ребенка отмечается девиация языка, расходящееся косоглазие, гипотонус, высокие сухожильные рефлексы, гиперсаливация. Ребенку проведена операция по удалению каверномы и гематомы ствола головного мозга, установка трахеостомы. Проведены гистологическое и иммуногистохимическое исследования операционного материала — изменения соответствуют старому кровоизлиянию, на фоне предшествующей каверномы, аномалий фенотипа не выявлено. В послеоперационном периоде состояние с положительной динамикой. В 6 месяцев ребенок выписан в стабильном состоянии под амбулаторное наблюдение специалистов.

Вывод. Частота разрыва КМ варьирует в зависимости от возраста и, несомненно, тяжесть данного явления является самой высокой в период наибольшей уязвимости головного мозга, то есть в младенчестве. До сих пор остается дискутабельным вопрос о тактике лечения и показаниях к хирургическому лечению каверном глубинной локализации.

ФАТАЛЬНАЯ ИНВАЗИВНАЯ ПНЕВМОКОККОВАЯ ИНФЕКЦИЯ У ПОДРОСТКОВ

Гусева Е.В., Капранова О.О.

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

РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра инфекционных болезней у детей ПФ
Морозовская ДГКБ

Введение. Streptococcus pneumoniae может вызывать как тяжелые инвазивные заболевания — менингит, септицемия и пневмония, так и менее тяжелые, но более распространенные, такие как синусит или средний отит. Основной жизнеугрожающей формой инфекции является пневмококковый сепсис с развитием тяжелого шока и уровнем смертности, достигающим 20–50%. Прогноз обусловливают многие факторы, включая индивидуальный иммунитет, своевременность антибиотикотерапии и возраст. По статистике, основную группу риска развития инвазивных форм составляют дети младше 5 лет, а потому ключевые стратегии иммунизации нацелены только на этот возраст. Вместе с тем риск развития инвазивных форм в старших возрастных группах зачастую недооценивается.

Клинические случаи. Два случая тяжелой инвазивной пневмококковой инфекции с неблагоприятным исходом у подростков были диагностированы в 2017 и 2021 гг. Мальчик П., 16 лет, поступил в ОРИТ 01.12.2017 г. на 3-е сутки заболевания. Согласно анамнестическим данным, имели место острое начало болезни, лихорадка до 38–39°С, головная и правосторонняя ушная боль. Педиатром амбулаторно назначалась только симптоматическая терапия. В динамике состояние не улучшалось, появилась выраженная вялость, несвязная речь, возникла серия тонико-клонических судорог. Анамнез жизни был без каких-либо особенностей, вредных привычек подросток не имел. Имела место избыточная масса тела (ИМТ = 25 кг/м²). При поступлении состояние мальчика было крайне тяжелым. Отмечены глубокий сопор (9 баллов по шкале Глазго), патологическое дыхание по типу Чейна-Стокса. Признаки полиорганной недостаточности прогрессировали быстро, самостоятельное дыхание стало неритмичным с переходом в брадипноэ и снижением Sp02 до 70% без дотации кислорода, что потребовало перевод на управляемое дыхание. При первичном обследовании были выявлены: гиперлейкоцитоз ($48{,}8 \times 10^9$/л) за счет нейтрофилов и со сдвигом формулы до юных форм, выраженная воспалительная активность с повышением прокальцитонина (более 10 нг/мл) и СРБ (0,3244 г/л). Учитывая клинико-лабораторные данные, неврологическую симптоматику с выраженным менингеальным синдромом, было проведено исследование ликвора, выявившее нейтрофильный плеоцитоз (цитоз до 145 200/3, нейтрофилы 98%), повышение белка и снижение уровня глюкозы. Проведение латексной агглютинации позволило в короткие сроки установить этиологию генерализованной бактериальной инфекции — S. pneumoniae. В связи с этим стандартная эмпирическая терапия цефтриаксоном в последующем была дополнена введением ванкомицина. Принимая во внимание возраст ребенка, динамику заболевания и результаты первичного обследования, диагностический поиск был направлен на выявление первичного очага инфекции. Произведен двусторонний парацентез барабанной перепонки, диагностирован двусторонний острый средний гнойный отит. При лечебно-диагностической пункции верхнечелюстных пазух получено геморрагическое отделяемое, из левой — гнойно-геморрагический сгусток. Также не исключалась вероятность тромбоза венозных синусов, однако проведение нейровизуализации не было возможным по объективным причинам — крайне тяжелое состояние ребенка. Интенсивная терапия не позволила добиться стойкой положительной динамики, полиорганная недостаточность прогрессировала. К 3-м суткам лечения в ОРИТ состояние оставалось крайне тяжелым, сохранялась склонность к гипотензии на допамине, что потребовало добавление вазопрессорной поддержки адреналином, были ужесточены параметры ИВЛ. На 5-е сутки состояние стало агональным; несмотря на вазопрессорную поддержку, сохранялась стойкая гипотония. На этом фоне была зафиксирована прогрессирующая брадикардия с последующей остановкой сердечно-сосудистой деятельности и смертью. Тромбоз венозных синусов твердой мозговой оболочки был подтвержден результатами патологоанатомического исследования. Исходом явилась деструкция ствола головного мозга. Доступные исследования не выявили признаков иммунодефицита у подростка.

Мальчик Ю., 14 лет, был доставлен в ОРИТ 28.10.2021 г. с выраженной головной болью, периодической рвотой и профузным носовым кровотечением на 7-й день болезни. В дебюте заболевания отмечались лихорадка до 39°С, головная боль, повторная рвота. Несмотря на отсутствие диарейного синдрома в динамике, амбулаторно назначалось базисное лечение острой кишечной инфекции, включая нифуроксазид. Кроме того, при появлении на 5-й день болезни геморрагического синдрома (трудноостанавливаемые носовые кровотечения), выраженную интоксикацию, подросток категорически отказывался от госпитализации вопреки просьбам матери. Также известно, что в апреле 2021 г. у ребенка был выявлен предиабет. Тогда же он перенес в легкой форме COVID-19. Из вредных привычек — вейпинг, употребление энергетических напитков. Контактов с инфекционными больными не было. При поступлении состояние было расценено как тяжелое, обусловленное интоксикационной, общемозговой и менингеальной симптоматикой. Сознание было ясным (по шкале Глазго — 15 баллов), pSOFA — 10 баллов. Первичное обследование выявило признаки генерализованной бактериальной инфекции и органной дисфункции: компенсированный метаболический ацидоз, нейтрофильный лейкоцитоз ($17{,}1 \times 10^9$/л) со сдвигом лейкоцитарной формулы влево, повышение уровня креатинина (184,4 мкмоль/л) и мочевины (41,28 ммоль/л), гиперферритинемия (1173 мкг/л), высокий уровень D-димера (1,28 мг/л). Уровни прокальцитонина (28,68 нг/мл) и С-реактивного белка (251,4 мг/л) значительно превышали норму. Геморрагический синдром был представлен петехиальными элементами сыпи на коже шеи, груди, плеч и предплечий, эпистаксисом, гемисинуситом. Слизистая полости рта кровоточила. В гемограмме определялась выраженная тромбоцитопения (17×10^9/л), в коагулограмме — снижение активности антитромбина III (34 %), протеина С (46%), протеина S (24,1%). Другие показатели коагулограммы при поступлении не имели клинически значимых изменений. Необычным явилось то, что описанные клинико-лабораторные изменения сопровождались гепатомегалией (пальпаторно на 10 см ниже края реберной дуги), синдромом цитолиза, желтухой кожи и слизистых оболочек. Прямая фракция билирубина составляла 129,03 мкмоль/л, непрямая — 101,78 мкмоль/л, в моче отмечались уробилиногенурия, выраженная билирубинурия. При фиброэластометрии был выявлен выраженный фиброз печени, но дополнительные исследования, анамнестические данные не выявили каких-либо очевидных причин

гепатита. По данным миелограммы был исключён гемобластоз. Интенсивная и заместительная терапия, антибактериальные препараты широкого спектра не позволили стабилизировать состояние и добиться положительной динамики, а критические гемодинамические расстройства, выраженный геморрагический синдром на фоне тромбоцитопении не позволили провести ряд дополнительных медицинских вмешательств. Спустя 20 часов после поступления ребенок скончался. Посмертным гистологическим исследованием и результатами микробиологической диагностики была установлена генерализованная (инвазивная) форма пневмококковой инфекции. Кроме того, выявлен дефицит С3 компонента комплемента (65 мг/дл).

Заключение. В настоящее время пневмококковая инфекция признается самой опасной из всех предупреждаемых вакцинопрофилактикой болезней, прежде всего для детей первых 5 лет и взрослых старше 65 лет. Наличие дополнительных факторов риска повышает риск развития тяжелой инвазивной формы и смерти в любом возрасте. В представленных случаях дети относились к старшей возрастной группе и не имели значимых факторов риска, хотя в одном случае у ребенка был диагностирован предиабет. Дефицит некоторых компонентов комплемента является одной из причин генерализации процесса при инвазии пневмококка, но может быть установлен только при проведении специального исследования. Ведущей причиной неблагоприятного исхода представленных больных являются очевидные ошибки диагностики на догоспитальном этапе и, тем самым, отсутствие своевременной антибактериальной терапии. Немаловажную роль в предотвращении подобных фатальных случаев, безусловно, может играть своевременная вакцинация против пневмококковой инфекции.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕБЕНКА 5 ЛЕТ С 2-МЕТИЛ-БУТИРИЛГЛИЦИНУРИЕЙ

Лукашева А.Д., Заруцкая А.В.

Научный руководитель:
д.м.н., профессор Холин А.А.

РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра неврологии, нейрохирургии
и медицинской генетики
им. академика Л.О. Бадаляна ПФ
Российская детская клиническая больница РНИМУ
им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

Введение: Ген ACADSB кодирует специфическую ацил-КоА-дегидрогеназу, являющуюся членом семейства ферментов, которые участвуют в метаболизме жирных кислот или аминокислот с разветвленной цепью. Мутации в этом гене связаны с дефицитом 2-метилбутирил-КоА дегидрогеназы, в результате чего нарушается метаболизм изолейцина и происходит накопление 2-метилбутирилкарнитина в тканях, а также определяется 2-метил-бутирилглицинурия с помощью анализа органических кислот в моче. Данная метаболическая патология приводит к нарушению работы всех систем организма, в большей степени пищеварительной и центральной нервной систем. Дети с мутациями в данном гене страдают резистентными к терапии судорожными приступами, задержкой психомоторного развития, нарушениями терморегуляции, белково-энергетической недостаточностью, непрекращающейся рвотой, нарушениями дыхания. Мы представляем клинический случай ребенка 5 лет с генетически подтвержденной гетерозиготной мутацией в гене ACADSB и тяжелым поражением центральной нервной системы.

Описание клинического случая: Ребенок Д., 5,5 лет, от третьей беременности, протекавшей физиологически, вторых самостоятельных родов на 41 неделе в головном предлежании, с однократным обвитием пуповины вокруг шеи, родился с весом 3600 г., 53 см, Апгар 8/8 баллов. Выписан на 4 сутки, неонатальный период без патологии. К концу первого месяца после еды — обильные срыгивания, затем появились всхлипывания, сопровождающиеся нарушением дыхания, а также появились приступы при засыпании до 10–12 в день, сопровождающиеся нарушением сознания, застывшим взглядом с последующим тоническим напряжением, которое переходило в моргания и подергивания глаз, головы, туловища, гиперемию лица. Лабораторно было выявлено повышение АЛТ до 78,7 Ед/л, АСТ до 91,9 Ед/л, лактата до 7,0 ммоль/л. Был назначен Клоназепам 0,002 до ¼ т × 2 раза, после чего 2 дня приступы отсутствовали, затем появились вновь с частотой до 7 раз в день, один из приступов — в бодрствовании. В терапию добавили леветирацетам, приступы прекратились, но через неделю возникли вновь с частотой до 2–3 раз в день. Добавлен оксакарбазепин — появились серийные спазмы и вздрагивания. Леветирацетам отменен, добавлен вигабатрин с постепенным повышением дозы до 750 мг в сутки. с введением вигабатрина к возрасту 7 мес. появились бесприступные интервалы до 3-х дней — максимальный интервал 7–10 дней. В возрасте 2 мес. была проведена тандемная масс-спектрометрия (ТМС), изменений не было обнаружено. На МРТ головного мозга в возрасте 8 мес. — структурно незрелое вещество мозга, умеренно расширенные наружные ликворные пространства, зоны субкортикальной мозаичной гипомиелинизации в белом веществе больших полушарий. Секвенирование ДНК в 8 мес. (панель «Наследственные эпилепсии») выявило раннее не описанную гетерозиготную мутацию в 11 интроне гена NRXN1. По совокупности сведений, мутация соответствует варианту с неопределенной клинической значимостью, который может иметь отношение к фенотипу пациента в случае получения дополнительных подтверждающих данных. Для уточнения генетической патологии был проведен расширенный хромосомный микроматричный анализ — патогенного хромосомного дисбаланса обнаружено не было. В возрасте 3-х лет проведено полное секвенирование генома, в результате чего выявлены две гетерози-

готные нуклеотидные замены в гене ACADSB, соответствующие аутосомно-рецессивной 2-метил-бутирилглицинурии. Мать и отец были обследованы на эти мутации — нуклеотидные замены обнаружены не были. Выявленные мутации у ребенка, скорее всего, могут являться причиной заболевания. В 3,5 года проведена ПЭТ головного мозга — гипометаболизм глюкозы с преобладанием в правой лобной доле, стволе, мозжечке. В анализах мочи — повышение концентрации 2-гидроксиизобутирола, 2-оксоглутаровой кислоты, 2-метил-бутирил глицина. Ребенку регулярно проводились видео-ЭЭГ-мониторинги в состоянии сна и активного бодрствования. В 1 год во сне зафиксирован сложный парциальный приступ, начинающийся с миоклоний, с последующим переходом в тоническую фазу, гипомоторное состояние (длительность события до 20 сек) и бодрствование. В 3,5 года — во сне зарегистрирована эпилептиформная активность: регионально-акцентуированные эпилептиформные пик-волновые комплексы с акцентом в правой передне-лобной области. Во время бодрствования иктальных ЭЭГ паттернов не отмечено. В 4,5 года — негативная динамика в виде появления региональных и диффузных эпилептиформных разрядов, нарастании экспрессии медленных форм, а также повышение дезорганизации физиологических ритмов. Текущая госпитализация 11.2022 (5,5 лет) была осуществлена для определения дальнейшей тактики ведения. Ребенок поступил с жалобами на рвоту перед, во время и после приема пищи, на внезапные пробуждения во время сна (через 15 минут или через 2 часа после засыпания) с приостановкой двигательной активности и широко раскрытыми глазами либо тоническим напряжением, разведением рук в стороны и их тремором с последующими хрипящими звуками, девиацией глазных яблок влево, напряжением ног частотой 1 раз в 5 дней, на слюнотечение, икоту, резкое снижение аппетита, похудание, задержку психомоторного развития. При неврологическом осмотре: периодически при фиксации взгляда — сходящееся косоглазие S > D, двусторонний полуптоз, гипомимичное лицо с постоянно открытым ртом, гиперсаливация, задержка формирования двигательных навыков — держит голову, переворачивается, сидит, встает у опоры и ходит при поддержке за руки, периодически ходит самостоятельно. Походка атактическая, паретическая (на носках). На фоне учащений приступов — утрата двигательных навыков (переставала ходить). Тонус в конечностях — в разное время от гипотонии до гипертонуса. Родных дифференцирует, мало эмоциональная, редко улыбается, экспрессивная речь отсутствует, обращенную речь понимает плохо. Видео-ЭЭГ-мониторинг от 12.2022 — наблюдается положительная динамика в виде снижения максимальной амплитуды разрядов, отсутствия эпилептических приступов в бодрствовании. Во время сна зафиксированы неэпилептические доброкачественные миоклонии сна, эпилептических приступов не отмечено. В результате госпитализации наблюдалось улучшение. Рекомендовано наблюдение невролога, педиатра; противосудорожная терапия: вальпроевая кислота в гранулах с пролонгированным высвобождением (150 мг — утром, 200 мг — вечером), руфинамид (100 мг 2 раза в стуки), леветирацетам (150 мг 2 раза в день); контроль клинического анализа крови 1 раз в 3 мес.; фолиевая кислота (10 мг 2 раза в день) 1 месяц; гепатопротекторы курсами 2 раза в год; ЭЭГ 1 раз в 4–6 месяцев и по показаниям, повторная госпитализация в январе 2023 года в отделение медицинской генетики с целью коррекции терапии и реабилитации.

Заключение: Данный клинический пример показывает важность комплексного обследования пациента (данные анамнеза, видео-ЭЭГ мониторинга в динамике, МРТ головного мозга, анализ метаболитов в анализе мочи, генетическое обследование) в определении этиологии фармакорезистентной эпилепсии и постановке диагноза. Также в данном случае продемонстрирована роль различных методов генетической диагностики: генетическая панель не обнаружила патогенную мутацию, которая была выявлена при полногеномном секвенировании, что позволило установить диагноз и определить план дальнейшего генетического консультирования родителей. Правильный подбор противосудорожной терапии позволит снизить частоту приступов и риск когнитивного регресса у данной пациентки, а реабилитация, возможно, приведет к некоторому улучшению двигательных навыков. Генетическое обследование родителей и консультация врача-генетика необходимы для определения риска развития ребенка с данным заболеванием в будущем и решения вопроса о планировании будущих беременностей.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ФОРМЫ СИНДРОМА ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЕЙ ГЕНА DGUOK

Матрос Е.С., Аксенов А.О.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Синдром истощения митохондриальной ДНК (мтДНК) представляет собой редкую генетически и клинически неоднородную группу аутосомно-рецессивных заболеваний, которые характеризуются снижением содержания мтДНК, что приводит к нарушению выработки энергии в пораженных тканях и органах. Синдром истощения мтДНК фенотипически гетерогенен, встречается как изолированное поражение одного органа, так и комбинация поражения нескольких систем органов. В клинической картине выделяют

4 формы: миопатическая форма, связанная с мутациями в TK2; энцефаломиопатическая форма, обусловленная мутациями в SUCLA2, SUCLG1 или RRM2B; гепатоцеребральная форма, связанная с мутациями в DGUOK, MPV17, POLG или C10orf2; и нейрогастроинтестинальная форма, связанная с мутациями в TYMP. Гепатоцеребральный тип обычно характеризуется ранним развитием печеночной недостаточности и неврологическими поражениями. В научной литературе опубликованы данные о 100 случаях гепатоцеребральной формы, которые проявлялись в двух вариантах: полиорганное заболевание у новорожденных и изолированное поражение печени в младенчестве или детстве.

