



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

## XIV Всероссийской научно-практической студенческой конференции

# МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ



АНДРЕЙ ВЛАДИМИРОВИЧ МАЗУРИН

Москва  
2024

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

## Материалы

XIV Всероссийской научно-практической  
студенческой конференции

# МАЗУРИНСКИЕ ЧТЕНИЯ

Москва  
2024

### **Мазуринские чтения.**

Материалы XIV Всероссийской научно-практической студенческой конференции (2024 г.) / коллектив авторов (под редакцией к.м.н. Л.Е. Лариной и д.м.н. А.Б. Моисеева). — М.: РНИМУ им. Н.И. Пирогова, 2024. — 62 с.

В издании представлены материалы XIV (2024 г.) Всероссийской научно-практической студенческой конференции.

Сохранена стилистика, орфография и пунктуация авторов.

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРОМБОЗА, ВОЗНИКШЕГО ПОСЛЕ ПРОВЕДЕНИЯ РАДИКАЛЬНОЙ КОРРЕКЦИИ ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА СЕРДЦА — ОБЩЕГО АРТЕРИАЛЬНОГО СТВОЛА.....</b>	<b>6</b>
Рустамова П.С., Серегина В.А.	
<b>НЕОНАТАЛЬНАЯ ЖЕЛТУХА ВСЛЕДСТВИЕ СИНДРОМА КРИГЛЕРА-НАЙАРА.....</b>	<b>6</b>
Демина С.А., Аксенов А.О., Матрос Е.С.	
<b>ПРИБРЕТЁННЫЙ СИНДРОМ ВИЛЛЕБРАНДА, ИНДУЦИРОВАННЫЙ ОПУХОЛЮЮ ВИЛЬМСА, У РЕБЕНКА ЧЕТЫРЕХ МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ .....</b>	<b>7</b>
Матрос Е.С., Тихонова А.С., Гусева Е.В., Гусев Д.В.	
<b>ГЛИКОГЕНОЗ V ТИПА (БОЛЕЗНЬ МАК-АРДЛЯ).....</b>	<b>8</b>
Сафиуллин Б.М., Богатырёва К.Д.	
<b>ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПУТЬ ОТ ГЕМАТОМЫ ЛЕВОЙ ПОЧКИ ДО РЕДКОЙ ВСOR-ITD САРКОМЫ.....</b>	<b>8</b>
Шукшина М.А.	
<b>ЗЛОКАЧЕСТВЕННАЯ ГЛИОМА У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДЕФИЦИТА РЕПАРАЦИИ ОШИБОЧНО СПАРЕННЫХ НУКЛЕОТИДОВ .....</b>	<b>9</b>
Минибаева Э.М.	
<b>ИШЕМИЧЕСКИЙ ИНСУЛЬТ У РЕБЕНКА 9 ЛЕТ С НЕЙРОБЛАСТОМОЙ ПРАВЫХ ПОДКОРКОВЫХ УЗЛОВ ПРАВОГО БОКОВОГО ЖЕЛУДОЧКА MOR1 С АКТИВАЦИЕЙ FOXR2 .....</b>	<b>10</b>
Габуева А.М., Ефимова Н.В.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ 1 ТИПА.....</b>	<b>11</b>
Позднякова С.В., Бублий К.В.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ «СИНДРОМ ЛУИ-БАР, ОСЛОЖНЕННЫЙ ЛИМФОПРОЛИФЕРАТИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С ВИРУСОМ ЭПШТЕЙН-БАРР (ВИРУС ЭПШТЕЙН-БАРР-ПОЗИТИВНАЯ МУКОКУТАННАЯ ЯЗВА)».....</b>	<b>11</b>
Мажаева А.С.	
<b>РЕДКИЙ СЛУЧАЙ МАНИФЕСТАЦИИ БОЛЕЗНИ КАВАСАКИ С СИНДРОМА ОСТРОГО ЖИВОТА.....</b>	<b>12</b>
Ибрагимова З.Р., Пилясова А.Д., Александрова Д.М.	
<b>КЛАССИЧЕСКОЕ ТЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГОШЕ 1 ТИПА .....</b>	<b>13</b>
Пилясова А.Д., Александрова Д.М., Ибрагимова З.Р., Зяблова И.Ю.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЗАВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА, ОСЛОЖНЕННЫЙ МНОЖЕСТВЕННЫМИ ПЕРЕЛОМАМИ КОНЕЧНОСТЕЙ, С ДЕФОРМАЦИЕЙ КОНЕЧНОСТЕЙ И ГИПОПЛАЗИЕЙ ТЕМЕННЫХ КОСТЕЙ .....</b>	<b>14</b>
Блинова Е.А.	
<b>СЛОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ: СЕМЕЙНЫЙ ГЕМОФАГОЦИТАРНЫЙ ЛИМФОГИСТИОЦИТОЗ У РЕБЕНКА 6 МЕСЯЦЕВ.....</b>	<b>14</b>
Хударова К.М., Озерова Е.С., Исаева П.А.	
<b>ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК У РЕБЕНКА С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ KRAS: ОТ АНЕМИИ ДО АУТОИММУННОГО ЛИМФОПРОЛИФЕРАТИВНОГО СИНДРОМА.....</b>	<b>15</b>
Тулупова С.А., Дышева А.И.	
<b>НЕИММУННАЯ ВОДЯНКА ПЛОДА У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ НУНАН.....</b>	<b>16</b>
Вавилова А.И., Хохлова А.П.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРОМБОЗА ПРИ ГИПЕРГОМОЦИСТЕИНЕМИИ.....</b>	<b>17</b>
Шимкова Н.П.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЫЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА ДИ ДЖОДЖИ У ПАЦИЕНТА С ТЕТРАДОЙ ФАЛЛО .....</b>	<b>17</b>
Шимкова Н.П., Снегуренко М.А., Юнкевич Е.	
<b>СЛОЖНЫЙ СЛУЧАЙ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПАРОКСИЗМАЛЬНЫХ ФЕНОМЕНОВ У ГЛУБОКО НЕДОНОШЕННОГО РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННОЙ ЦИТОМЕГАТОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ.....</b>	<b>18</b>
Мущерова Д.М.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА СТИВЕНСА ДЖОНСОНА.....</b>	<b>19</b>
Ақтулаева Х.Р., Абасова Ш.Т., Баймухамбетова Д., Костин Р.К.	

<b>ЖЕЛЧНОКАМЕННАЯ БОЛЕЗНЬ КАК ОСЛОЖНЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОГО СФЕРОЦИТОЗА У ПОДРОСТКА</b> .....	20
Косничева Е.А.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХРОМОСОМНО-ИНТЕГРИРОВАННОГО ВИРУСА ГЕРПЕСА ЧЕЛОВЕКА 6 ТИПА У ИММУНОКОМПРОМЕТИРОВАННОГО РЕБЕНКА</b> .....	20
Гусева Е.В., Тихонова А.С., Гусев Д.В., Матрос Е.С.	
<b>ДОКЛИНИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ</b> .....	21
Дончик Е.И., Уколова С.Д., Мосесова Е.А.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРОМБОЗА КАПИЛЛЯРНО-ВЕНОЗНОЙ МАЛЬФОРМАЦИИ ПРИ СИНДРОМЕ КЛИППЕЛЯ-ТРЕНОНЕ-ВЕБЕРА</b> .....	22
Косничева Е.А.	
<b>СИНДРОМ ДИ ДЖОРДЖИ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА НЕОНАТОЛОГА</b> .....	23
Суркова Ю.Н., Хохлова А.П.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ КОРИ С РАЗВИТИЕМ МЕНИНГОЭНЦЕФАЛИТА</b> .....	24
Архангельская Л.А., Терновая С.А.	
<b>ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ РАННЕГО ВРОЖДЕННОГО СИФИЛИСА</b> .....	24
Миронова В.А., Зизюкина К.С., Хохлова А.П.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА</b> .....	25
Жилкина М.П.	
<b>СИНДРОМ ПЕЙТЦА-ЕГЕРСА: ОТ ТИПИЧНОЙ КЛИНИКИ К СЛОЖНОМУ ДИАГНОЗУ</b> .....	26
Голикова В.Д., Рыблова Е.В.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ХРОМОСОМНЫХ ПОЛОМОК</b> .....	27
Аллахвердиев Л.М., Колпаков Р.Ю.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕНЕРАЛИЗОВАННОГО ТУБЕРКУЛЕЗА У НЕВАКЦИНИРОВАННОГО БЦЖ РЕБЕНКА</b> .....	27
Безлепкин А.С.	
<b>КУЛЬТ КОНКРЕТНОСТИ СИНДРОМОВ ГЕМОРРАГИЧЕСКОЙ ЛИХОРАДКИ С ПОЧЕЧНЫМ СИНДРОМОМ В КОНТЕКСТЕ ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКИ</b> .....	28
Курбатова С.П.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ГЕНЕРАЛИЗОВАННОГО ТУБЕРКУЛЕЗА ЛИМФАТИЧЕСКИХ УЗЛОВ У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА ПОСЛЕ ПАНДЕМИИ COVID-19</b> .....	29
Сербина А.И., Фролова Е.В.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С ВНЕКИШЕЧНЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ ПРИ БОЛЕЗНИ КРОНА</b> .....	30
Аристова О.И., Артамонова М.И.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА РОДЖЕРСА</b> .....	31
Юнусова И.Г.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИДИОПАТИЧЕСКОЙ ЛЕГОЧНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ У РЕБЕНКА 5 ЛЕТ</b> .....	31
Юнусова И.Г., Закирова К.Р.	
<b>КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЦИНГИ У РЕБЕНКА С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА</b> .....	32
Шамукова Е.А., Прайзель С.Н.	
<b>ВЛИЯНИЕ АФФЕКТИВНОГО РАССТРОЙСТВА НА ТЕЧЕНИЕ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКИ</b> .....	33
Манаева Т.А.	
<b>ВРОЖДЕННЫЙ ИХТИОЗ: КЛИНИЧЕСКИЙ ОБЗОР</b> .....	34
Алексеева А.В.	
<b>ОСЛОЖНЕНИЕ МУКОВИСЦИДОЗА У НОВОРОЖДЕННОГО: МЕКОНИЕВЫЙ ПЕРИТОНИТ</b> .....	34
Алексеева А.В.	
<b>МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ У СИБСОВ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ</b> .....	35
Гусейнов А.М., Кубышева А.Е.	

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРОМБОЗА, ВОЗНИКШЕГО ПОСЛЕ ПРОВЕДЕНИЯ РАДИКАЛЬНОЙ КОРРЕКЦИИ ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА СЕРДЦА — ОБЩЕГО АРТЕРИАЛЬНОГО СТВОЛА**

**Рустамова П.С., Серегина В.А.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

**Актуальность.** Общий артериальный ствол (ОАС) — редкий врожденный порок сердца (ВПС), при котором от двух желудочков отходит единый сосуд, при этом сброс крови происходит непрерывно как в систолу, так и в диастолу. На ОАС приходится до 1% всех ВПС, но без оперативного вмешательства быстро развивается сердечная недостаточность (СН) и такое состояние становится критическим с 50% летальностью в течение первых 2-х месяцев жизни. Тромбозы — частые осложнения при ВПС, развитие которых связано с нарушением кровотока, использованием потенциально тромбогенных инородных материалов и аппаратов искусственного кровообращения (ИК).

**Цель.** Демонстрация трудности выбора правильной тактики ведения ОАС с развитием тромбозов, полиорганной недостаточности, в том числе СН, в послеоперационном периоде.