Клинический случай. Пациентка Д., 03.11.2022 года рождения. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от 4 беременности, протекавшей без осложнений, вторых срочных родов на 37 неделе гестации. Первые две беременности закончились медикаментозным абортом, третья — своевременными родами, ребенок здоров. Из анамнеза заболевания известно, что девочка была госпитализирована в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН) Морозовской детской городской клинической больницы 11.11.2022 из родильного дома городской клинической больницы имени С.С.Юдина в возрасте 8 суток жизни в тяжелом состоянии, с развитием дыхательной недостаточности, инфекционным токсикозом на фоне течения врожденной пневмонии, неврологической симптоматикой, с состоявшимся желудочно-кишечным кровотечением, анемией (гемоглобин до 92 г/л), тромбоцитопенией (53×10^9/л), неонатальной желтухой. При осмотре неврологом отмечалось угнетение сознания, задержка психомоторного развития, мышечная гипотония, гипорефлексия. В биохимическом анализе крови: гипогликемия, гипербилирубинемия за счет прямой фракции, синдром цитолиза, повышение уровня щелочной фосфатазы, гипотриглицеридемия, уровень альфа-1 антитрипсина снижен. В коагулограмме: гипокоагуляция, снижение протромбиновой активности до 23%, гипофибриногенемия, снижение активности VII и IX факторов свертывания. Было рекомендовано введение криопреципитата, свежезамороженной плазмы (СЗП), концентрата факторов протромбинового комплекса, менадиона натрия бисульфита. Ребенок был зависим от практически ежедневных трансфузий препаратов крови. Была продолжена начатая в родильном доме антибактериальная терапия, диетологом было рекомендовано назначение соевой смеси Нутрилак Соя. По результатам неонатального скрининга отмечалось повышение иммунореактивного трипсиногена до 322,23 нг/мл. По результатам тандемной масс-спектрометрии выявлено повышение ряда аминокислот: аланин, аргинин, метионин, фенилаланин, тирозин, валин, пролин, цитруллин, что было расценено как вторичное на фоне нарушения функции печени. Был назначен препарат для парентерального питания — раствор аминокислот, в связи с чем повторный скрининг был рекомендован через 2 недели после отмены препарата. 25.11.22 был проведен консилиум врачей: у ребенка было заподозрено врожденное нарушение белково-синтетической функции печени, выявлена стойкая гипогликемия, требующая дотации высоких доз глюкозы, дефицит факторов свертывания, отмечалось нарастание печеночной недостаточности. Дифференциальную диагностику в данном случае проводили среди наследственных заболеваний, протекающих с поражением печени, в том числе с дефицитом альфа-1 антитрипсина, тирозинемией, муковисцидозом, гиперинсулинизмом, гликогенозом. Гипокоагуляция, вероятно, имела смешанный характер — нельзя было исключить врожденный дефицит VII фактора свертывания, течение витамин К-зависимой коагулопатии, учитывая упорное течение на фоне терапии и печеночное поражение. Диагноз тирозинемия был исключен, концентрация сукцинилацетона в моче в пределах нормы. 07.12.22 была проведена телемедицинская консультация с Национальным медицинским исследовательским центром акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В. И. Кулакова: рекомендовано провести повторное обследование ребенка на галактоземию (выявлен повышенный уровень галактозы — вероятно вторичное поражение печени), определить уровень трансферрина, ферритина и железа с целью диагностики гемохроматоза. с учетом развития асцита, нарушения белково-синтетической функции печени и ограничения поступления белка как энтерально, так и парентерально, проводилось введение альбумина с целью коррекции онкотического давления. Ребенку была рекомендована диетотерапия с ограничением по белку до 1,5 г/кг/сутки, Нутрилон Пепти гастро с повышенным содержанием среднецепочечных триглицеридов, а также введение дополнительного специализированного питания Нутриген безбелковый. В возрасте 1 месяца 10 дней были получены результаты исследования на наследственные метаболические заболевания: в 1 экзоне гена DGUOK выявлена нуклеотидная замена в гомозиготном состоянии. Данная замена описана в международной базе данных по мутациям человека HGMD как патогенная у пациентов с синдромом истощения мтДНК. После результатов исследований ребенок был консультирован генетиком: на основании молекулярно-генетической диагностики у девочки был подтвержден основной диагноз: синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 3, гепатоцеребральная форма, обусловленная дефицитом DGUOK (дезокстигуанозинкиназы). В исследовании крови на TORCH-инфекции был обнаружен цитомегаловирус. Сохранялось тяжелое состояние пациентки за счет основного заболевания с нарастанием явлений печеночной недостаточности, в неврологическом статусе сохранялся умеренный синдром угнетения. За время нахождения в ОРИТН (74 дня) девочка получала респираторную поддержку, инфузионную, антибактериальную, противогрибковую, противогеморрагическую, холекинетическую, гепатопротек-

торную, метаболическую, диуретическую, гастропротекторную терапии, ганцикловир, проводились многократные трансфузии эритроцитарной взвести, введение криопреципитата, СЗП, альбумина. Также регулярно корректировалось энтеральное питание. Ребенок был переведен в «Национальный медицинский исследовательский центр трансплантологии печени и искусственных органов имени В.И.Шумакова» для подбора донора и трансплантации печени.

Таким образом, синдром истощения митохондриальной ДНК является тяжелым генетическим заболеванием, нередко протекающим с прогрессирующей полиорганной недостаточностью. В настоящее время не существует эффективных методов лечения, способных излечить от данной патологии, но своевременно поставленный диагноз и раннее начало симптоматической терапии способны значительно улучшить состояние ребенка. Такие пациенты нуждаются в комплексном обследовании для оценки вовлечения различных органов и систем. Несмотря на редкую встречаемость данной патологии, необходим ранний, догенетический поиск клинических и параклинических критериев заболевания и качественное проведение дифференциальной диагностики, которая является трудной в связи с отсутствием патогномоничных признаков и схожестью клинических проявлений с другими состояниями. Хочется также обратить внимание на важность мультидисциплинарного подхода в диагностике, верификации диагноза и определения дальнейшей тактики ведения пациента.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЦИРРОЗА ПЕЧЕНИ У РЕБЕНКА С ДЕФИЦИТОМ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА

Позднякова С.В., Бублий К.В.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Дефицит альфа-1-антитрипсина — генетическое заболевание, проявляющееся различными нарушениями в выработке альфа-1-антитрипсина, который представляет собой ингибитор сериновой протеазы. В большом количестве случаев заболевание проявляется различными легочными нарушениями, но в 10–15% у детей развиваются печеночные нарушения, которые связаны с накоплением измененного фермента и последующим развитием цирроза печени. Клинические проявления начинаются достаточно рано, у детей на первом месяце жизни отмечается желтуха, гепатомегалия, гипербилирубинемия, повышение аминотрансфераз печени.

Клинический случай. Пациент 5 месяцев был доставлен в МДГКБ по экстренным показаниям. Со 2 дня жизни отмечалась желтуха без неврологической симптоматики, на 10 день жизни был осмотрен педиатром, сохранялась умеренная желтушность кожных покровов. Мама отмечала учащенный стул с рождения — до 10 раз в сутки. Со 2–3 недели гипохоличный стул. 21.12.22 была взята кровь из пальца, после чего кровотечение продолжалось на протяжении 3–4 часов. Ребенок был госпитализирован в стационар по м/ж (г. Брянск). Проведена трансфузия СЗП, у ребенка отмечалась аллергическая реакция. По результатам УЗИ печени и почек отмечается гепатоспленомегалия, паренхима печени неоднородна, желчные протоки не расширены, желчный пузырь уменьшен и деформирован, свободной жидкости в брюшной полости нет. Заподозрена атрезия желчевыводящих путей.

Для исключения врожденного порока развития желчевыводящих путей (билиарная атрезия), госпитализирован в ДГКБ N.13 им. Н.Ф. Филатова (23–30.12.2022 г.). Перед запланированной биопсией печени — трансфузия криопреципитата. Атрезия желчевыводящих путей была исключена. По данным биопсии печени: холестатическое поражение печени, индекс склероза по Desmet 4 балла (цирроз). Лабораторно — холестаз, цитолиз.

УЗИ ОБП: увеличение размеров печени и селезенки, диффузные изменения паренхимы печени, желчный пузырь в типичном месте, асцита нет.

Выявлено снижение уровня альфа-1-антитрипсина в крови. По данным медико-генетического обследования от 18.01.2023 выявлены мутации в гене SERPINA1 в гомозиготном состоянии (фенотип PI*ZZ), был поставлен диагноз — дефицит альфа-1-антитрипсина.

В связи с гипокоагуляцией на фоне печеночной недостаточности, рекомендовано введение криопреципитата при гипофибриногенемии менее 1 г/л.

В коагулограмме от 22.02.2023 фибриноген — 0,88 г/л, в связи с этим 23.02.23 с направлением и ЦКГ пациент был доставлен в приёмное отделение МДГКБ в сопровождении родителей.

При поступлении общее состояние средней тяжести, сознание ясное, ребенок активен, цвет кожных покровов иктеричный. Размер живота увеличен (52 см), живот при пальпации мягкий, безболезненный, печень выступает на 3 см из-под края реберной дуги, селезенка выступает из-под края реберной дуги на 4 см. В коагулограмме — коагулопатия, снижение активности протромбиназного комплекса; гипофибриногенемия — 0,87 г/л. В б/х анализе крови от 23.02.23 гипербилирубинемия, повышение АЛТ, АСТ до 3–7 норм. По данным УЗИ — асцит.

27.02.23 в связи с нарастанием асцита был проведен лапароцентез, с предварительной коррекцией гемостаза, для устранения свободной жидкости в брюшной полости. Течение послеоперационного периода без особенностей. 02.03.23 после консультации с детским хирургом было решено оставить дренаж, так как наблюдалось активное промокание салфеток вокруг дренажа.

С 03.03.23 ухудшение состояния в связи с нарастанием метаболического ацидоза и печеночной недостаточности. Ребенок был переведен в ОРИТ для проведения заместительной почечной терапии, был выполнен сеанс гемодиафильтрации.

13.03.23 был выписан из МДГКБ и переведен в РНХЦ им. Петровского для проведения ортотопической трансплантации печени. При выписке состояние тяжелое, стабильное, без витальных нарушений.

Заключение. Приведенный клинический случай показывает тяжелые повреждения печени, требующие трансплантации печени, которые развились на фоне дефицита альфа-1-антитрипсина с отсутствием легочных проявлений.

OVERLAP-СИНДРОМ ПРИ СОЧЕТАНИИ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКИ И АУТОИММУННОГО ГЕПАТИТА, ОСЛОЖНЕННОГО ДЕКОМПЕНСИРОВАННЫМ ЦИРРОЗОМ ПЕЧЕНИ

Александрова Д.М., Пилясова А.Д., Внукова Е.В.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Вступление.

Overlap — синдром (синдром перекреста) — сочетание признаков двух различных аутоиммунных заболеваний у одного пациента. Зачастую синдром встречается при заболеваниях, имеющих общий патогенез. В описанном клиническом случае у пациента наблюдается очень редкое сочетание — вероятная системная красная волчанка (СКВ) и аутоиммунный гепатит (АИГ), осложненный декомпенсированным циррозом печени.

Клинический случай.

Девочка Н., 16 лет. 18.01.2023 была госпитализирована в отделение онкологии и гематологии с направляющим диагнозом острый лейкоз.

С конца октября пациентка отмечала вялость, слабость, боли в теле без четкой локализации. После перенесенной ОРВИ в начале января — нарастание симптомов, а также боль в суставах, учащение носовых кровотечений и появление крови в стуле. По результатам клинического анализа крови от 14.01.2023: панцитопения (лейкопения, анемия, тромбоцитопения). Из анамнеза жизни известно, что девочка самостоятельно делает татуировки, курит вейп, злоупотребляет энергетическими напитками, а также дома проживает непривитая кошка. Гинекологический анамнез: менархе с 15 лет после циклической витаминотерапии, аменорея в течение 6 месяцев.

Состояние при поступлении тяжелое, сознание ясное, температура 38,0°С, выражены симптомы интоксикации, отеки отсутствуют. Рост: 175 см; масса тела 60 кг; ИМТ: 19,5 кг/кв.м. Геморрагический синдром: экхимозы на ногах, петехии на теле, конечностях и слизистой рта, умеренное носовое кровотечение. Поднижнечелюстные, заднешейные лимфатические узлы увеличены до 2–3 см и болезненны. ЧДД 18/мин, ЧСС 90/мин, АД 125/70 мм.рт.ст.. Состояние органов дыхания, пищеварения, мочевыделительной и сердечно-сосудистой систем удовлетворительное.

При обследовании: в гемограмме панцитопения, в биохимическом анализе крови: ферментемия (АСТ 615 ЕД/л, АЛТ 205 ЕД/л, ЛДГ 457 ЕД/л, ГГТ 381 ЕД/л, ЩФ 558 ЕД/л), гипербилирубинемия за счет прямой фракции (общ. билирубин 46,2 мкмоль/л, прям. билирубин 27,34 мкмоль/л), гиперурикемия (7,87 ммоль/л), гипоальбуминемия (16,4 г/л), на фоне гипергаммаглобулинемии значения общего белка в норме. Прямая проба Кумбса положительная. В коагулограмме вторичная гипокоагуляция (АЧТВ 44,5 с, антитромбин III 22,0%, фибриноген 1,35 г/л, МНО 1,37). Анализ крови на ВИЧ, RW, гепатит В и С — отрицательные. Титр антител к двуспиральной ДНК повышен. Анализ крови на оппортунистические инфекции — выявлены повышенные титры IgG к ЭБВ, хламидиям, микоплазме, ЦМВ, токсоплазме.

В течение последующих 6 суток наблюдалась резко отрицательная динамика за счет нарастания симптомов интоксикации и геморрагического синдрома, также отмечалось появление вокруг глаз и на щеках мелкоточечной сливной пятнисто-папулезной сыпи, по волчаночному типу, иктеричность склер и кожи. Помимо этого, присутствовали отеки как периферические (пастозность), так и полостные (асцит).

УЗИ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия, выраженные диффузные изменения паренхимы печени, признаки перипортального фиброза, диффузных изменений стенки желчного пузыря и его перегиб, дисхолия, портальная лимфаденопатия, асцит, отечно-инфильтративные изменения брыжейки, внутрибрюшной и забрюшинной жировой клетчатки.

КТ органов грудной полости: выпот в полости перикарда, гидроторакс слева, множественная лимфаденопатия. В связи с отрицательной динамикой 24.01.2023 была переведена в ОРИТ с выраженной тромбоцитопенией и геморрагиями по всему телу, признаками декомпенсации цирроза печени (гепатоспленомегалия, обширные полостные и клетчаточные отеки, сочетающиеся со значительным снижением альбуминовой фракции и уровнем общего белка, иктеричность кожи и слизистых на фоне увеличения значений билирубина).

За время госпитализации в ОРИТ проведены пункция и дренирование брюшной полости, а также продолжительная гемодиафильтрация в связи с развитием тубулоинтерстициального нефрита и почечной недостаточности. Проводились антибактериальная, противогрибковая, гормональная (преднизолон)

и синдромная терапия (инфузии свежезамороженной плазмы и криопреципитата, дротаверин, омепразол, тромбоконцентрат, альбумины и т. д.). На 41-е сутки в ОРИТ состояние очень тяжелое, обусловлено полиорганной недостаточностью (дыхательная, почечная, печеночная), гепаторенальным синдромом, тромбоцитопенией, вторичной коагулопатией, интоксикационным синдромом. Учитывая декомпенсацию цирроза печени, стремительное развитие осложнений и неэффективности терапии, пациентке рекомендована трансплантация печени по жизненным показаниям.

Заключение.

Несмотря на то, что различные overlap-синдромы встречаются в настоящее время достаточно часто, данное сочетание аутоиммунных заболеваний является очень редким. Именно поэтому данный клинический случай представляет интерес для педиатров, поскольку даже своевременно начатая терапия не может предупредить тяжелые осложнения и снизить риск инвалидизации.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЗАИМОСВЯЗИ ЧАСТЫХ РЕСПИРАТОРНЫХ ИНФЕКЦИЙ С ИНФИЦИРОВАНИЕМ H.PYLORI У ПОДРОСТКА

Севээн Н.О.

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

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии №2
ДГП 91, Москва

По эпидемиологическим данным инфицированность H. pylori. в мире и РФ составляет до 50% (Росстат). Helicobacter pylori играет ведущую роль в развитии заболеваний гастродуоденальной зоны. Однако для H. pylori характерны и менее изученные внекишечные проявления, например, отмечается прямая корреляция между инфицированием H. pylori и развитием MALT-лимфомы (mucosa-associated lymphoid tissue), иммунной тромбоцитопении, дефицита железа и витамина B12.

По данным исследователей, колонизация HP на слизистой оказывает иммуносупрессивный эффект, снижая уровень sIgA и способствуя поддержанию хронического воспалительного процесса. В поддержании и регуляции иммунного гомеостаза мукозальный иммунитет является одной из важных звеньев многокомпонентной системы иммунитета. Отмечена прямая корреляция мукозального иммунитета с частотой и тяжестью респираторных инфекций.

В многочисленных исследованиях у пациентов с воспалительными заболеваниями ЖКТ отмечаются изменения в мокроте: повышение нейтрофилов, эозинофилов, Т клеток. Доказана защитная роль микробиоты ЖКТ от пневмококковой инфекции.

В настоящее время рассматривается сочетанное поражения ЖКТ и респираторного тракта, демонстрируя тяжелое и длительное течение, высокую частоту хронизации и осложнений.

Клинический случай. Пациент М 12 лет на приеме у педиатра с жалобами на частые респираторные вирусные инфекции: за последние 2 месяца отмечалось 7 эпизодов ОРВИ.

Из анамнеза известно: Ребенок от 1 беременности, 1 физиологических родов, без особенностей. Травм, операций не было. Семейный анамнез по аллергическим заболеваниям не отягощен. Перенесенные инфекционные заболевания: ветряная оспа 4 года назад. Иммунизация по национальному календарю. Подросток проживает с родителями, на выходные уезжает к бабушке. Наличие домашних животных отрицает.

Сопутствующая патология: поллиноз (цветение березы апрель-май). Возникновение перекрестных реакций на пищевые продукты не отмечалось. У аллерголога 2 года назад была проведена АСИТ терапия, после проведенного лечения стойкая ремиссия.

По результатам лабораторной диагностики и осмотра специалистов

1) АТ к капсидному белку вируса Эпштейн-Барр IgG, АТ к ранним белкам вируса Эпштейн-Барр IgG, АТ к ядерному антигену вируса Эпштейн-Барр IgG — отрицательный.
2) АТ у ВПГ 6 тип IgG — отрицательный.
3) АТ к цитомегаловирусу IgG — отрицательный.
4) Осмотрен ЛОР-врачом, проведена оценка состояния миндалин, аденоидов, придаточных полостей носа и барабанной перепонки. Диагноз: здоров.
5) Посев со слизистой оболочки зева и носа для оценки характера микробного пейзажа — патогенного роста нет.
6) ПЦР мазков со слизистой оболочки зева на хламидии, микоплазму — отрицательный.
7) Кал на я/г, простейшие, соскоб на э/б — отрицательный.
8) В ОАК относительная нейтропения, лейкопения.
9) Был направлен к иммунологу, на иммунологическое обследование.
10) Была проведена оценка иммунного статуса: лейкоциты: в норме. Лимфоциты: абсолютное количество в норме, относительное количество в норме. В-лимфоциты: абсолютное количество в норме, относительное количество в норме. Т-лимфоциты: абсолютное количество в норме, относительное количество в норме. Т-хелперы: абсолютное количество в норме, относительное количество в норме. Т-цитотоксические лимфоциты: абсолютное количество незначительно понижено, относительное количество незначительно понижено. Общий уровень IgA: норма. Общий уровень IgM: норма. Общий уровень IgG: норма. Иммунорегуляторный индекс №1: незначительно повышен.
11) Интерфероновый статус показал, что снижена чувствительность к препаратам ИФН-альфа.

Назначен препарат “Ликопид” 1мг. курсом на 10 дней. На фоне приема препарата ребенок 10 дней не болел ОРВИ, далее частота респираторных инфекций не снизилась (за месяц 4 эпизода), ОРВИ стали сопровождаться обструкциями. Из терапии длительно получает антигистаминные препараты “Зиртек” 1т. и небулайзерную терапию “Пульмикорт”, за месяц 2 раза получал антибактериальную терапию.

12) Осмотрен аллергологом, назначена кровь на панель пищевых аллергенов, но сдача анализа рекомендована с соблюдением 14 дневного перерыва после последнего приема антигистаминных препаратов. К сожалению, сдать анализ с соблюдением данных условий не удалось.
13) Ребенок осмотрен эндокринологом, проведена лабораторная диагностика гормонов щитовидной железы, показатели соответствуют референсным значениям.