**Клинический случай.** Девочка от 4 беременности, 3 самостоятельных срочных родов на 39 неделе. Во 2 триместре обнаружен ВПС — ОАС, тип А1, подклапанный дефект межжелудочковой перегородки, в связи с чем после рождения ребенок переведен в отделение интенсивной терапии экстренной кардиохирургии и интервенционной кардиологии МДГ-КБ. На 13 сутки жизни (с.ж.) проведена радикальная коррекция ОАС с помощью венозного гомографта в условиях ИК, гипотермии, фармакоолодовой кристаллоидной кардиоopleгии. При отлучении от препарата ИК — десатурация и падение гемодинамики, пациентка была подключена к веноартериальной экстракорпоральной мембранной оксигенации (ЭКМО). Требовалась кардиотропная, лузитропная поддержка. Проводилась антибактериальная, диуретическая терапия, гепаринотерапия, терапия легочной артериальной гипертензии. На 17 с.ж. выявлен тромбоз кондуита и обеих ветвей легочных артерий (ЛА). Эндovasкулярная аспирационная тромбэктомия из правой ЛА, из левой ЛА — безуспешна. Селективный тромболитизис без эффекта. На 18 с.ж. выполнена тромбэмболектомия из гомографта, ветвей ЛА в условиях ИК. После операции состояние с положительной динамикой, ангиография — адекватный легочный кровоток, но сохранялась полиорганная недостаточность. На 24 с.ж. в связи с прогрессирующей гипербилирубинемией проведена смена контура ЭКМО с последующим снижением билирубина и лактата, но на 25 с.ж. — прогрессирующая жизнеугрожающая брадикардия с переходом в асистолию.

Реанимационные мероприятия без эффекта. Констатирована биологическая смерть.

**Обсуждение.** Основной причиной смерти у больных с ОАС является тяжелая сердечная недостаточность. У данного ребёнка, несмотря на проведенную радикальную хирургическую коррекцию ВПС, не удалось избежать тяжелых осложнений в виде развития СН, полиорганной недостаточности и тромбоза, что привело к летальному исходу.

**Закключение.** На данный момент исследования препаратов с целью изучения эффективности и безопасности у новорожденных с ОАС не проводились, а также отсутствуют достоверные рекомендации по антитромботической терапии в педиатрической практике. Ведение детей с ВПС и тромбозами является сложной задачей, требующей индивидуального подхода. В каждом конкретном случае врачу приходится опираться на данные, экстраполированные из терапевтической, “взрослой практики” и собственный клинический опыт. Таким образом, необходимы проведение рандомизированных клинических исследований и разработка алгоритмов ведения пациентов детского возраста с осложнениями ВПС, в частности, СН и тромбозами.

## **НЕОНАТАЛЬНАЯ ЖЕЛТУХА ВСЛЕДСТВИЕ СИНДРОМА КРИГЛЕРА-НАЙАРА**

**Демина С.А., Аксенов А.О., Матрос Е.С.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

**Актуальность.** Синдром Криглера-Найара (СКН) — врожденная негемолитическая неконъюгированная желтуха, передается по аутоcомно-рецессивному типу. Частота встречаемости 0,6–1:1000000 новорожденных. Выделяют 2 типа синдрома. 1 тип характеризуется почти полным отсутствием фермента билирубин-уридин-5'-дифосфатглюкуронозилтрансферазы (УДФГТ) в печени из-за миссенс мутации в гене UGT1A1. Отмечается быстрое развитие билирубиновой энцефалопатии, гепатоспленомегалия, непрякая билирубинемия до 850 мкмоль/л. Имеет злокачественное течение с летальным исходом в раннем возрасте. При СКН 2 типа пациенты являются компаунд-гетерозиготами, наблюдается снижение УДФГТ на 20–30% от нормы. Яркой симптоматики нет, билирубиновая энцефалопатия наблюдается редко. Непрякая билирубинемия достигает около 200 мкмоль/л. Продолжительность жизни 45–50 лет.

**Клинический случай.** Мальчик Р., 29.10.2023 г.р. Семейный анамнез не отягощен. Ребенок от 1-й физиологической беременности, физиологических родов. Оценка по шкале APGAR 8/9 баллов. Была диагностирована неонатальная желтуха, проводилась фототерапия. Выписан на 4-ые сутки жизни, общий билирубин 150 мкмоль/л. В последующие 2 недели отмечалось нарастание желтушности кожных по-

кровов. 16.11.23 мать ребенка обратилась к педиатру. После обследования (общий билирубин 648 ммоль/л) был госпитализирован в отделение реанимации и интенсивной терапии.

Состояние ребенка при поступлении тяжелое. На осмотр реагировал активно, громким плачем. Рефлексы вызывались, сохранялись в полном объеме. Кожные покровы и слизистые иктеричные, на лице и теле единичные элементы токсической эритемы. Дыхательная и сердечно-сосудистая системы без патологии. Печень +2 см из-под края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Общая билирубинемия — 590,80 мкмоль/л, прямая билирубинемия — 15,85 мкмоль/л, непрямая билирубинемия — 574,95 мкмоль/л. Начата фототерапия с использованием 3-х источников излучения в сочетании с инфузионной терапией. Исключены возможные причины желтухи: гемолиз эритроцитов, патология желчевыводящих протоков.

17.11.23 был переведен в отделение неонатологии. В дальнейшем на фоне непрерывной фототерапии наблюдалось снижение всех фракций билирубина. Был консультирован генетиком. Заподозрен синдром Криглера-Найара. Проведено генетическое исследование на мутации в гене UGT1A1. Выставлен диагноз синдром Криглера-Найара 2 тип.

Заключение. Клинический случай демонстрирует важность ранней дифференциальной диагностики при возникновении неонатальных желтух. Наличие мутаций в гене UGT1A1 может указывать не только на СКН, но и на синдром Жильбера (СЖ). Важно правильно верифицировать диагнозы, так как СЖ является корригируемым заболеванием. В настоящее время терапия СКН не разработана, пациенты с 1 типом нуждаются в аллотрансплантации печени.

## **ПРИБРЕТЁННЫЙ СИНДРОМ ВИЛЛЕБРАНДА, ИНДУЦИРОВАННЫЙ ОПУХОЛЮ ВИЛЬМСА, У РЕБЕНКА ЧЕТЫРЕХ МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ**

**Матрос Е.С., Тихонова А.С., Гусева Е.В.,  
Гусев Д.В.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение. Приобретенный синдром Виллебранда (ПСВ) — редкое нарушение в системе свертываемости крови, которое может возникать у пациентов с некоторыми онкологическими, лимфо- и миелолифферативными, аутоиммунными и другими заболеваниями, а также при приеме ряда лекарственных препаратов, при этом клинические и лабораторные данные будут аналогичны болезни Виллебранда (БВ). Патогенетические механизмы крайне гетерогенны и ещё не до конца изучены, зависят от основного заболевания. При нефробластоме (опухоль Вильмса)

играет роль адсорбция фактора Виллебранда (ФВ) опухолевыми клетками и aberrантная экспрессия рецепторов GP 1b или GP IIb/IIIa. В литературе встречаются данные о роли гиалуроновой кислоты, которая продуцируется клетками нефробластомы, в снижении уровня ФВ.

Клинический случай. Девочка С., 08.10.2023 г. рождения, от матери 26 лет, 1 беременности. Масса тела ребенка при рождении — 3260 г, длина тела — 52 см. Оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Семейный анамнез не отягощен.

28.02.2024 г. при массаже ребенка мама обратила внимание на наличие объемного образования в брюшной полости справа. Было проведено ультразвуковое исследование, выявлены эхо-признаки объемного образования правой почки (нефробластома?).

При поступлении в Морозовскую больницу 29.02.2024 г. состояние средней тяжести. У девочки отмечались срыгивания «шоколадного цвета», плохая прибавка массы тела. Масса тела при поступлении — 6,5 кг, длина тела — 67 см. Ребенок капризный, беспокойный, на осмотр реагировал негативно. При обследовании был увеличен в объеме живот, асимметричный за счет наличия образования в его правой половине (плотное, умеренно смещаемое, верхний край для пальпации недостижим, занимало всю правую область живота с переходом за срединную линию, размером около 10 см), выраженный красный дермографизм.

Лабораторно выявлены изменения в коагулограмме (удлинение активированного частичного тромбопластинового времени до 47 с, снижение активности фактора VIII до 34,8%, ФВ до 33,1%) и повышение онкологических маркеров (альфа-фетопротеина, нейронспецифической энолазы).

По результатам компьютерной томографии (КТ) отмечалась картина объемного образования правой почки с выраженным масс-эффектом, компримированием инфраренального отдела нижней полой вены и правой общей подвздошной вены, лоханки правой почки и правого мочеточника, умеренная каликоктазия сохраненного верхнего полюса правой почки.

Учитывая возраст ребенка, данные анамнеза и КТ было показано проведение радикальной нефрэктомии (туморнефруретерэктомии) справа с дальнейшей гистологической верификацией.

С учетом выявленных изменений в коагулограмме и предстоящим хирургическим вмешательством была рекомендована гемостатическая терапия: до операции в/в струйно медленно ввести 900 МЕ VIII фактора свертывания крови и ФВ, через 8 часов после первого введения — 450 МЕ, далее первые трое суток — по 450 МЕ через каждые 12 часов. Контроль коагулограммы в динамике ежедневно утром перед очередным введением препарата.

04.03.2024 г. выполнена операция, во время которой и в послеоперационном периоде патологического кровотечения не наблюдалось. В контрольной

коагулограмме на утро показатели соответствовали целевым значениям.

Заключение и выводы. ПСВ является редким заболеванием с многофакторной этиологией и представляет трудности в плане дифференциальной диагностики с БВ в связи с отсутствием специфических диагностических тестов. В представленном случае у ребенка 4-х месяцев жизни при отсутствии клинических проявлений кровотоочивости предположить диагноз помогли предоперационная подготовка и отсутствие отягощенного семейного анамнеза. Важное значение играет лечение основного заболевания, при котором может быть достигнуто разрешение приобретенной коагулопатии. Врачам необходимо быть настороженными в отношении возникновения ПСВ у пациентов с рядом заболеваний, даже при отсутствии клинической картины кровотоочивости, и оценивать свертывающую способность крови для раннего выявления нарушений.

## **ГЛИКОГЕНОЗ V ТИПА (БОЛЕЗНЬ МАК-АРДЛЯ)**

**Сафиуллин Б.М., Богатырёва К.Д.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Гликогеноз V типа (болезнь Мак-Ардля) — заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, относящееся к метаболическим миопатиям, вызванным дефицитом миофосфарилазы в мышцах, проявляющееся быстрой утомляемостью, миалгией и судорогами в тренируемых мышцах. Частота встречаемости составляет один случай на 100 000 человек.

Цель. Повысить информированность врачей для сокращения времени диагностического поиска и уменьшения осложнений при данной патологии.