Пока велся диагностический поиск, у бабушки была диагностирована язвенная болезнь, ассоциированная с H. pylori. В связи с чем ребенку была проведена диагностика на хеликобатериоз.

На IV Маастрихтской согласительной конференции во Флоренции основными неинвазивными методами, которые рекомендуются для стратегии «test-and-treat» («скрининг-лечение»), признаны уреазный дыхательный тест и определение антигена H. pylori в кале. При применении экспресс-метода с использованием моноклональных антител в кале обнаружено Helicobacter pilori, в соответствии с российскими стандартами для диагностики хеликобактериоза необходимо использовать одновременно не менее 2 тестов, поэтому также был сдан уреазный дыхательный тест, результат которого был положительный. Пациент жалоб со стороны пищеварительной системы не предъявлял (боли в животе, нарушение аппетита; диспептические расстройства). По данным осмотра, пальпации, перкуссии пищеварительной системы патология не выявлена.

14) Мальчик был направлен к гастроэнтерологу, была назначена антихеликобактерная терапия, согласно рекомендациям экспертов ESPGHAN 2016 при «случайном» обнаружении Hp и отсутствии язвенной болезни. Через 4 недели после проведенной терапии отмечалось отсутствие антигена к хеликобактеру, что говорит об эрадикации Helicobacter pylori.

У подростка снизилась частота и тяжесть респираторных инфекций, которые составили в период наблюдения за 1год — 3 эпизода.

В ОАК — нормализовались показатели (нейтропения, лейкопения).

Данный клинический случай подтверждает важность в практике врача-педиатра своевременной диагностики этиологии иммунодефицитных состояний. В том числе, не следует исключать иммуносупрессивного влияния хеликобактериоза, при наличии положительного семейного анамнеза Helicobacter pilori.

Выше изложенное позволяет рекомендовать включить в диагностический поиск у часто болеющих детей с положительным семейным анамнезом по HP помимо определения маркеров оппортунистических инфекций, паразитарных поражений, патологии щитовидной железы, аллергии проведение следующих не инвазивных методик: С-уреазного дыхательного теста и иммуноферментного определения антигена HP в кале иммуноферментным методом с моноклональными антителами.

СЛУЧАЙНОЕ ОБНАРУЖЕНИЕ БОЛЕЗНИ ВИЛЛЕБРАНДА В ХОДЕ ПРЕДОПЕРАЦИОННОЙ ПОДГОТОВКИ

Савицкая М.В., Гаргалоян М.А.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ
Морозовская ДГКБ ДЗМ

Болезнь фон Виллебранда (БВ) представляет собой наследственное нарушение свертываемости крови, вызванное дефицитом или дисфункцией фактора фон Виллебранда (ФВ), белка плазмы, который опосредует начальную адгезию тромбоцитов в местах повреждения сосудов, а также связывает и стабилизирует фактор свертывания крови VIII. (FVIII) в обращении. Существует несколько типов БВ, которые значительно различаются между собой как по клиническим проявлениям, так и по лабораторным признакам.

Мальчик С., 7 месяцев

Из анамнеза известно, что в феврале 2021 года был оперирован по поводу низкой кишечной непроходимости, была выведена сигмостома. При дальнейшем обследовании был выявлен аганглиоз толстой кишки, и ребенку был выставлен диагноз болезнь Гиршпрунга.

Настоящая госпитализация от 20.09.2021 носила плановый характер для проведения оперативного лечения в объеме коррекции порока развития толстой кишки. При поступлении жалоб не отмечалось, по органам и ситемам без патологии.

При подготовке к оперативному вмешательству было выявлено отклонение в коагулограмме, заключавшееся в удлинении АЧТВ до 44,5 с, в связи с чем ребенку было проведено расширенное гематологическое обследование: тесты на антиген ФВ, ристоцетин-кофакторную активность, активность факторов свертывания VIII, IX, XI, XII. Полученные результаты свидетельствовали о снижении активности ФВ и его концентрации в плазме. Таким образом, ребенку выставили диагноз болезнь Виллебранда и назначили лечение препаратом фактора свертывания VIII с содержанием ФВ.

Далее ребенку было проведено хирургическое лечение по поводу болезни Гиршпрунга. Послеоперационный период протекал без осложнений, и ребенок был выписан из стационара под наблюдение хирурга и гематолога по месту жительства. Также была рекомендована повторная инфузия препаратом фактора свертывания VIII с содержанием ФВ.

Рассмотренный клинический случай демонстрирует важность исследования параметров гемостаза перед оперативным вмешательством, так как именно изменения в коагулограмме помогли заподозрить диагноз и предотвратить осложнения в ходе операции.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ОСТЕОМИЕЛИТА: ОТ ФЛЕГМОНЫ ДО СЕПСИСА У ДЕВОЧКИ 14 ЛЕТ

Хударова К.М., Озерова Е.С., Исаева П.А.

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

ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение.

Остеомиелит — это прогрессирующее инфекционное заболевание кости, приводящее к воспалению, деструкции, некрозу и образованию новых оссифицирующихся структур, что в дальнейшем может переходить в хроническую форму. Упоминание об остеомиелите есть еще в трактатах, написанных между 2500-3000 гг. до н.э., но несмотря на развитие медицины в наше время, возникновение жизнеугрожающих осложнений все еще возможно. Так, острый гематогенный остеомиелит составляет 6,0–12,2% гнойно-воспалительных патологий и является тяжелым и долго протекающим заболеваниям, приводящими к инвалидизации около 55 % пациентов.

Цель: описать клинический случай тяжелого течение острого гематогенного остеомиелита септикопиемической формы.

Клинический случай:

Пациентка П. поступила в МДГКБ 15.12.2023 года с жалобами на болезненность, гиперемию и гипертермию в области правого голеностопного сустава, со слов мамы 2 дня назад было повышение температуры тела до 39,4 °С. По данным КТ и УЗИ, проведенных при поступлении, отмечены признаки отечно-инфильтративных изменений правого голеностопного сустава, по МРТ выявлен отек костного мозга второй плюсневой кости справа, выраженный отек мягких тканей правой стопы. Через двое суток после госпитализации в хирургическое отделение появились боли в левом бедре. Проведена остеоперфорация второй плюсневой кости правой стопы, параоссально получено гнойное отделяемое, установлены дренажи, взят бактериологический посев. Послеоперационный диагноз — «Острый гематогенный остеомиелит II плюсневой кости правой стопы. Септикопиемическая форма. Флегмона мягких тканей правой стопы». На следующие сутки прогрессировали маркеры воспаления, признаки печеночно-почечной недостаточности (СРБ 305,8 МЕ/мл, лейкоцитоз $36{,}41 \times 10^9$, гипербилирубинемия — общий билирубин крови 83,7 мкмоль/л, мочевина 20,85 мМоль/л, креатинин 114,9 мкмоль/л). Пациент переведен в ОРИТ. За время пребывания в отделении прогрессировали признаки полиорганной недостаточности, в крови выявлены ДНК вируса Эпштейн-Барр, повышенный титр антистрептолизина-О (максимальные значения 1661,2 МЕ/мл), тромбоцитопения, вторичная коагулопатия — снижение антитромбина III и протеина С, в мазке из слизистой зева — Candida dubliniensis. В течение двух месяцев с момента проведения остеоперфорации было проведено 5 санаций и дренирований гнойных очагов. После стабилизации состояния 01.01.2023 года пациентка переведена в хирургическое отделение в связи с уменьшением маркеров воспаления, локального отека в области голеностопных суставов. Но состояние оценивается как тяжелое в связи с присоединившимся фасциитом левого бедра, нейропатией малоберцового нерва.

Заключение:

Таким образом, септикопиемическая форма острого гематогенного остеомиелита у детей является тяжелым проявлением гнойной хирургической инфекции, требующей ранней диагностики, неотложной и рациональной хирургической тактики, для предотвращения осложнений и достижения положительного исхода. Но как видно из данного клинического случая, даже раннее обращение за помощью и своевременно начатое лечение не всегда являются гарантами быстрого выздоровления.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ЭТИОЛОГИИ ОСТРОЙ ПЕЧЁНОЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У РЕБЁНКА 6 ЛЕТ

Гусева Е.В., Гусев Д.В., Кулагин А.С.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение. Острая печеночная недостаточность в детском возрасте является редкой, но серьёзной патологией с массивным и быстрым повреждением гепатоцитов. Своевременные диагностика и лечение помогают избежать трансплантации печени и смерти пациента. Но в 18–47% случаев причину острой печеночной недостаточности установить не удается.

Клинический случай: Ребёнок 6 лет 22.11.22 поступил в ОРИТ. Согласно анамнестическим данным, 16.11.22 у мальчика отмечалась рвота после приемов пищи, жидкого стула и высокой температуры не было. с 20.11.22 ребёнок стал отказываться от еды, стал больше пить, меньше мочился — моча была

светлая. 22.11.22 с утра мальчик проснулся вялый, встал на ноги и упал с высоты своего роста, сознание не потерял, судорог не было. Отмечались боли в ногах, не мог ходить. Хронических заболеваний и отягощённой наследственности нет. Выезд за пределы Москвы и РФ, контакт с инфекционными больными или носителями, животными, укусы насекомых, купание в открытых водоемах и употребление некипяченой воды, питание в общественных местах, медицинские манипуляции у пациента отсутствуют. При поступлении в ОРИТ состояние мальчика было тяжёлым: положение пассивное, присутствовала дыхательная недостаточность 0–1 степени, мышечный тонус был снижен, выраженный болевой синдром в конечностях, гепатоспленомегалия. Были выявлены: печёночная недостаточность (АЛТ — 834 ЕД/л; АСТ — 3108 ЕД/л), острое повреждение почек — азотемия (мочевина — 10,51 мМоль/л, мочевая кислота — 672,7 мкмоль/л), рабдомиолиз (ЛДГ — 6093 ЕД/л, КФК — 200033 ЕД/л), выраженный лейкоцитоз со сдвигом влево (WBC — 73,60 10^9/л, NEUT% — 84,5; NEUT# — 62,14 10^9/л). По данным КЩС — декомпенсированный метаболический ацидоз, гиперкалиемия, гипокальциемия. Антитела/антигены HIV, антигены HBs, антитела к Treponema pallidum — не обнаружены. Пациенту было проведено УЗИ органов брюшной полости: незначительное увеличение линейных размеров печени, селезенки и поджелудочной железы, динамическое нарушение кишечника, мезентериальная лимфаденопатия, умеренное диффузное изменение паренхимы почек. Мальчику была начата гемодиафильтрация, инфузионная, антибактериальная терапия (меропенем, ванкомицин).

Пациент был проконсультирован многими узкими специалистами: по результатам осмотра данных за нейроинфекцию не было; сопутствующий диагноз ребёнка (двусторонний гайморoэтмоидит) не обуславливал тяжесть течения основного заболевания; подозрение на болезнь Вильсона-Коновалова, которая позже не подтвердилась (анализ крови на церулоплазмин от 28.11.22 — норма). Позже, при повторной консультации врачом-неврологом, выявлен менингеальный синдром (ригидность затылочных мышц). Были назначены любмальная пункция (анализ спинномозговой жидкости от 23.11.22 — норма), ПЦР-тест на вирусы (COVID-19, Adenovirus, Rotavirus, Cytomegalovirus, Epstein-Barr virus, Influenza virus A, B, A H1N1, Herpes simplex virus 1,2,6 — не обнаружены). Мальчику также выполнили токсикологические тесты, которые оказались отрицательными. Была произведена пункционная биопсия костного мозга для исключения неопластических причин и возможности назначения глюкокортикостероидов (патологии по данным полученной позже миелограммы не выявлено).

При повторном обследовании пациента пальпировался край печени (2 см), пальпировался край селезенки, живот был мягкий, болезненный в верхних отделах. Стул зелёный, кашицеобразный. После попытки кормления щадящей диетой — боль в животе схваткообразного характера. Появилась пастозность голеней, век. Влажность кожи была понижена, слизистые полости рта сухие. Ребёнку была проведена рентгенография коленных суставов, костей голени и бедренных костей для исключения аутоиммунной патологии (патология по данным рентгенограммы не выявлена). Дополнительно были назначены ацетилцистеин и глюкокортикостероиды: метилпреднизолон, а с 08.12.22 — преднизолон.

В динамике, на фоне проводимой терапии — снижение показателей АЛТ, АСТ, ЛДГ, КФК, на фоне заместительной почечной терапии — анемия, тромбоцитопения. Также у пациента появились признаки асцита, гидроторакса. Назначены диуретики (спиронолактон, фуросемид). Учитывая ранее полученные данные, в данный момент проводится дифференциальная диагностика между токсическим поражением печени и наследственными болезнями обмена (порфирия). с учетом сохранения высокой КФК было назначено проведение ЭНМГ с целью исключения нервно-мышечного заболевания. По результатам — первично-мышечные изменения, являются результатом перенесенного заболевания. Контроль через 6 месяцев.

Мальчик был направлен на консультацию генетика: по результатам тандемной масс-спектрометрии нарушения бета-окисления жирных кислот не выявлено, альфа-1-антитрипсин, активность лизосомной кислой липазы в норме. Назначено: скрининг-тесты на лизосомные болезни накопления, повторная консультация генетика.

На момент выписки состояние ребенка стабильно.

Заключение. Определение этиологии острой печеночной недостаточности у детей из-за обширности причин, вызывающих данную патологию, и необходимости специальных исследований, не проводящихся рутинно, вызывает большие трудности и требует к себе мультидисциплинарного подхода в диагностике.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ПАРОКСИЗМАЛЬНОЙ НОЧНОЙ ГЕМОГЛОБИНУРИИ, АССОЦИИРОВАННОЙ С АПЛАСТИЧЕСКОЙ АНЕМИЕЙ

Иллуева Ш.Г., Гапизова Х.А.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ
Морозовская ДГКБ ДЗМ

Пароксизмальная ночная гемоглобинурия — это заболевание, обусловленное приобретенным клональным поражением гемопоэтических клеток, связанным с повышенной чувствительностью клеток клона к компонентам комплемента. ПНГ может

носить как самостоятельный характер, так и быть одним из проявлений костномозговой недостаточности наряду с другими заболеваниями, в частности — с апластической анемией. В последнем случае диагностика ПНГ затрудняется, так как по результатам рутинных лабораторных методов обследования апластическая анемия «выходит на первый план», в то время как ПНГ диагностируется на относительно поздних этапах течения, так как часто развивается постепенно.

Пациентка N. (дата рождения 27.07.2006, полных лет — 16) 07.03.23г повторно поступила в гематологическое отделение МДГКБ в плановом порядке с ранее верифицированным диагнозом — Апластическая анемия, нетяжёлая форма, ПНГ-клон (D61.3). Со слов девочки, в июне 2022г она упала в обморок на улице; в середине 2022г на нижних конечностях стали появляться спонтанные экхимозы. 19–20.07.2022 были сданы общий и биохимический анализ крови по месту жительства: тромбоциты 141 тыс/мкл, гемоглобин 105 г/л, лейкоциты 4.5 тыс/мкл, сывороточное железо — 8.33 мкмоль/л. В динамике в ОАК и БАК от 11.08.22 гемоглобин — 99 г/л, тромбоциты — 82 тыс/мкл, лейкоциты 3.9 тыс/мкл, ферритин — 13 мкг/л, снижение витамина Д до 21.5 нг/мл. с 18.08.22 в течение 5 дней принимала Сорбифер Дурулес по 1 таблетке в день, витамин Д. с целью дообследования была госпитализирована 29.08–09.09.22 в МДГКБ; во время данной госпитализации было выявлено носительство ПНГ-клона среди эритроцитов — 8.2%, среди гранулоцитов — 15.98%, среди моноцитов — 33.54% (методом проточной цитометрии, 06.09.22г), а также установлены следующие изменения: по результатам цитохимического исследования ККМ от 06.09.22г выявлены сужение гранулоцитарного, расширение моноцитарного, раздражение лимфоцитарного и расширение эритроидного ростков кроветворения, дизэритропоэз — 16% (фрагментация ядер, неровный контур ядерной мембраны). Таким образом, был верифицирован диагноз Апластическая анемия, ассоциированная с ПНГ-клоном, рекомендована госпитализация в онкогематологическое отделение. 13.09–02.10.22 пациентка находилась в онкогематологическом отделении. На основании проведённого исследования подтверждён диагноз Апластическая анемия, нетяжелая форма, наличие ПНГ-клона, но от таргетной и иммуносупрессивной терапии решено воздержаться в силу отсутствия трансфузионной зависимости и клинических проявлений ПНГ. Рекомендовано динамическое наблюдение и плановая госпитализация в гематологическое отделение. В настоящую госпитализацию (с 07.03.23г), в ходе контрольного обследования методом проточной цитометрии от 09.03.23г было зарегистрировано нарастание процентного показателя клеток ПНГ-клона: ПНГ-клон среди эритроцитов составил 10.3%, среди гранулоцитов — 20.52%, среди моноцитов — 42.04%. Кроме того, присутствуют клинические проявления ПНГ — фебрильная лихорадка и тромбоцитопения (тромбоциты снижены до 36 тыс/мкл). Геморрагический синдром при этом отсутствует, что позволяет воздержаться от проведения заместительной трансфузионнной терапии.

В настоящее время пациентка продолжает наблюдаться в условиях гематологического отделения. Одним из рассматриваемых путей лечения является таргетная терапия экулизумабом (Элизария) — препаратом моноклонального антитела — ингибитора С5-компонента комплемента. Данная терапия будет направлена на прекращение пролиферации клеток ПНГ-клона эритроцитарного и лейкоцитарного ряда.

Заключение. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия — заболевание, имеющее тенденцию к скрытому течению и постепенному развитию, способное поражать сразу несколько ростков гемопоэтических клеток, развиваться вкупе с другими заболеваниями системы кроветворения, иногда «скрываясь» за симптомами последних. Именно по этой причине важна ранняя диагностика, наблюдение таких пациентов, контроль пролиферации клеток ПНГ-клона и, в случае необходимости, проведение таргетной терапии, в том числе — препаратами моноклональных АТ.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОГЕННОЙ КРОВОТОЧИВОСТИ У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА

Абрамова В.О., Болотина Е.А., Венцель Д.К.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

В настоящее время изучение соматоформных расстройств у детей представляет особый интерес для исследователей. Соматоформные расстройства — группа психогенных заболеваний, по симптомам напоминающих соматическое заболевание. При этом у пациента наблюдаются неспецифические функциональные нарушения, а морфологические проявления патологии отсутствуют. Хроническое флуктуирующее течение заболевания ухудшает качество жизни пациента. Больные СФР имеют более высокие показатели по шкалам тревоги, страдают от таких явлений, как катастрофизация, фиксация на негативных переживаниях, телесная слабость. Для пациентов с этим диагнозом, особенно для детей и подростков, чрезвычайно важна социальная адаптация. Согласно исследованию К.Ф. Миракян от 2022 года на базе Областной детской клинической больницы и средних образовательных школ №27 и №44 г. Курска у 18% подростков с подтверждённым диагнозом «синдром вегетативной дисфункции» был выявлен низкий уровень социально-психологической адаптации. В то же время, как среди здоровых обследованных детей показатели адаптации были в норме.