Описание клинического случая: Мальчик, 15 лет, 06.03.2024 планово госпитализирован с жалобами на боли в мышцах и суставах после физических нагрузок, слабость при ходьбе. Ребенок от 3 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, истмико-цервикальной недостаточности, гидронефроза. Речевое развитие с задержкой — говорит с 3 лет. В этом же возрасте появилась утомляемость, слабость, боль в мышцах, позднее появились боли в суставах. В феврале 2018 года проводился диагностический поиск заболевания в связи с жалобами и повышением креатинфосфокиназы до 4467 Ед/л. При проведении ДНК-диагностики методом секвенирования экзома были выявлены компаунд-гетерозиготные мутации в гене PYGM, подтверждено носительство мутаций у родителей. Поставлен диагноз: гликогеноз тип V — болезнь Мак-Ардля. В январе 2021 года: по результатам ЭКГ выявлена редкая суправентрикулярная экстрасистолия, атриовентрикулярная блокада I степени. В марте 2021 года по данным суточного монито-

ринга артериального давления выявлена лабильная артериальная гипертензия. ФЭГДС: рефлюкс-эзофагит, реактивная гиперплазия слизистой кардиального отдела желудка, гастрит, дуоденопатия. Формирование хронической почечной недостаточности 2 ст. Кетогенная диета не введена в связи с выявленным обострением хронического гастрита и эзофагита. В июле 2021 года по результатам проведённого обследования и клинического осмотра у ребёнка отмечается прогрессия основного заболевания, снижение мышечной силы в верхних и нижних конечностях. В апреле 2023 года: эпизод рабдомиолиза с развитием выраженной мышечной слабости, микрогематурией. В июле 2023 года: введение кетогенной диеты с положительной динамикой в виде повышения выносливости и мышечной силы. Плановая госпитализация от 25.02.2024 проводилась с целью коррекции терапии, в связи с повышением КФК до 737 ЕД/л и мочевой кислоты — 516,2 ЕД/л. Проведено лечение: левокарнитин 27 мг/кг, пиридоксин 1 мг/кг, декстроза 2 мл/кг, дротаверин 1 мг/кг. В ходе планового обследования у пациента были обнаружены осложнения основного заболевания: хроническая болезнь почек, стадия 2, синдром рабдомиолиза, рецидивирующее течение, миоглобинурия, вторичный миопатический синдром.

Обсуждение. Болезнь Мак-Ардля является редкой патологией, симптоматика которой может быть схожа с другими заболеваниями. Это приводит к постановке неправильного диагноза и появлению серьезных осложнений. Следует профилактировать эпизоды рабдомиолиза, поскольку это может привести к острой почечной недостаточности, которая может закончиться летальным исходом.

Заключение. Большинство пациентов с болезнью Мак-Ардля ведут нормальный образ жизни, гликогеноз не влияет на продолжительность жизни. Больным также рекомендовано заниматься умеренной физической активностью и следить за уровнем КФК и миоглобина. Важную роль в лечении данной патологии играет мультидисциплинарный подход и тщательный контроль за состоянием пациента.

## **ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПУТЬ ОТ ГЕМАТОМЫ ЛЕВОЙ ПОЧКИ ДО РЕДКОЙ ВСOR-ITD САРКОМЫ**

**Шукшина М.А.**

*Научный руководитель: Табакова О.О.*

Морозовская детская городская клиническая  
больница

Саркома с альтерацией гена BCOR — подтип недифференцированных круглоклеточных сарком с высокой степенью злокачественности и неопределенным клиническим прогнозом. Встречается в основном у детей и подростков мужского пола, поражаются чаще кости, чем мягкие ткани. Изменения гена BCOR разнообразны, весьма редко встречается внутренняя тандемная дупликация в экзоне 15 гена BCOR — BCOR-ITD.

Клинический случай. Девочка К, 9 лет, поступила в МДГКБ с направляющим диагнозом “тупая травма живота” после падения с ватрушки 19.02.23. Симптомы поколачивания отрицательные с обеих сторон, при пальпации в проекции левой почки болезненность и плотное объемное образование. УЗИ ОБП и почек, КТ ОБП с к/у 20.02: картина ушиба левой почки, гематомы левого периренального пространства. Учитывая крупные размеры гематомы, высокую плотность требуется дифференциальная диагностика с разрывом новообразования левой почки. Онкомаркеры: NSE 31,79 нг/мл; АФП 3,01 МЕ/мл;  $\beta$ -ХГС менее 0,2 мМЕ/мл. По решению консилиума проведено КТ почек и МВП с к/у в отсроченном периоде (06.03) для оценки характеристик объемного образования в динамике: уменьшение гематомы, на задних отделах ее капсулы появился ранее не визуализированный васкуляризированный узел. Проведено МРТ почек и забрюшинного пространства с к/у для получения дополнительных сведений о солидных и васкуляризированных компонентах гематомы: МР-картина больших размеров подкапсульной гематомы левой почки. Консилиум: данных за наличие новообразования левой почки нет. Изменения на инструментальных исследованиях определены травмой левой почки, наличием гематомы. Девочка выписана в удовлетворительном состоянии. Со слов мамы, после выписки девочка стала жаловаться на слабость, бледность кожных покровов, снижение аппетита, тошноту. Обратились в приемное отделение МДГКБ 20.04: ОАК — гемоглобин 79 г/л, эритроциты 2,97, анемический, интоксикационный синдромы. В левой области живота пальпируется объемное образование до +15 см из-под реберной дуги. УЗИ ОБП: нельзя исключить наличие объемного образования левой почки. Онкомаркеры: ЛДГ 2621 ЕД/л; ферритин 854 мкг/л. КТ ОБП с к/у 21.04: объемное образование кистозно-солидного вида в области резко деформированной левой почки. Дифференциальный диагноз между увеличившейся в размерах подкапсульной гематомой левой почки с продолжающимся кровотечением и быстрорастущим опухолевым новообразованием левой почки. КТ органов грудной клетки с к/у: без патологических изменений. Учитывая объем образования, рентгенологическую картину, уровень гемоглобина, невозможность исключить продолжающееся кровотечение показано проведение оперативного вмешательства. Выполнена туморнефруретерэктомия слева и адреналэктомия слева, лимфодиссекция. Гистологическое заключение: Ткань почки с полями кровоизлияний, некрозами и ростом опухоли, распространяющимся за пределы капсулы. Морфология и иммунофенотип наиболее соответствуют саркоме с перестройкой гена BCOR из группы BCOR-ITD. КТ ОГК, БП, малого таза, МРТ ЦНС с к/у, миелограмма из 4-х точек, сцинтиграфия всего тела с Tc-99: нет данных за метастатическое поражение. Заключение онкологического консилиума: на основании данных анамнеза, комплексного обследования и гистомолекулярного строения опухоли

установлен диагноз: BCOR-ITD саркома левой почки, T4N0M0. В настоящее время нет единых стандартов лечения BCOR сарком. На основании литературных данных, с учетом биологического сходства опухоли с опухолями семейства саркомы Юинга, коллегиально принято решение о проведении специфической терапии по протоколу Euro Ewing. На данный момент у девочки сохраняется полный ответ на проведенную терапию.

Заключение. Клинический случай является примером редкой BCOR-ITD саркомы и показывает сложность диагностики даже с применением высокоспециализированных методов. Важным является взаимодействие между собой врачей различных специальностей, сочетание методов лучевой диагностики и гистологии с иммунофенотипированием.

## **ЗЛОКАЧЕСТВЕННАЯ ГЛИОМА У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДЕФИЦИТА РЕПАРАЦИИ ОШИБОЧНО СПАРЕННЫХ НУКЛЕОТИДОВ** **Минибаева Э.М.**

*Научный руководитель: к.м.н. Сальникова Е.А.*

«Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева»  
Минздрава России

Актуальность. Синдром дефицита репарации ошибочно спаренных нуклеотидов (Constitutional Mismatch Repair Deficiency — CMMRD) — редкий ауто-сомно-рецессивный синдром предрасположенности к злокачественным новообразованиям (ЗНО), возникающий в результате биаллельной инактивации в системе репарации ДНК. Гомозиготные и компаунд-гетерозиготные мутации встречаются в основном в генах PM2 (60%), MSH6(20-30%), MLH1 и MSH2. Данная патология наследуется от носителей синдрома Линча. Чаще всего синдром CMMRD манифестирует в виде онкогематологических заболеваний, опухолей ЖКТ и ЗНО ЦНС, среди которых наиболее часто встречаются злокачественные глиомы. На сегодняшний день отсутствуют стандарты лечения ЗНО на фоне синдрома CMMRD, однако ряд клинических исследований доказали эффективность применения ингибиторов контрольных точек иммунитета (ИКТИ) в качестве иммунотерапии.

Клинический случай. Девочка, 12 лет, от родственного брака от 7 беременности, 3 физиологических родов в 36 недель. Наследственный анамнез отягощен: у матери — аденокарцинома эндометрия в ремиссии, у бабушки по материнской линии — рак легкого, у бабушки по материнской линии — рак эндометрия, у дяди по отцовской линии — рак толстой кишки, у брата пробанда диагностировали гиперпигментные пятна и грубую задержку развития (умер в возрасте 1 года).

С рождения у пациентки отмечаются гиперпигментированные пятна на коже. Из анамнеза забо-

левания известно, что в возрасте 10 лет девочка проходила обследование в связи с эпилептическими приступами. По данным магнитно-резонансной томографии головного мозга (МРТ ГМ) были выявлены участки измененного сигнала в таламусах и белом веществе лобной, теменной долей обоих полушарий, объемное образование правой теменной доли.

Через 10 месяцев после обследования ребенку провели микрохирургическое частичное удаление опухоли с биопсией. При гистологическом исследовании опухоль была классифицирована как злокачественная глиома. С помощью молекулярно-генетического анализа у пациентки выявили гомозиготную мутацию MSH6 (у родителей и старшего брата — гетерозиготную), что подтверждает синдром CMMRD. Учитывая описанную клиническую картину, через 2 месяца после постановки диагноза было инициировано проведение иммунотерапии ИКТИ (Ниволумабом), на фоне и после лучевой терапии (ЛТ). Через 4 недели после окончания ЛТ была зафиксирована стабилизация заболевания.

Спустя 10 месяцев после стабилизации при контрольном МРТ ГМ зафиксирована прогрессия заболевания, проведена повторная ЛТ с продолжением иммунотерапии.

Таким образом за весь период течения заболевания пациентке было проведено 27 курсов иммунотерапии и 2 курса ЛТ.

При очередном контрольном обследовании был выявлен постлучевой отек вещества головного мозга, в связи с чем инициировали антиангиогенную и противоотечную терапию. С учетом прогрессии заболевания на проводимой иммунотерапии и положительной динамики постлучевого некроза было принято решение продолжить терапию с добавлением Иринотекана.

В течение 5-ти месяцев состояние ребенка ухудшалось в связи с прогрессией основного заболевания и развитием полиорганной недостаточности (дыхательной, сердечно-сосудистой, неврологической, почечной), кишечных и инфекционно-токсических осложнений. Несмотря на проводимое комплексное лечение, состояние ребенка не удалось стабилизировать и была зафиксирована остановка сердечной деятельности.

**Заключение.** Важную роль в диагностике синдромов предрасположенности к опухолям у детей играют молекулярно-генетические исследования, тщательный сбор семейного анамнеза, своевременное выявление первых симптомов и прохождение онкоскрининга всей семьей. Такие семьи должны наблюдаться мультидисциплинарными командами врачей в связи высоким риском развития ЗНО и осложнений. Данный клинический случай демонстрирует возможность применения иммунотерапии в качестве терапии 1-ой линии у пациентов со злокачественными глиомами. Использование ИКТИ может стать ключом к эффективному лечению ЗНО при синдроме CMMRD.

## **ИШЕМИЧЕСКИЙ ИНСУЛЬТ У РЕБЕНКА 9 ЛЕТ С НЕЙРОБЛАСТОМой ПРАВЫХ ПОДКОРКОВЫХ УЗЛОВ ПРАВОГО БОКОВОГО ЖЕЛУДОЧКА MOR1 С АКТИВАЦИЕЙ FOXR2**

**Габуева А.М., Ефимова Н.В.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Ишемический инсульт — это острое нарушение мозгового кровообращения, приводящее к инфаркту головного мозга и ведущее за собой неврологическую дисфункцию. Клиническая картина зависит от пораженной артерии и участка повреждения головного мозга. Является редкостью среди детей, встречается всего около 3 случаев на 100 000 детей в год, так как в силу анатомо-физиологических особенностей у детей хорошо развита сосудистая сеть. К причинам инсультов у детей можно отнести нейроинфекции, опухолевые образования, сдавление сосудов.

Клинический случай. Мальчик 9 лет поступил в МДГКБ 29.01.2024 с клинической картиной инсульта.