Клинический случай. Девочка, 17 лет и 2 месяца, поступила 15.02.2023 в МДКБ с жалобами на слабость, головокружения, кровотечения из носа и глаз, об-

морок. До настоящей госпитализации, со слов пациентки, отмечались спонтанные кровотечения из носа и глаз, не связанные с подъемами артериального давления и менструальным циклом. В последние 6 месяцев появились жалобы на синяки по всему телу. Ребёнок проконсультирован гематологом в центре им. Д. Рогачева, выставлен диагноз: геморрагическое состояние неуточненное. 15.02.23 госпитализирована в отделение неврологии МДКБ. При общем осмотре патологий не выявлено, геморрагии и экхимозы на теле отсутствовали. По результатам инструментального обследования (УЗИ брахиоцефальных артерий, ЭКГ, ЭЭГ) выявлена миграция водителя ритма и периодическая брадикардия. Дополнительно была проведена консультация врача-офтальмолога, патологий не выявлено, эпизодов гематолакрии на момент осмотра не было. По результатам лабораторных исследований: общий анализ крови без значимых изменений, в биохимическом анализе крови незначительная гипербилирубинемия. На коагулограмме нормокоагуляция. Лабораторные данные за массивную кровопотерю, нарушение процесса свертывания крови отсутствовали. 20.02.2023 пациентка была переведена в отделение гематологии МДГКБ для дальнейшего обследования. Во время настоящей госпитализации эпизодов кровоточивости не отмечалось, 18.02.2023 наблюдалось повышение температуры, купировавшейся парацетамолом. На основании данных анамнеза, жалоб, инструментальных и лабораторных исследований выставлен диагноз: нейрогенная кровоточивость.

Заключение. Важно вовремя диагностировать соматоформные расстройства у детей и уметь дифференцировать их от морфологической патологии. У ранимых подростков СФР может усугубить тревожность, тенденцию к катастрофизации и вызвать экзогенную депрессию. Нельзя забывать про то, что соматоформные расстройства могут наблюдаться и при морфологической патологии. Поэтому для правильной постановки диагноза и скорейшего назначения необходимого лечения важно тщательно исследовать пациентов с СФР на наличие морфологической патологии.

АНЦА-АССОЦИИРОВАННЫЙ ВАСКУЛИТ: ГРАНУЛЕМАТОЗ ВЕГЕНЕРА У РЕБЕНКА 12 ЛЕТ

Цатурова А.А., Тихонова А.С., Козлова А.М.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

АНЦА-ассоциированные васкулиты (ААВ) — это группа редких аутоиммунных заболеваний, при которых поражаются артерии мелкого калибра. Антинейтрофильные цитоплазменные антитела активируют нейтрофилы, что приводит к высвобождению протеаз, кислородных радикалов, цитокинов и вызывает некроз стенки кровеносных сосудов. Выделяют три нозологические формы ААВ: гранулематоз с полиангиитом (болезнь Вегенера), эозинофильный гранулематоз с полиангиитом (синдром Черджа-Стросса), микроскопический полиангиит. Распространенность ААВ составляет 2,4 случая на 1 млн. детского населения.

Пациент М., 12 лет поступил в МДГКБ 21.02.2020 г. с жалобами на боль и нарушение дыхания через нос с кровянистыми выделениями.

Из анамнеза известно, что в декабре 2019 года ребенок был осмотрен оториноларингологом с аналогичными симптомами, назначено симптоматическое лечение без динамики. Через 10 дней отмечался субфебрилитет, назначены цефуроксим, далее цефтриаксон — без эффекта. Назначение ибупрофена дало временную положительную динамику, однако в конце января — повторное повышение температуры до 37,8 градусов. 03.02.2020 г. обратились в ДГКБ им. З.А. Башляевой с жалобами на выраженную боль в носу, ребенок был осмотрен оториноларингологом и госпитализирован. При инструментальном обследовании выявлены множественные грануляции на слизистой верхних дыхательных путей — в полости носа, трахеи, главных бронхов. По данным биопсии наблюдалась гистологическая картина гранулематоза с полиангиитом. Для исключения системных заболеваний 07.02.2020 г. переведен в ревматологическое отделение Морозовской ДГКБ. На серии КТ-снимков от 11.02.2020 г. определялось патологическое содержимое в отдельных клетках сосцевидного отростка справа, полисинусит. По результатам биопсии слизистой перегородки носа: морфологическая картина некротизирующего васкулита с гранулематозом. Также наблюдалось повышение уровня cANCA до 2,5 норм. На основании клинико-анамнестических данных и полученных результатов обследования, мальчику установлен диагноз ANCA-ассоциированный васкулит (гранулематоз с полиангиитом), локализованная форма. Назначены глюкокортикостероиды (ГКС) из расчета 1 г/кг/сутки, циклофосфамид 1 раз в 4 недели со значительной положительной динамикой.

К августу 2020 г. доза ГКС снижена до 20 мг в сутки, продолжена терапия циклофосфамидом. Однако в ноябре 2020 г. состояние ребенка ухудшилось: появилась заложенность в левом ухе, 09.11.2020 г. ребенок осмотрен оториноларингологом по месту жительства, назначены местный противовоспалительный анальгезирующий антисептик, деконгестанты. Спустя время, 20.11.2020 г., появилась сильная боль в ушах, инициирована терапия грамицидином, дексаметазоном, фрамицетином, мометазоном, амоксицилином по 500 мг 3 раза в день. При повторном обращении к оториноларингологу 22.11.2020 г. был выполнен парацентез слева, увеличена доза амоксицилина до 2000 мг в сутки.

На следующий день, 23.11.2020 г., у мальчика отмечалось покраснение глаза, окулистом подтвержден

диагноз — гранулезный блефароконъюнктивит. Госпитализирован в ЛОР-отделение МДГКБ с жалобами на усиление боли в левом ухе, субфебрилитет. При обследовании по данным компьютерной томографии установлены полисинусит, мастоидит, гнойный отит слева. В ревматологическом отделении ребенку проведено 4 курса терапии генно-инженерным биологическим препаратом ритуксимабом off-label (декабрь 2020 г., июнь 2021 г., декабрь 2021 г., июнь 2022). На этом фоне состояние пациента с заметной положительной динамикой. В связи с отсутствием субпопуляций В-лимфоцитов и выраженной лимфопенией, продолжена иммуносупрессивная терапия ГКС и мофетил микофенолатом с отменой введения ритуксимаба.

Аутоиммунные заболевания, такие как ААВ, чаще всего дебютируют с неспецифических симптомов. Необходима настороженность в отношении гранулематоза Вегенера, так как своевременная постановка диагноза и инициация специфической иммуносупрессивной терапии позволяют предупредить развитие системных осложнений, а также снизить риск рецидивов заболевания и инвалидизации пациентов.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНОГО ГЕМОФАГОЦИТАРНОГО ЛИМФОГИСТИОЦИТОЗА

Внукова Е.В., Мосесова Е.А.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение. Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз (ГЛГ) — редкое опасное заболевание, связанное с дисрегуляцией иммунного ответа и развитием иммуноопосредованной полиорганной недостаточности. Первичная форма ассоциирована с генетическими мутациями, что подтверждается при помощи молекулярно-генетического тестирования, также в её пользу может говорить дебют в период новорожденности. Заболеваемость составляет 1 на 50 000 новорожденных в год. Вторичные формы характерны для взрослого контингента пациентов и являются результатом иммунного нарушения на фоне инфекции, неоплазии, аутоиммунных заболеваний. Клиническими и лабораторными признаками являются: лихорадка, спленомегалия, цитопения двух и более ростков, гипертриглицеридемия или гипофибриногенемия, гемофагоцитоз, снижение активности естественных киллеров, гиперферритинемия, повышение интерлейкина-2 (CD-25). ГЛГ устанавливается при наличии 5 из 8 предложенных критериев.

Клинический случай. Мальчик А.,17.09.2022 г.р., от матери 39 лет, с отягощенным соматическим анамнезом (гипотиреоз, ожирение 1 степени, миопия). От 4-ой беременности протекавшей на фоне плацентарной недостаточности, маловодия, умеренной преэклампсии, 4-ых преждевременных самостоятельных родов на сроке 36 недель, околоплодные воды мекониальные. Оценка по шкале APGAR 8/9 баллов. При рождении: масса 2650 г, длина 48 см. В 1 сутки развитие ДН 1 степени на фоне РДС, врожденной пневмонии, гипогликемия. Энтеральное питание временно отменено в 6 часов жизни в связи с наличием застойного содержимого в желудке, желудочно-кишечным кровотечением. В динамике нарастание ДН, развитие геморрагического синдрома (кровоизлияния в кожу) расцененного как геморрагическая болезнь новорожденных. На 2 сутки переведен на CPAP, проводилась инотропная поддержка, антибактериальная, антигеморрагическая и инфузионная терапии.

С 4 суток жизни продолжена респираторная поддержка через назальные конюли, ребенок переведен в ОРИТН МДГКБ. При обследовании: анемия, тромбоцитопения, гипопротеинемия, гипоальбуминемия, гипербилирубинемия за счет непрямой фракции, синдром холестаза и цитолиза, гипокоагуляция с дефицитом плазменных факторов, гиперферритинемия, алкалоз, гипокалиемия, повышенная экскреция с мочой калия, кальция, фософора. Инфильтративные изменения в нижней доле правого легкого, спленомегалия +2 см, кистозные включения в проекции сосудистого сплетения правого бокового желудочка. При осмотре на себя обращала внимание иктеричность кожи и слизистых, развитие отеков. Проводилась антибактериальная терапия (ампициллин+сульбактам, гентамицин), антикоагулянтная терапия (комплекс факторов свертывания, криопреципитат, тромбоконцентрат, менадиона натрия бисульфит), антианемическая терапия (эритроцитраная смесь), фототерапия. На 6 сутки при УЗИ сосудов обнаружен окклюзионный тромбоз наружной подвздошной вены, общей бедренной вены, назначена гепаринотерапия в минимальной дозировке.

В дифференциальный поиск включены: болезни нарушения аминокислотного обмена, недостаточность альфа-1-антитрипсина, нарушение синтеза желчных кислот, инфантильные моногенные формы печеночной недостаточности, эксудативная энтеропатия, синдром Баррета, муковисцидоз, галактоземия. При диагностике: повышение аргинина, лейцина, метионина, фенилаланина, тирозина, гомоцистеина, снижение альфа-1-антитрипсина. Неонатальный скрининг: нарушение обмена галактозы. В связи с выявлением галактоземии проведена смена питания на безлактозную смесь. Дважды проводилась пункция костного мозга — получена периферическая кровь.