В возрасте 6 лет ребенок поступил 24.12.2020 в МДГКБ с жалобами на нарушение походки, неловкость в левой руке, несвязанность речи. При осмотре неврологом выявлен левосторонний гемипарез. На МРТ головного мозга было выявлено кистозно-солидное образование с распространением на ствол мозолистого тела и на лобно-теменную область, аналогичные образования в правой теменной области и в правой лобной доле в перивентрикулярных отделах. 28.12.2020 было произведено микрохирургическое удаление новообразований подкорковых ядер, морфологическое исследование подтвердило глиому высокой степени злокачественности. Была проведена лучевая терапия и химиотерапия темозоломидом с полным ответом.

В августе 2023 года произошел рецидив: МРТ головного мозга от 09.08.2023 подтвердило локализацию метастазов в коре мозжечка, перивентрикулярной области левого желудочка, в твердой мозговой оболочке задней черепной ямки, интрадуральные метастазы на уровне Th4–Th5 с признаками инвазии спинного мозга. 08.09.2023 проведена микрохирургическая операция по удалению метастазов в спинном мозге на уровне Th4–Th5, и продолжены химиотерапия темозоломидом и бевацизумабом и лучевая терапия. Молекулярно-генетическое исследование в лаборатории “НМИЦ Бурденко” 08.12.2023 выявило нейробластому с активацией FOXR2. 19.01.2024 пациент был выписан в дневной стационар, и продолжена противоопухолевая терапия.

28.01.2024 поступил в МДГКБ с жалобами на слабость в правых конечностях, асимметрию лица, нарушение речи и походки, невозможность вертикализации. Со слов родителей известно, что ребенок

сидел на кровати и упал вперед на живот, после чего не мог самостоятельно встать. Ребенок был госпитализирован в отделение реанимации. При осмотре неврологом выявлен тетрапарез, гиперкинетический синдром.

На МРТ головного мозга от 29.01.2024 определялся очаг острой ишемии в веществе базальных ядер, задней ножке внутренней капсулы и бледном шаре.

01.02.24 в ликворе была обнаружена ДНК Varicella Zoster virus. Известно, что ребенок переболел ветряной оспой весной 2023 года. В настоящее время была назначена терапия: ацикловир, преднизолон; антикоагулянтная терапия: нефракционированный гепарин, а после низкомолекулярный гепарин. Во время терапии наблюдалась положительная динамика по моторным навыкам в виде нарастания мышечной силы, увеличения объема движений в суставах и улучшении артикуляции.

Заключение. У нашего пациента предрасполагающими факторами развития инсульта стали инфицирование вирусом Varicella Zoster и опухолевый процесс, который сам по себе является триггером развития тромбогенных образований.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ 1 ТИПА

Позднякова С.В., Бублий К.В.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Глутаровая ацидурия 1 типа — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, которое обусловлено патологическими изменениями в гене, кодирующем фермент глутарилКоА-дегидрогеназу (GCDH), что приводит к накоплению глутаровых кислот, оказывающих нейротоксическое действие и может привести к развитию энцефалитоподобного криза. У детей данный диагноз следует дифференцировать с острыми вирусными и бактериальными заболеваниями, сепсисом.

Описание клинического случая. Девочка, 8 лет, была планово госпитализирована в МДГКБ 17.01.2021. Ребенок от кровнородственного брака. Наблюдается в РДКБ с 2015 года, где в этом же году, на основании клиничко-анамнестических данных был заподозрен диагноз «Глутаровая ацидурия 1 типа» и подтвержден биохимически — в моче уровень глутаровой кислоты 3753 ЕД (норма 0,0–2,0), уровень C5DC в крови — 1,9 (норма 0–0,4). Из анамнеза: задержка психомоторного развития, голову держит с 1 года, сидит с 1,5 лет, первые шаги после 2-х лет. На МРТ головного мозга в 2012 и 2015 годах диффузная демиелинизация, кортикальная и субкортикальная. В начале января 2018 перенесла ОРВИ, на фоне которой отмечались общая слабость и отказ от еды, проводилась симптоматическая терапия. Последняя госпитализация в РДКБ в декабре 2019 года. За 2020 год не госпи-

тализировались и анализы на глутаровую кислоту не проводились. В результатах лабораторных и клинических исследованиях отсутствовали признаки декомпенсации. Была проведена медикаментозная терапия левокарнитином, декстрозой, пиридоксином. Курс терапии перенесла удовлетворительно, была скорректирована диета — низкобелковая с ограниченным поступлением лизина. Мать получила необходимые рекомендации и проинформирована об угрозе развития метаболического криза и алгоритму действий.

Заключение. Глутаровая ацидурия 1 типа в отсутствии необходимой терапии и диеты может привести к необратимым изменениям в ЦНС и летальному исходу в результате отека мозга. Следовательно, очень важно вовремя провести дифференциальную диагностику и поставить данный диагноз, чтобы приступить к правильному лечению и избежать тяжелых последствий.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ «СИНДРОМ ЛУИ-БАР, ОСЛОЖНЕННЫЙ ЛИМФОПРОЛИФЕРАТИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С ВИРУСОМ ЭПШТЕЙН-БАРР (ВИРУС ЭПШТЕЙН-БАРР-ПОЗИТИВНАЯ МУКОКУТАННАЯ ЯЗВА)»

Мажаева А.С.

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Синдром Луи-Бар — аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся первичным иммунодефицитом, мозжечковой атаксией, телеангиоэктазиями. Нарушение иммунологического статуса выявляется у 60–70% пациентов с данным синдромом. Типичными проявлениями иммунодефицита являются тяжело протекающие бактериальные, вирусные и грибковые инфекции, аутоиммунные заболевания и повышенная склонность к развитию злокачественных новообразований. Частота возникновения данного синдрома составляет 1:40000–1:100000.

Клинический случай. Мальчик Б, 10 лет, 16.09.23 госпитализирован в ДГКБ им. Сперанского с жалобами на боль в горле, кашель, лихорадку до 39°C (4 дня) и наличие образования на языке. В анамнезе: наблюдался с 2 лет с диагнозом «Первичный иммунодефицит, комбинированный с атаксией-телеангиоэктазией (синдром Луи-Бар)» в ДГКБ им. Сперанского. В сентябре 2022 года диагностирована лимфома Беркитта с поражением лимфоузлов шеи и брюшной полости, легких, селезенки, поджелудочной железы, почек, костей, 3 стадия. В НМИЦ им. Д. Рогачева проведена химиотерапия, в феврале 2023 года достигнута ремиссия. По поводу первичного имму-

нодефицита получал ко-тримоксазол, флуконазол, курсы антибиотикотерапии. Ежемесячно внутривенные иммуноглобулины (ВВИГ). Похудел за последние 1,5 мес на 3 кг. 16.09.23 на рентгенограмме выявлена двусторонняя пневмония, высокие воспалительные маркеры (СРБ в18 раз↑, ПКТ в17раз↑), начата системная противомикробная терапия. 19.09 проведено МРТ головы, выявлено объемное образование языка 30x38 мм, подъязычного пространства и надгортанной области. 23.09 переведен в ОРИТ МДГКБ. Состояние очень тяжелое за счет клиники септического шока. На ИВЛ с жесткими параметрами. Гемодинамика поддерживалась инфузией норадреналина. Лабораторные показатели: лейкоциты 8 тыс/мкл, нейтрофилы 92%, тромбоциты 48 тыс/мкл, СРБ в 54 раза ↑, ПКТ в 60раз ↑, гипоальбуминемия, ЛДГ 910 Ед/л в 3 раза ↑. Рентгенологическая картина двусторонней пневмонии, правостороннего гидроторакса. Эхографические признаки свободной жидкости в брюшной полости и в малом тазу. По данным бактериологического посева крови обнаружены *Acinetobacter baumannii*, *Enterococcus faecium*, *Pseudomonas aeruginosa*. Пациенту проводилась комплексная терапия: противомикробная (меропенем, колистиметат натрия, ванкомицин, ко-тримоксазол), противогрибковая (микафунгин), инфузионная, гемостатическая, продолжена заместительная терапия ВВИГ. Положительные результаты ПЦР (виремия ВЭБ, ЦМВ). Проведена биопсия новообразования языка, результаты: ВЭБ-позитивная мукокутанная язва. Данное состояние относится к ВЭБ-позитивным лимфопролиферативным заболеваниям с неопределенной степенью злокачественности. С учетом диагноза начата терапия ритуксимабом. 13.10 зафиксирована прогрессирующая жизнеугрожающая брадикардия с переходом в асистолию, сердечно-легочная реанимация была unsuccessful, констатирована смерть.

**Заключение.** Описание пациента является примером тяжелого течения синдрома Луи-Бар. Данное заболевание имеет неблагоприятный прогноз, пациент нуждается в постоянном симптоматическом и поддерживающем лечении, требуется мультидисциплинарный подход с участием педиатров, неврологов, иммунологов, гематологов и инфекционистов. Продлению жизни пациентов способствует своевременное выявление и лечение инфекционных и онкологических осложнений. Данный пример демонстрирует необходимость в настороженности в отношении ВЭБ-инфекции при обследовании пациентов с первичным иммунодефицитом, поскольку высока угроза развития ВЭБ-позитивных лимфопролиферативных заболеваний с злокачественным течением и неблагоприятным исходом.

## **РЕДКИЙ СЛУЧАЙ МАНИФЕСТАЦИИ БОЛЕЗНИ КАВАСАКИ С СИНДРОМА ОСТРОГО ЖИВОТА**

**Ибрагимова З.Р., Пилясова А.Д.,  
Александрова Д.М.**

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

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

**Вступление.** Болезнь Kawasaki (БК) — системное заболевание с преимущественным поражением средних и мелких артерий и развитием деструктивно-пролиферативного васкулита. БК является обязательным диагнозом-исключением при фебрильной лихорадке у детей. Поздняя диагностика приводит к развитию осложнений таких, как аневризмы и стенозы коронарных артерий, вплоть до инфаркта миокарда в детском возрасте. По статистическим данным у 5% детей БК манифестирует с симптомов острого живота.

**Клинический случай.** Девочка В., 7 лет. 13.05.2022 госпитализирована с жалобами на боли в животе, повышение температуры до субфебрильных значений.

При поступлении состояние средней тяжести, за счет признаков интоксикации. Сознание ясное, отмечалось увеличение шейных лимфоузлов слева, безболезненных при пальпации. Тоны сердца ясные, шумов нет. Живот мягкий, болезненный, во всех отделах. Симптомы раздражения брюшины сомнительные.

Проведено ультразвуковое исследование органов брюшной полости, по данным которого не было обнаружено специфических диагностических признаков острого аппендицита. Выраженные боли в животе сохранялись. В связи с чем 13.05.2022 проведена диагностическая лапароскопия, выявлен флегмонозный аппендицит, принято решение об аппендэктомии.

В послеоперационном периоде сохранялась фебрильная лихорадка до 38,8°C, с интервалами между подъемами температуры 3–4 часа. Лихорадка не купировалась, несмотря на антибактериальную терапию. В дальнейшем в динамике появились инъектированность склер, хейлит, гиперемия слизистой ротоглотки.

19.05.2022 девочка пожаловалась на болезненность в области грудной клетки при изменении положения тела. Проведена эхокардиография, по данным которой выявлена крупная аневризма ствола левой коронарной артерии (ЛКА) с переходом на переднюю межжелудочковую ветвь (ПМЖВ), мелкая аневризма среднего сегмента правой коронарной артерии (ПКА), аневризма межпредсердной перегородки (МПП).

Лабораторно: лейкоцитоз ( $23,4 \times 10^9/\text{л}$ ), нейтрофилез (69,7%), тромбоцитоз ( $678 \times 10^9/\text{л}$ ), СОЭ (79 мм/ч), СРБ (127,7 мг/л).

На основании данных анамнеза, осмотра, лабораторных и инструментальных методов обследования диагностирована БК, полная форма с поражением коронарных артерий. Ребенок переведен в ревматологическое отделение.

Проведен курс внутривенным иммуноглобулином человека из расчета 2 г/кг/курс, ацетилсалициловой кислотой из расчета 100 мг/кг/сутки, антикоагулянтная терапия: фраксин подкожно под контролем анти-Ха активности. В связи с высокой активностью заболевания, поражением коронарных артерий (КА), проведена инъекция генно-инженерным биологическим препаратом (Этарнецепт) из расчета 0,8 мг/кг. Проводилась пульс-терапия метилпреднизолоном 10 мг/кг с последующим переходом на пероральный прием глюкокортикостероидов. В динамике сохраняются аневризмы ЛКА и ПКА. На фоне проводимой терапии лихорадка купирована, лабораторно — значительное снижение воспалительной активности. Ребенок выписан домой в удовлетворительном состоянии.

**Заключение.** При наличии у пациента лихорадки в первую очередь проводится исключение ее инфекционной этиологии. Однако при ее длительном сохранении, появлении других симптомов на фоне антибактериальной терапии необходимо исключить течение болезни Kawasaki. Также симптомы острого живота могут быть одними из признаков нетипичной манифестации болезни Kawasaki.

## **КЛАССИЧЕСКОЕ ТЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГОШЕ 1 ТИПА**

**Пилясова А.Д., Александрова Д.М.,  
Ибрагимова З.Р., Зяблова И.Ю.**

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

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

**Вступление.** Болезнь Гоше (БГ) характеризуется наличием дефекта гена GBA, кодирующего лизосомальный фермент  $\beta$ -D-глюкозидазу. Данная мутация приводит к патологическому накоплению липидов в лизосомах макрофагов костного мозга, печени, селезенки и нервной системы. Выделяют следующие типы клинического течения заболевания: тип 1 — нейронопатическая форма, типы 2 и 3 — нейронопатические формы. Частота БГ варьирует от 1:40000 до 1:70000.

**Клинический случай.** Девочка Е. 4 лет 31.01.2024 поступила в инфекционное отделение больницы Московской области с жалобами на повышение температуры тела, рвоту и жидкий стул. При обследовании выявлена гипохромная микроцитарная анемия III степени, повышение лактатдегидрогеназы (ЛДГ), УЗ-признаки гепатоспленомегалии. Диагностирована острая кишечная инфекция. После стабилизации состояния девочка была выписана под амбулаторное наблюдение, рекомендован контроль измененных лабораторных показателей.

По месту жительства девочка была консультирована гематологом, госпитализирована в гематологическое отделение МДГКБ с целью дообследования.

При поступлении состояние средней тяжести, обусловленное признаками анемии III степени (HGB 60 г/л), ретикулоцитоз (2,98%), снижение сывороточного железа (3,64 мкмоль/л). Физическое развитие ребенка очень низкое, отмечалась гепатоспленомегалия (печень +5 см, селезенка +9 см). При этом функциональные показатели печени в пределах нормы. По данным МРТ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия, следы жидкости по контуру селезенки. Была заподозрена одна из форм лизосомальных болезней накопления. Проведена рентгенография бедренной кости, на которой наблюдалась перестройка костной структуры с признаками аномального моделирования и сужением костномозгового канала. С целью дифференциальной диагностики девочка была консультирована генетиком, офтальмологом — отрицательный симптом «вишневой косточки», неврологом — острой неврологической патологии не выявлено. При морфологическом исследовании мазка костного мозга выявлены клетки Гоше в умеренном количестве и клетки лейколиза в небольшом количестве.

На основании клинико-лабораторно-инструментальных данных была заподозрена болезнь Гоше 1 типа. Учитывая вышеизложенное, девочке была проведена энзимодиагностика глюкоцереброзидазы методом ТМС и генетическое обследование, которые подтвердили диагноз Болезнь Гоше 1 типа.

После стабилизации состояния ребенок был выписан домой. Проводится инициация патогенетической фермент-заместительной терапии. Рекомендованы: лечение анемии препаратами железа и профилактика остеопороза холекальциферолом в возрастных дозировках.

**Заключение.** Болезнь Гоше — прогрессирующее инвалидизирующее заболевание, характеризующееся полиморфизмом клинических проявлений, часто неспецифичных. Следовательно, круг диагностического поиска может быть достаточно широк и включать как гематологические, гепатологические, костные, неврологические заболевания, так и многие наследственные болезни обмена веществ. Своевременная диагностика и фермент-заместительная терапия БГ при адекватном режиме дозирования позволяет уже в течение нескольких лет достичь стойкой клинической ремиссии.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЗАВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА, ОСЛОЖНЕННЫЙ МНОЖЕСТВЕННЫМИ ПЕРЕЛОМАМИ КОНЕЧНОСТЕЙ, С ДЕФОРМАЦИЕЙ КОНЕЧНОСТЕЙ И ГИПОПЛАЗИЕЙ ТЕМЕННЫХ КОСТЕЙ**

**Блинова Е.А.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Незавершенный остеогенез (несовершенный остеогенез, НО) — наследственное генетическое заболевание соединительной ткани, причина которого связана с дефектом строения коллагена, то есть с нарушением его первичной структуры, или с недостаточным его синтезом, обусловленным мутацией в генах COL1A и COL1A2 (в 90% случаев). Изучены более 1 500 доминантных мутаций, приводящих к данной патологии. Реже (в 10% случаев) болезнь вызвана другими мутациями. Частота возникновения НО примерно 1 случай на 10–20 тыс. новорожденных.

Мальчик Д. (30.01.2024 года) от матери 33 года с отягощенным акушерским и гинекологическим анамнезом, от 4 беременности (Роды: 2, 2 и 3 беременности — самопроизвольный и медикаментозный аборт: анэнцефалия плода), протекавшей на фоне порока развития опорно-двигательной системы: кампомиелическая дисплазия во 2 триместре. Семейно принято решение о пролонгировании беременности. Акушерский диагноз: гестационный гипотиреоз, носительство *St. Agalacticae*. Оценка по шкале Апгар 5/6 баллов. Ребенок доношенный. Состояние при рождении крайне тяжёлое за счёт поражения костно-суставной системы (проводилась дифдиагностика между НО II типа и перинатальной формой гипофосфатазии), дыхательных нарушений, врожденной инфекции. На 2-ой минуте начата ИВЛ через лицевую маску, на 10-ой минуте произведена интубация трахеи,  $FiO_{2max} = 0,8$ ,  $Fset = 50/мин$ .

В возрасте 50 минут жизни ребёнок переведён в ОРИТН, начата антибактериальная терапия (ампициллин/сульбактам, нетилмицин). У ребенка с рождения обращало на себя внимание наличие выраженных деформаций в плечевых, бедренных костях, костях голени и предплечья, множественные переломы, при пальпации определялась крепитация. Стигмы дисэмбриогенеза: гипертелоризм, низкорасположенные уши, мозговой череп значительно больше лицевого.

В первые два дня проведена терапия комбинацией дофамина и добутамина. На фоне проводимой терапии состояние с положительной динамикой, дыхательная недостаточность (ДН) с уменьшением, кислотно-основное состояние (КОС) компенсировано, зависимость от дополнительного кислорода до 40%. Был проведён полный объем диагностических и скрининговых исследований. На рентгенографии ор-

ганов грудной клетки респираторный дистресс-синдром 2 степени, на этом фоне нельзя исключить двустороннюю пневмонию. Изменение тени сердца. На рентгенографии черепа гипоплазия теменных костей. На 2 сутки пребывания в ОРИТН осмотрен травматологом, проведена иммобилизация, фиксация конечностей к туловищу, широкое пеленание. Осмотрен генетиком. Рекомендован: контроль уровня щелочной фосфатазы, паратиреоидного гормона в крови, уровня витамина Д, ЭЭГ. В неврологическом статусе наблюдалась положительная динамика. ИВЛ продолжалась до 13 суток пребывания в ОРИТН, далее ребенок экстубирован. Была продолжена СРАР терапия, к 17 суткам произведена смена респираторной терапии на высокопоточные канюли, далее диффузная масочная терапия О2. ДН не прогрессирует, по КОС и газам компенсирован. С учетом контаминации *Klebsiella pneumoniae*, *Staphylococcus aureus* MRSA в терапию включен ванкомицин, проведена смена антибактериальной терапии: меропенем. 19.02.2024 получен анализ ДНК, анализ кодирующей последовательности и прилегающих к экзонам интронных областей гена ALPL (гипофосфатазия) — не выявлено. В связи с улучшением состояния ребенок переведен в неонатологическое отделение, где продолжается терапия.

Выводы. Прогноз НО значительно зависит от типа, количества переломов и тяжести состояния. Наиболее неблагоприятным является НО 2 типа, летальный исход наступает вследствие дыхательной недостаточности. У нашего пациента наблюдается положительная динамика, в настоящий момент жизнеугрожающего состояния нет. Необходимо генетическое подтверждение диагноза. Увеличению продолжительности жизни способствует ранняя диагностика, организация правильной терапии и ухода. Рекомендуются генетическое консультирование родителей данного пациента при планировании последующих беременностей.

## **СЛОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ: СЕМЕЙНЫЙ ГЕМОФАГОЦИТАРНЫЙ ЛИМФОГИСТИОЦИТОЗ У РЕБЕНКА 6 МЕСЯЦЕВ**

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

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз (СГЛ) — это жизнеугрожающее иммуноопосредованное аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное функциональными дефектами Т-лимфоцитов и НК-клеток, приводящее к цитокиновому шторму, активации фагоцитов и поражению зрелых форменных элементов крови. Наиболее часто встречающиеся первые проявления: стойкая лихорадка, гепатоспленомегалия, панцитопения, лимфа-

денопатия и экзантема. По данным J. Henter заболеваемость СГЛ составляет 1,2 случая на 1 000 000 детей до 15 лет в год. На данный момент существуют международные диагностические критерии, при наборе 5 из 8 клинических и/или лабораторных синдромов, можно заподозрить СГЛ, но окончательный диагноз формулируется после подтвержденного генетического исследования. Так, при выявлении мутации в гене STXBP2 развивается СГЛ 5-го типа. Лечение СГЛ проходит по протоколу HLH-1994, принятому Международным гистиоцитарным обществом, после чего требуется трансплантация гемопоэтических стволовых клеток. Смертность от проводимого лечения снизилась с 95% до 35%, трехлетняя выживаемость составляет 55%.

Клинический случай. Пациент Л. в возрасте 2 месяцев впервые был госпитализирован в МДГКБ с жалобами на длительное повышение температуры тела, периодически появляющуюся сыпь. Клинически: на коже туловища и в естественных складках папулезная и петехиальная сыпь, на конечностях единичные элементы, гепатоспленомегалия. Лабораторно: нормохромная нормоцитарная анемия средней степени, тромбоцитопения, гиперферритинемия, коагулопатия. В диагностический поиск входили гемобластоз, генерализованные инфекции. Методом ПЦР выявлено ДНК Cytomegalovirus, ребенок переведен в инфекционный стационар для дальнейшего лечения.