На 21 сутки жизни ребенок переведен в неонатологическое отделение с диагнозом: Нарушение обмена галактозы. Вторичная смешанная коагулопатия. Окклюзионный правосторонний илеофеморальный тромбоз. Исключен первичный иммунодефицит на основании результатов иммунофенотипирования лимфоцитов, TREC, KREK. Ребенок консультирован

генетиком: повышение аминокислот и снижение альфа-1-антитрипсина вторичного характера на фоне поражения печени, нарушения белково-синтетической функции. Далее дифференциальный диагноз проводился между классической галактоземией, галактоземией Дуарте, группой лизосомальных болезней накопления. По результатам исследований диагнозы исключены. Сдан анализ на полное секвенирование экзома. Для исключения гемофагоцитарного синдрома ребенку проведено исследование дегрануляции естественных киллеров, определение экспрессии перфорина на лимфоцитах — снижение стимуляционной дегрануляции NK-лимфоцитов.

В 1 мес 16 день ребенку выставлен диагноз гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, переведен в отделение трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток. В отделении начата терапия в рамках протокола HLH-94. Проведено HLA-типирование, подобран 10/10 совместимый родственный донор (старший брат). Через месяц проведена аллогенная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток. На момент написания работы (март 2023 г) трансплантат функционировал, признаков РТПХ не было.

Заключение. В представленном нами случае у ребенка было 5 из 8 критериев, что позволило поставить диагноз и сразу начать лечение. ГЛГ — очень редкое заболевание, исход которого зависит от многих факторов. Клиницистам следует учитывать ГЛГ при дифференциальном диагностике у новорожденных с лихорадкой, спленомегалией, цитопенией, гиперферритинемией, гипертриглицеридемией, гипофибриногенемией, воспалительной полиорганной недостаточностью. Ранняя диагностика, лечение и трансплантация повышают благоприятность прогноза.

СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНОЙ ЦИЛИАРНОЙ ДИСКИНЕЗИИ У ПАЦИЕНТА 15 ЛЕТ

Магомедова Х.З., Волкова А.И.

Научный руководитель: ассистент Шатохина О.В.

РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина ПФ

Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) — редкое заболевание из группы цилиопатий, в основе которого лежит генетически детерминированный дефект ультраструктуры ресничек эпителия респираторного тракта и аналогичных им структур, приводящий к нарушению их двигательной функции. Распространенность ПЦД — от 1:2200 до 1:60000. Широкий разброс частоты обусловлен различиями в критериях диагностики, техническими аспектами расчета данного показателя, популяционными особенностями. Диагностика ПЦД представляет определенные затруднения из-за недостаточной осведомленности врачей о заболевании и сложностей с его подтверждением, в связи с чем, несмотря на ранние проявления болезни, средний возраст постановки диагноза составляет в мире примерно 5 лет. Для верификации диагноза предложены различные пошаговые алгоритмы, обязательными компонентами которых являются оценка двигательной способности ресничек мерцательного эпителия и электронно-микроскопическое исследование биоптата слизистой оболочки бронхов. Золотого стандарта диагностики ПЦД не существует., что еще больше осложняет процесс постановки диагноза.

Клинический случай: Пациент Д., 15 лет. Поступил в 11 инфекционное отделение ДГКБ №9 г. Москвы с жалобами на затрудненное дыхание с чувством нехватки воздуха, продуктивный кашель с отделением обильной гнойной мокроты, нарастающую боль в левой половине грудной клетки при спокойном дыхании.

Anamnesis vitae: Подросток от IV беременности, IV физиологичных срочных родов, с неотягощенным акушерским анамнезом у матери. Оценка по шкале Апгар — 8б. Масса тела при рождении — 3500 г, рост — 52 см. Раннее развитие по возрасту. Перенесенные заболевания: ОРВИ, ветряная оспа, инфекция COVID-19 (в 14 лет). Наследственность не отягощена.

Anamnesis morbi: На 5 сутки жизни диагностирована пневмонии, с последующим подключением искусственной вентиляции легких в течение 14 дней. В результате терапии с парентеральным введением антибактериальных препаратов было достигнуто выздоровление. Начиная с 2-х летнего возраста у пациента — частые ОРЗ, бронхиты, отиты, синуситы. Инфекции верхних дыхательных путей сопровождались длительным кашлем, трудно поддающимся лечению. с 10 лет наблюдается у отоларинголога с диагнозом хронический синусит, отит. с этого же возраста у мальчика отмечаются периодический кашель с отхождением гнойной мокроты, нарушение толерантности к физической нагрузке нагрузке, утомляемость. В 14 лет, из-за гнойного риносунусита, плохо отвечающего на консервативную терапию, проведена двусторонняя гайморотомия. Тогда же подросток был консультирован пульмонологом и по результатам функции внешнего дыхания, клинической картины на момент обследования, был установлен диагноз — обструктивный бронхит, повторные эпизоды. Назначена и проведена терапия беродуалом и пульмикортом без какого-либо эффекта. Через два месяца вновь был госпитализирован в пульмонологическое отделение МДГКБ, где впервые проведена мультиспиральная компьютерная томография (МСКТ) органов грудной клетки и выявлен двусторонний полисегментарный инфильтративный процесс с консолидацией S9 правого легкого, множественные бронхоэктазы, правосторонний гидроторакс. Поставлен диагноз: «Бронхоэктатическая болезнь. Правосторонний хронический гнойный

средний отит, обострение. Субтотальная перфорация барабанной перепонки, риносинусит.» Была проведена терапия амоксициллина клавуланатом, азитромицином и сеансы интрапульмональной перкуссионной вентиляции. В результате лечения отмечена выраженная положительная динамика в состоянии пациента. Однако и после выписки из стационара кашель сохранялся, возникали эпизодов обострения бронхолегочных инфекций. в 14 лет (январь,2022) после обострения отита проведена тимпанопластика справа.

Настоящая госпитализация: при поступлении состояние тяжелое — обусловленное явлениями дыхательной недостаточности: выражена отдышка в покое до ЧДД 28 — 30 в/мин; SpO2 — 93%, отмечается участие вспомогательной мускулатуры в акте дыхания. Грудная клетка не симметрична — отмечается вынужденный наклон туловища влево. Кожа бледная. Лимфатические узлы не увеличены. Дыхание через нос затруднено, скудное густое слизистое отделяемое из носовых ходов. Аускультативно в легких дыхание жесткое, ослабленное в нижних отделах, больше справа, необильные сухие, свистящие хрипы диффузно; в нижних отделах обоих легких множественные мелкопузырчатые и крепитирующие хрипы. При перкусии легких — притупление перкуторного звука в нижних отделах, коробочный оттенок звука в верхней части грудной клетки. Тоны сердца ритмичные, шумы не аускультируются. Живот мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень выступает на 1 см из-под края правой реберной дуги. Мочеиспускание, дефекация в норме.

При обследовании: Умеренный нейтрофильный лейкоцитоз без палочкоядерного сдвига в формуле ($14{,}4 \times 10^9$/л, нейтрофилы — 75 %), СОЭ 8 мм/ч. Остальные показатели стандартного исследования биохимического состава крови в пределах референтных значений. При исследовании мокроты: слизисто-гнойная, зеленая, вязкая. Анализ мокроты на флору выявил: Staphylococcus aureus, Streptococcus viridans. На МСКТ органов грудной клетки: Признаки зоны консолидации в базальном сегменте S9 левого легкого, цилиндрические и мешотчатые полисегментарные бронхоэктазы, проявления бронхиолит. Консультация отоларинголога: Хронический гнойный средний отит справа, мезотемпанит справа, вне обострения. Проведено лечение: комбинированная антибактериальная терапия цефипимом и левофлаксоцином, ингаляции с пульмикортом, муколитическая терапия. В результате лечения состояние ребенка стабилизировалось, отмечалась положительная динамика в плане купирования болевого симптома, снижения интенсивности кашля, отдышки (только при физической нагрузке), аускультативно дыхание в лёгких стало проводиться во все отделы, сохранялись влажные хрипы в меньшем объёме., не постоянные пузырчатые. ЧДД 24 в/мин; SpO2 — 96% — без дотации кислорода, SpO2 — 99% — с дотацией кислорода. Была проведена консультация пульмонолога: Бронхоэктатическая болезнь, двусторонние полисегментарные цилиндрические и мешотчатые бронхоэктазы, период обострения. Бронхиолит. Дыхательная недостаточность 2-ой степени. с учетом анамнеза, данных обследования необходимо провести дифференциальный диагноз между первичной цилиарной дискинезией, муковисцидозом и иммунодефицитными состояниями в условия специализированного пульмонологического отделения. Муковисцидоз был исключен путем проведения пробы Макродакт: результат — 32 ммоль/л (норма). Иммунологическое обследование (иммуноглобулины G,M,A, TREC KREC) изменений не выявило. Подросток был переведен в отделение пульмонологии МДГКБ для дообследования, где было проведено электронно-микроскопическое исследование ресничек респираторного тракта, по результатам которого в аксонеме ресничек обнаружено отсутствие наружных и внутренних динеиновых ручек. Так же по результатам аудиометрии установлена правосторонняя кондуктивная тугоухость III степени.

Таким образом у пациента 15 лет установлен диагноз: «Врожденный порок развития органов дыхания: Первичная цилиарная дискинезия (диффузные бронхоэктазы обоих легких). Хроническая дыхательная недостаточность 1–2 степени. Хронический гнойный средний отит справа, мезотимпанит справа. Правосторонняя кондуктивная тугоухость III степени».

Заключение: несмотря на длительный анамнез (с 5-го дня жизни по настоящее время), тяжелое течение бактериальных инфекций ЛОР-органов и органов дыхания с прогрессированием, развитием бронхоэктазов, дыхательной недостаточности и не поддающихся полному излечению, окончательный диагноз был установлен только в 15-летнем возрасте, что обусловлено редко встречающимся заболеванием и применением для его диагностики специальных нерутинных методов.