В последующем пациент Л. дважды поступал в МДГКБ, причиной чего стала нормохромная нормоцитарная анемия тяжелой степени тяжести, тромбоцитопения. Лабораторные изменения купированы компонентами крови. При дополнительных обследованиях исключен ряд заболеваний: железодефицитная, гемолитическая и апластическая анемии, лизосомные болезни накопления. Выполнено полное экзомное секвенирование, в ходе которого обнаружена мутация в гене STXBP2. Учитывая данные анамнеза, клинической картины и молекулярно-генетического исследования, выставлен диагноз: «Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. Мутация в гене STXBP2». Начата терапия в рамках протокола HLH-1994. По результатам проведенного HLA-типирования обнаружен полностью совместимый родственник донор для аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток. В рамках лечения по протоколу и по его окончанию отмечались трансфузионнозависимые анемия и тромбоцитопения. Режим кондиционирования перенесен удовлетворительно. Ранний пост трансплантационный период протекал на фоне двусторонней пневмонии, реактивации ЦМВ-инфекции. Лейкоцитарное приживление отмечается на 16 сутки. Общий химеризм на 60 сутки 99%, трансплантат функционирует.

Заключение. Дети грудного и раннего возраста являются группой риска по врожденным порокам и генетическим заболеваниям, поэтому стойко сохраняющиеся симптомы, отсутствие эффекта от проводимого лечения — показание для привлечения

врача-генетика и проведения соответствующих исследований. В данном случае, благодаря слаженной работе многих специалистов, вовремя поставлен диагноз и начато лечение, но не стоит забывать, что при таких тяжелых заболеваниях и крайне нестабильном состоянии пациентов, бывает очень трудно справиться с осложнениями необходимой терапии.

## **ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ПОИСК У РЕБЕНКА С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ KRAS: ОТ АНЕМИИ ДО АУТОИММУННОГО ЛИМФОПРОЛИФЕРАТИВНОГО СИНДРОМА**

**Тулупова С.А., Дышева А.И.**

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

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение, актуальность. Генетически обусловленное нарушение внешнего пути апоптоза лимфоцитов приводит к аутоиммунному лимфопролиферативному синдрому (АЛПС). В его основе лежит мутация в гене FAS. Заболеванию свойственен широкий спектр клинических проявлений: лимфаденопатия, спленомегалия, аутоиммунная цитопения, повышение популяции DNT-клеток, склонность к лимфоидным злокачественным новообразованиям. Мутация в гене KRAS может привести к развитию АЛПС-подобного синдрома, проявляющегося как АЛПС.

Клинический случай. Мальчик трех лет госпитализирован с жалобами на боль и ограничение движений в шее, боль в животе. Лабораторно: гемоглобин 83 г/л, ретикулоциты 3,6-4,18%, тромбоциты  $79 \cdot 10^9$ /л, проба Кумбса отрицательная, повышение общих иммуноглобулинов А, G, M и витамина B12. УЗИ: гепатоспленомегалия без признаков портальной гипертензии; шейный лимфаденит. Исключены: лимфопролиферативные заболевания, портальная гипертензия, Эбштейн-Барр вирусной инфекция. Пациент выписан с диагнозом гемолитическая анемия с латентным гемолизом. В межгоспитальный период сохранялись спленомегалия, анемия.

Повторно госпитализирован с симптомами геморрагического васкулита (сыпь, суставной синдром). При поступлении: гемоглобин 54 г/л, тромбоциты  $126 \cdot 10^9$ /л, лейкоциты  $2,58 \cdot 10^9$ /л, спленомегалия. Исключен дебют гемобластоза, гистиоцитоз из клеток Лангерганса. Данные анамнеза (длительно существующие спленомегалия, цитопения), клинического осмотра (лимфопролиферативный синдром, ангионевротические отеки, васкулит) и лабораторного обследования (гипергаммаглобулинемия, повышение DNT-клеток и уровня B12) характерны для АЛПС и АЛПС-подобного синдрома. До получения генетического подтверждения диагноза решением врачебной комиссии был назначен сиролimus. Отмечено купирование явлений геморрагического васкулита, панцитопении, спленомегалии. В межгоспитальный период ребенок получает сиролimus, состояние ста-

бильное. Получены результаты генетического исследования: в гене KRAS выявлена мутация с.37G>T в гетерозиготном состоянии, характерная для АЛПС-подобного синдрома.

Заключение и выводы. Учитывая широкий спектр клинических проявлений, назначение специфической терапии, АЛПС и АЛПС-подобный синдром нуждаются в генетическом подтверждении для оптимального ведения пациентов. Обнаружен ряд АЛПС-подобных синдромов с мутациями, которые непосредственно не наблюдаются при АЛПС. Поэтому целесообразно рассмотреть возможность развития у пациента АЛПС-подобного синдрома и провести углубленное исследование генома при отсутствии мутации в гене FAS.

## **НЕИММУННАЯ ВОДЯНКА ПЛОДА У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ НУНАН**

**Вавилова А.И., Хохлова А.П.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра госпитальной педиатрии  
имени академика В.А. Таболина  
ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского

Введение. Неиммунная водянка плода (НИВП) — гетерогенное расстройство, являющееся конечной стадией некоторых внутриутробных заболеваний плода, характеризующееся скоплением транссудата и выраженным отеком тканей. Пренатальная диагностика НИВП не вызывает трудностей, однако, выявление этиологии является сложной задачей.

Клинический случай. Девочка Х., от матери 42 лет, от 5-ой беременности, 5-ых преждевременных оперативных родов на 35 неделе гестации. На ультразвуковых скринингах плода выявлялись ангидрамнион, вентрикуломегалия, двухсторонний гидроторакс, гидроперикард. При вскрытии плодного пузыря получены мутные околоплодные воды. Масса тела при рождении — 2920 грамм, длина — 53 см, по шкале Апгар оценена на 4/5/6 баллов. Требовалось проведение реанимационных мероприятий в родильном зале. На аппарате искусственной вентиляции легких, в тяжелом состоянии девочка переведена в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН). Тяжесть состояния была обусловлена НИВП, дыхательной недостаточностью (ДН), синдромом угнетения центральной нервной системы.

По данным нейросонографии присутствовали признаки внутрижелудочковых кровоизлияний II–III степени, выраженной вентрикулодилатации, наружной гидроцефалии, начальные признаки перивентрикулярной лейкомаляции. Выявлены рентгенологические признаки врожденной пневмонии, гидроторакса, гидроперикарда. Методом ультразвукового сканирования выявлены признаки гипоплазии обеих почек. По результатам эхокардиографии

диагностированы множественные мышечные дефекты межжелудочковой перегородки, лёгочная гипертензия. На 3 сутки жизни с целью дообследования и проведения заместительной почечной терапии (ЗПТ) ребенок переведен в ОРИТН многопрофильной детской больницы.

При поступлении состояние оценивалось как крайне тяжелое, обусловленное выраженным отеком синдромом, сердечно-сосудистой, дыхательной, почечной недостаточностью, неврологической симптоматикой. При осмотре выявлен лицевой дисморфизм (широкий лоб, низко посаженные уши). В связи с фактическим отсутствием диуреза и нарастанием отека на 4 сутки жизни начато проведение ЗПТ.

На фоне проводимой респираторной и кардиотонической поддержки, антибактериальной, трансфузионной, гемостатической, заместительной почечной, инфузионной терапии, а также дренирования плевральных полостей, состояние ребенка стабилизировалось, на 53 сутки жизни начато энтеральное питание, на 59 сутки девочка экстубирована, на 66 сутки переведена в отделение второго этапа выхаживания. Однако, спустя 8 суток по поводу нарастания ДН ребенок повторно интубирован и переведен в ОРИТН.

На фоне интенсивной терапии состояние девочки периодически стабилизировалось и повторно ухудшалось. Неоднократно случались желудочно-кишечные кровотечения, по поводу чего ребенок был переведен на парентеральное питание. Был выявлен гипотиреоз, который обусловил консультацию эндокринолога, назначена заместительная терапия L-тироксином. По результатам генетического исследования кариотип — 46 XX, выявлена мутация в гене RAF1 rs80338796 G>A. У родителей пациентки данной мутации обнаружено не было. В связи с наличием лицевого дисморфизма, множественных врожденных пороков развития (МВПР), НИВП, результатами генетического исследования диагностирован синдром Нунан.

В возрасте 5 месяцев 27 суток жизни на фоне прогрессирующего ухудшения состояния развилась критическая артериальная гипотензия, брадикардия с переходом в асистолию. Реанимационные мероприятия в течение 30 минут оказались безуспешными, констатирована биологическая смерть спустя 175 суток пребывания в стационаре.

Заключение. Несмотря на адекватно проводимое лечение, состояние недоношенной девочки с НИВП и МВПР оставалось крайне тяжелым, требовало длительного лечения в ОРИТН и привело к летальному исходу. Причиной указанного состояния являлась синдромальная патология, развившаяся вследствие мутации de novo. Выявление НИВП на ультразвуковых скринингах является поводом для проведения медико-генетического консультирования.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРОМБОЗА ПРИ ГИПЕРГОМОЦИСТЕИНЕМИИ

Шимкова Н.П.

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

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Одной из серьезных проблем современной медицины является предрасположенность к тромбозам. Поэтому поиск достоверных маркеров, позволяющих заподозрить раннее развитие тромботических состояний, высоко актуален. Одним из патогенетических факторов в развитии тромбозов является гипергомоцистеинемия (ГГЦ). ГГЦ — это состояние, при котором содержание гомоцистеина (ГЦ) в плазме крови превышает 11 мкмоль/л.

Причинами ГГЦ могут явиться: недостаточность фолиевой кислоты, витамина В12 и В6, неблагоприятный липидный профиль, неправильное питание, чаще встречается у мальчиков. Возможно повышение уровня ГЦ при заболеваниях почек, щитовидной железы, а также вследствие мутаций в генах фолатного обмена. Такое большое количество причин значительно затрудняет раннюю диагностику ГГЦ и как следствие профилактику тромботических состояний, опасных для жизни.

Клинический случай. Пациент Э., 2005 г. Ребенок от I беременности, своевременных родов. Раннее развитие — без особенностей. В феврале 2013 года была выявлена кистозная краниофарингеома. Проводилось хирургическое лечение — установка резервуара Оммая в 2013 году и удаление краниофарингеомы в 2016 году. Вследствие поражения гипоталамогипофизарной области после операции развилась эндокринная патология — гипопитуитаризм: вторичный гипотиреоз, вторичный гипокортицизм, СТГ-дефицит, вторичный гипогонадизм, несахарный диабет. Получает заместительную гормональную терапию.

Для исключения дальнейшего роста краниофарингиомы и корректировки получаемой терапии переведен в НИИ им. Бурденко, где в ходе обследования случайным образом был выявлен двусторонний илеофеморальный тромбоз (июль 2016 года). Назначена антикоагулянтная терапия — эноксапарин натрия 0,35 мл 2 р/д п/к. С 2016 года пациент ежегодно госпитализировался в МДГКБ для оценки динамики состояния и определения дальнейшей тактики ведения.

Госпитализации 16.01.2017–19.01.2017. По УЗДГ исследованию сосудов нижних конечностей — признаки пристеночного тромбоза общих бедренных и поверхностных вен бедра с обеих сторон с сужением просвета на 30–60%, признаки пристеночного тромбоза наружной подвздошной вены справа. По УЗДГ сосудов верхних конечностей — признаки посттромбофлебитического синдрома. В коагулограмме: гипокоагуляция, гипергомоцистеинемия (16,45 мкмоль/л). Продолжена антикоагулянтная терапия.

Проведено генетическое исследование, которое подтвердило наличие мутации в генах, кодирующих следующие ферменты: метилентетрагидрофолатредуктаза (MTHFR), метионинсинтаза (MTR), метионинсинтазаредуктаза (MTRR). Но исключать роль других факторов в развитии ГГЦ также нельзя. Таким образом, в ходе обследования у ребенка выявлено врожденное нарушение системы гемостаза, опасное рецидивами жизнеугрожающих тромбозов — гипергомоцистеинемия. Продолжена антикоагулянтная терапия.

Госпитализация 27.10–03.11.2021. При КТ-ангиографии: реканализация тромбоза. Учитывая риск развития повторных тромбозов, антикоагулянтная терапия продолжена.

28.07.2022–31.07.2022 госпитализирован для проведения контрольного обследования. При УЗИ исследовании нижней полой вены, подвздошных вен, вен нижних конечностей — состояние после двустороннего илеофеморального тромбоза, признаки посттромбофлебитических изменений. В коагулограмме гипергомоцистеинемия сохранялась. Продолжение профилактической антикоагулянтной терапии ривароксабаном.

Заключение: ГГЦ является важным патогенетическим фактором в развитии тромбозов, ранняя диагностика которого при отсутствии симптомов гомоцистеинурии значительно затруднена. Необходимо ввести обязательное определение уровня ГЦ у пациентов с факторами риска развития тромботических состояний, что является профилактикой жизнеугрожающих тромбозов.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЫЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ У ПАЦИЕНТА С ТЕТРАДОЙ ФАЛЛО

Шимкова Н.П., Снегуренко М.А., Юнкевич Е.

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

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Тетрада Фалло (ТФ) — врожденный порок сердца (ВПС), характеризующийся наличием стеноза легочной артерии, большого дефекта межжелудочковой перегородки (МЖП), декстропозиции аорты (ДА), гипертрофии стенки правого желудочка. Данный порок входит в комплекс симптомов, ассоциированных с синдромом Ди Джорджи (СДД) — первичным иммунодефицитом из группы SATCH 22 — заболеваний, связанных с хромосомными аномалиями, вследствие делеции длинного плеча одной копии 22-й хромосомы. Большинство пациентов с СДД имеют патологию лицевого скелета и врожденный порок сердца, гипокальциемию вскоре после рождения. Пациентам, не имеющим данных симптомов, диагноз СДД выставляется значительно позднее, часто является случайной находкой, в чем можно убедиться на примере описанного далее клинического случая.

Клинический случай. Пациент А. 15.05.2023 года рождения поступил в МДГКБ 21.08.2023 по экстренным показаниям в связи с ухудшением состояния в виде выраженной одышки, разлитого цианоза и беспокойства. Диагноз при поступлении: ТФ, агенезия клапана легочной артерии (ЛА), аневризма ствола и ветвей ЛА, артериальная гипоксемия, недостаточность кровообращения IIБ, дыхательная недостаточность (ДН) 3 степени. Госпитализирован в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ).

Из анамнеза жизни: ребёнок от 5 беременности, 4 срочных родов на 40 неделе. 1 беременность закончилась медикаментозным абортom, от 2,3,4 беременностей — здоровые дети. Масса при рождении 3400 г, длина 50 см, 6/7 баллов по шкале Апгар. Мать отмечала у ребенка сниженный аппетит, отказ от еды, плохую прибавку в весе (на момент поступления масса ребёнка 3,95 кг).

Известно, что ребёнок наблюдается у кардиолога в клинко-диагностическом центре с диагнозом: ВПС. ТФ с агенезией клапана ЛА. ВПС был впервые выявлен на 18 неделе беременности. С рождения проводилась искусственная вентиляция легких (ИВЛ) в связи с выраженной ДН, получал антибактериальную (а/б), терапию вазопрастаном. Для дальнейшего лечения в первые сутки жизни был переведен в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова в ОРИТ новорожденных. За время нахождения в отделении ребенок получал кардиотоническую поддержку, диуретики, а/б терапию, инфузионную терапию, электролиты, витамины В1, В6. В первые два дня пребывания в стационаре отмечалась судорожная активность, которая на фоне медикаментозных коррекций купировалась. 18.05.23 ребенок экстубирован, находился на высокопоточной дотации O<sub>2</sub>, затем дотация была прекращена. Показатели гемодинамики оставались стабильными, сатурация лабильная, в среднем более 80%.

По данным эхокардиографии при поступлении в МДГКБ: ВПС. ТФ. Агенезия клапана ЛА. Межпредсердное сообщение с перемычкой, d = 3,5 мм с лево-правым сбросом. Аневризма ствола и ветвей ЛА. ДА (около 30%). Подаортальный дефект МЖП, d = 8\*10 мм с перекрестным сбросом. Мышечный валик в проекции фиброзного кольца с ограничением раскрытия до 4 мм, выраженная недостаточность 3–4+. Гипертрофия стенок правого желудочка и МЖП. Расширение полостей правого предсердия, правого желудочка. ократимость левого желудочка: в пределах нормы. ФВ 58%.

21.08.2023 проведено оперативное вмешательство: радикальная коррекция тетрады Фалло с имплантацией легочного бикуспидализированного гомографта №14. В ходе проведения операции было выявлено отсутствие тимуса. Обнаружение данной патологии требовало детального рассмотрения, подтверждения диагноза СДД.

В декабре 2023 года была проведена флюоресцентная гибридизация in situ (FISH) с ДНК-зондом TUPLE 1 (HIRA). По результатам выявлена делеция

гена TBX (22q11.2) и DGCR2 (10p14), что подтверждает предполагаемый диагноз — СДД.

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует обоснованность исключения синдрома делеции хромосомы 22q11.2 при выявлении у детей в неонатальном периоде жизни врожденных пороков сердца. Также подозрение на СДД могут вызывать гипокальциемия новорожденных с гипопаратиреозом, задержка физического развития, признаки иммунодефицита и наличие стигм дисэмбриогенеза.

## **СЛОЖНЫЙ СЛУЧАЙ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПАРОКСИЗМАЛЬНЫХ ФЕНОМЕНОВ У ГЛУБОКО НЕДОНОШЕННОГО РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННОЙ ЦИТОМЕГАТОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ**

**Мущерова Д.М.**

*Научные руководители:  
д.м.н., проф. Дегтярева М.Г.,  
к.м.н., доц. Гребенникова О.В.*

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра неонатологии ФДПО  
ДГКБ им. Н.Ф. Филатова

Введение. Глубоко недоношенные дети с экстремально низкой массой тела, перенесшие перинатальное поражение ЦНС смешанной этиологии (гипоксически-ишемическое, нетравматическое геморрагическое и в результате генерализованной врожденной инфекции) — наиболее сложная группа больных в отношении дифференциальной диагностики пароксизмальных событий и требуют обязательного проведения видео-ЭЭГ-мониторинга для определения показаний к противосудорожной терапии (ПСТ) или ее оптимизации.

Клинический случай. Мальчик от матери 38 лет, с отягощенным соматическим (хроническая артериальная гипертензия, мочекаменная болезнь, болезнь Бехтерева) и гинекологическим (бесплодие) анамнезами, от 3 беременности (применение вспомогательных репродуктивных технологий), протекавшей с угрозой прерывания с I триместра, высоким титром IgM к ЦМВ в начале II триместра, от 1-х экстренных оперативных родов на сроке 22 недели. При рождении вес ребёнка 490 г, длина тела 25 см, оценка по шкале APGAR 1/2/3 балла. С рождения находился на ИВЛ. Проводили антибактериальную, противогрибковую и кардиотоническую терапию, медикаментозное закрытие гемодинамически значимого функционирующего артериального протока, коррекцию анемии путём гемотрансфузии.

В ОРИТН ДГКБ им. Н.Ф. Филатова ребёнок поступил в возрасте 26 суток в крайне тяжёлом состоянии, обусловленном течением сепсиса, развитием полиорганной недостаточности, синдромом угнетения

ния на фоне перинатального гипоксически-ишемического поражения ЦНС, диагностирована тяжёлая форма ЦМВИ. Данных за нейроинфекцию не выявлено. За время пребывания в отделении у ребенка отмечалось волнообразное течение инфекции бактериально-грибково-вирусной этиологии (рост *Kl. pneumoniae* и *Candida parapsilosis*, наличие ДНК ЦМВ), в связи с чем ребёнок получал антибактериальные, противогрибковые, противовирусные и иммуномодулирующие препараты. Сохранялась потребность в респираторной поддержке; отмечались симптомы гипотиреоза и гипокортицизма, что обусловило назначение заместительной гормональной терапии. Имели место анемия недоношенных (Hb 78 г/л), потребовавшая переливания эритроцитарной взвеси, брадиаритмия на фоне стабильной гемодинамики, ретинопатия недоношенных, оперированная путём введения ингибитора ангиогенеза. В крови персистировали лейкопения (до  $1,6 \times 10^9/\text{л}$ ) и тромбоцитопения (до  $14 \times 10^9/\text{л}$ ), обусловленные течением ЦМВИ, а также миелотоксическим эффектом ганцикловира, что стало причиной перехода на валганцикловир.

На фоне проводимой терапии отмечена положительная динамика по соматическому статусу. Однако уменьшение седативной терапии и увеличение активности ребёнка к возрасту 2,5 месяцев сопровождалось нарастанием неврологической симптоматики: крупноразмашистого тремора и эпизодов тонического напряжения, провоцировавшихся тактильной стимуляцией, беспокойством ребенка и сопровождавшихся брадикардией и гипоксемией. Эти феномены в сочетании с данными амплитудно-интегрированной ЭЭГ были расценены неонатологами-реаниматологами как приступы судорог, назначена ПСТ. Отсутствие эффекта ПСТ послужило поводом к проведению многоканального видео-ЭЭГ-мониторинга (ВЭМ). В процессе записи отметили 3 эпизода генерализованного симметричного тонического напряжения с последующим апноэ, разлитым цианозом, выраженной брадикардией (до 40 уд. в мин.) и снижением сатурации до 35%, длительностью до 2-х мин. Данные феномены купировались самостоятельно или тактильной стимуляцией и не сопровождалась регистрацией ЭЭГ-паттернов приступов. Это позволило неврологу расценить данные эпизоды как вторичные дистонические атаки у глубоко недоношенного ребёнка с тяжёлым поражением ЦНС смешанного генеза, не требующие проведения ПСТ. Изменение терапии привело к положительной динамике в неврологическом статусе ребенка.

**Заключение.** Создание нейрофизиологической службы для применения ВЭМ в стационарах неонатологического профиля будет способствовать повышению точности диагностики судорог у новорожденных и позволит свести к минимуму необоснованное назначение ПСТ.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА СТИВЕНСА ДЖОНСОНА

Актулаева Х.Р., Абасова Ш.Т.,  
Баймухамбетова Д., Костин Р.К.

Научный руководитель:  
к.м.н., доцент Аникин Г.С.

ДИКБ 6

Данный синдром является крайне редкой формой буллезной полиморфной эритемы. По последним данным показатель заболеваемости колеблется от 1 до 6 случаев на один миллион человек в год, при этом летальность достигает 20%. Заболевание начинается остро, а поражение кожных покровов и слизистых оболочек сопровождается ярко выраженными симптомами интоксикации. Патогенез заключается в массовой гибели базальных кератиноцитов Fas-индуцированным апоптозом, в основе которого лежит иммуноопосредованное воспаление. При этом среди этиологических факторов можно выделить несколько групп лекарственных препаратов, а триггером принято считать возбудителей вирусных и бактериальных инфекций.

В данном клиническом случае Мальчик 14 лет доставлен в детскую инфекционную больницу с жалобами на повышение T тела до 40 град, непродуктивный кашель и одышку, а также выраженный интоксикационный синдром. Важно отметить, что аллергологического анамнеза нет у пациента, семейный также неотягощен.

С целью купирования лихорадки самостоятельно принимал НПВП в терапевтических дозах в течение двух недель.

При поступлении дыхание ребенка ослаблено, аускультативно-влажные мелкопузырчатые хрипы. Лабораторно: повышение маркеров воспаления — СРБ 52.6 м/л, фибриноген — 4 г.л. ПЦР-тест на обнаружение М.пн — положительный.

При рентгенологическом исследовании органов грудной клетки определяются признаки левосторонней сегментарной пневмонии. УЗИ плевральных полостей — свободная жидкость не обнаружена, плеврит исключен. ЭКГ без особенностей.

Была назначена антибактериальная терапия.

Через два дня после госпитализации общее состояние ухудшилось, появились жалобы на сыпь, зуд и покраснение глаз при сохраняющейся лихорадке и интоксикации. На момент осмотра слизистая оболочка ротовой полости густо обложена плотным белым налетом, на коже кистей, лица и туловища отмечались элементы обширной сыпи с серозным содержимым и плотной покрывкой, с венчиком гиперемии, сливающейся до 5 см в диаметре. Симптом Никольского — десквамация верхних слоев эпидермиса при небольшом надавливании или трении кожи, прилегающей к булле — отрицательный. Кроме того, наблюдались выраженная конъюнктивальная инъекция, множественные эрозии и субконъюнктив-

важные кровоизлияния. На основании этих данных был поставлен основной диагноз — Синдром Стивенса Джонсона. С учетом развития токсико-аллергических реакций и тяжелым поражением слизистых оболочек назначена терапия ГКС и иммуноглобулином человеческим в дозировке до 2 г/кг.

Вследствие сохраняющейся отрицательной динамики и прогрессирующим кожным синдромом пациент был переведен в ОРИТ, где был продолжен курс иммунокорректирующей и гормональной терапии.

Спустя 3 недели после госпитализации, учитывая положительную динамику, ребенок выписан из стационара под наблюдение офтальмолога по месту жительства.

В заключении хочу сказать, что данный клинический случай представляет интерес в связи с особенностями течения, которые определили тактику лечения. Учитывая тот факт, что и сама микоплазменная инфекция, и препараты, принимаемые пациентом как амбулаторно, так и после госпитализации могут быть триггерами описанного синдрома.

## **ЖЕЛЧНОКАМЕННАЯ БОЛЕЗнь КАК ОСЛОЖНЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОГО СФЕРОЦИТОЗА У ПОДРОСТКА**

**Косничева Е.А.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Наследственный сфероцитоз (болезнь Минковского-Шоффара) — один из часто встречающихся видов наследственной гемолитической анемии. Наследственный сфероцитоз связан с дефектами белков мембран эритроцитов и характеризуется анемией, желтухой и спленомегалией, выраженными в различной степени. Распространенность данного заболевания составляет 1:2000–1:5000. Частым осложнением наследственного сфероцитоза является желчнокаменная болезнь (ЖКБ).

Описание клинического случая. Пациентка Д., 16 лет, планово госпитализирована в хирургический стационар Морозовской детской городской клинической больницы для лечения ЖКБ, выявленной по месту жительства. Известно, что в возрасте 1 года ребенку поставлен диагноз — наследственный сфероцитоз, проведена однократная гемотрансфузия. Гемолитических кризов не отмечалось. В дальнейшем лечение гематологического заболевания не проводилось. Наследственность пациентки отягощена: у матери пациентки — наследственный сфероцитоз, у тети по материнской линии — ЖКБ. При осмотре — состояние средней тяжести, субиктеричность кожных покровов; при пальпации живот симметричен, не увеличен. По УЗИ органов брюшной полости: размеры селезенки увеличены; в желчном пузыре — гиперэхогенные включения до 10 мм с акустической

тенью и взвесь, стенки желчного пузыря не изменены. Лабораторно: анемия легкой степени (общий гемоглобин —  $10^{17}$  г/л), ретикулоцитоз; непрямая гипербилирубинемия (91,74 мкмоль/л). Повышения лактатдегидрогеназы, аминотрансфераз, щелочной фосфатазы не отмечено. Кроме того, в мазке крови обнаружены сфероциты, кривая Прайс-Джонса смещена влево. Осмотическая резистентность эритроцитов снижена. Исключены инфекционные гепатиты. Терапия: фолиевая кислота, урсодезоксихолевая кислота, 5% раствор глюкозы и 0,9% раствор хлорида натрия в течение 2 суток. Отмечалась положительная динамика: уровень гемоглобина увеличился до 113 г/л, уменьшились проявления желтухи. Для подтверждения диагноза пациентке рекомендован генетический анализ — NGS-панель на врожденные гемолитические анемии. После подтверждения диагноза — проведение оперативного лечения (холецистэктомии, спленэктомии).

Заключение. Наследственный сфероцитоз — одна из самых частых врожденных гемолитических анемий. Симптомы ЖКБ также могут быть единственным проявлением заболевания, что затрудняет раннюю диагностику наследственного сфероцитоза при отсутствии гемолитических кризов. Своевременное проведение спленэктомии может предотвратить развитие ЖКБ.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХРОМОСОМНО- ИНТЕГРИРОВАННОГО ВИРУСА ГЕРПЕСА ЧЕЛОВЕКА 6 ТИПА У ИММУНОКОМПРОМЕТИРОВАННОГО РЕБЕНКА**

**Гусева Е.В., Тихонова А.С., Гусев Д.В.,  
Матрос Е.С.**

*Научный руководитель:  
к.м.н., доцент Лебедева Т.М.*

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра инфекционных болезней у детей ПФ  
РДКБ РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Введение. До 95% населения земного шара серопозитивны к вирусу герпеса человека 6 типа (ВГЧ-6). После перенесенной первичной инфекции ВГЧ-6 не элиминируется из организма человека, сохраняясь пожизненно в мононуклеарах крови и слюны.

ВГЧ-6 — единственный из всех герпес-вирусов, способный интегрироваться в геном человека (хиВГЧ-6), а также инфицировать половые клетки и передаваться по наследству.

У людей с хиВГЧ-6 пожизненно выявляется очень высокое количество ДНК ВГЧ-6 в крови и во всех других тканях организма, что сильно затрудняет правильную диагностику острой инфекции ВГЧ-6 и приводит к назначению специфической противовирусной терапии, при применении которой необходимо соблюдать предельную осторожность, особенно в педиатрии.

В среднем до 1% населения земного шара имеют хВГЧ-6, в то же время число зарегистрированных случаев остается небольшим.

Клинический случай. Мальчик М., от 1-ой физиологически протекавшей беременности, 1-х срочных самопроизвольных родов. Масса тела 2950 г, длина 50 см, APGAR — 8 и 9 баллов. С самого рождения у ребёнка наблюдались: субфебрильная температура, жидкий многократный стул, срыгивания, плохая прибавка массы тела (+200 г за месяц), умеренный лейкоцитоз без очагов инфекции.

В возрасте 1-го месяца ребёнок был госпитализирован в отделение клинической иммунологии и ревматологии РДКБ с подозрением на первичный иммунодефицит. Лабораторно выявлены: лейкоцитоз с лимфоцитозом; снижение сывороточного IgG; вирусемия и обнаружение ВГЧ-6 в красном костном мозге (ККМ). Учитывая данные лабораторных исследований, ребёнку выставлен диагноз: Первичный иммунодефицит. Транзиторная младенческая гипогаммаглобулинемия. Активная ВГЧ-6 инфекция. Начата терапия внутривенным иммуноглобулином (ВВИГ) в дозе 1 г/кг и валганцикловиrom в дозе 5 мг/кг.

На фоне проведенной терапии у ребёнка сохранялись ежедневный субфебрилитет до 37,8°C, диспептические явления. Лабораторно: лейкоцитоз с лимфоцитозом, гипогаммаглобулинемия, сохраняющаяся вирусемия ВГЧ-6, ДНК ВГЧ-6 в ККМ. Принято решение увеличить дозу принимаемого валганцикловира (10 мг/кг), проведено повторное двукратное введение ВВИГ (1 г/кг).

В межгоспитальный период отмечались потливость, субфебрилитет. В возрасте 7-8 месяцев ребёнок был госпитализирован в стационар с внебольничной правосторонней верхнедолевой пневмонией.

Госпитализация в возрасте 1,5 лет (планово). Сохранялись жалобы на ежедневный субфебрилитет, также ребёнок перенес 2 эпизода ОРВИ, 2 эпизода COVID-19, двустороннюю пневмонию, реактивный гепатит. Лабораторно: лимфоцитоз стал менее выраженным, количество копий ВГЧ-6 в крови снизилось до 100 копий/мл. В связи с частыми заболеваниями и сохраняющейся вирусной нагрузкой терапия валганцикловиrom и ВВИГ пролонгирована.

Госпитализация в возрасте 2,5 лет (планово). Сохраняющиеся жалобы на ежедневный субфебрилитет, потливость. Лабораторно: достижение уровня IgG > 4 МЕ/л, вследствие чего диагноз: «Первичный иммунодефицит. Транзиторная младенческая гипогаммаглобулинемия» снят, отмена терапии ВВИГ. Также, учитывая длительную персистенцию ВГЧ-6 (в том числе в ККМ) и неэффективность терапии валганцикловиrom, ребёнку и матери было показано исследование волос и ногтей в ФБУН ЦНИИ эпидемиологии Роспотребнадзора, по данным которого — обнаружение ВГЧ-6 в ногтевых пластинах и волосяных фолликулах, что подтверждает хромосомную интеграцию вируса и, как следствие, отмену валганцикловира в терапии.

Заключение. Данное клиническое наблюдение демонстрирует трудности диагностики хВГЧ-6 в связи с выявлением постоянно высокого уровня ДНК ВГЧ-6 в крови и во всех тканях организма, что затрудняет дифференциальную диагностику с течением активной инфекции ВГЧ-6, в свою очередь требующей специфической противовирусной терапии. Необходима информированность о клиническом варианте течения ВГЧ-6 ввиду неэффективности лечения при его хромосомной интеграции.

## **ДОКЛИНИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ**

**Дончик Е.И., Уколова С.Д., Мосесова Е.А.**

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

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Введение. Спинальная мышечная атрофия (СМА) — это аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся дегенерацией мотонейронов в спинном мозге и вызванное мутациями в гене двигательного нейрона SMN1. В 95% случаев при СМА наблюдается делеция экзонов 7 и/или 8 гена SMN1 на обеих хромосомах 5 (гомозиготное состояние). СМА встречается у 1 из 6000–10000 новорожденных. Для СМА характерно нарушение работы поперечнополосатой мускулатуры, отмечаются нарушения произвольных движений, таких как ходьба, удержание головы, глотание. При этом сохраняется чувствительность и отсутствует задержка психического развития. Болезнь Верднига-Хоффмана СМА I типа — наиболее неблагоприятная форма СМА. Дети испытывают недостаток моторного развития, имеют трудности с дыханием, затруднения с сосанием и глотанием, не держат голову, не сидят самостоятельно.

Клинический случай. Мальчик И., 3-х месяцев (21.07.2023 года рождения) 11.10.2023 поступил в отделение наследственных нарушений обмена веществ МДГКБ в среднетяжелом состоянии.

Anamnesis morbi. Пренатально в инвазивном тесте у ребёнка заподозрили СМА. от 30.07.2023 г. у ребёнка впервые выявлена делеция 7 экзона гена SMN1 в гомозиготном состоянии. 28.08.23 проведена диагностика методом MLPA: обнаружена делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Мальчик находился в отделении с установленным клиническим диагнозом: Спинальная мышечная атрофия, пресимптоматическая форма. 13.09.23 по итогам врачебного консилиума на базе ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» было принято решение: разрешить лекарственный препарат для внутривенной инфузии — Онасемноген Абепаpавек.

Anamnesis vitae. Ребёнок от 2-й беременности, протекавшей в 1/3 с гипотиреозом. Оценка по шкале Апгар — 8/9 баллов. 12.10.2023 была проведена оценка по шкале CHOP INTEND — 60 балла из 64. Оценка по

шкале HINE — 12 баллов. В терапию введен преднизолон 1 мг/кг/сут. 13.10.2023 проведена терапия препаратом Онасемноген Абепарвовек, инфузию ребенок перенес удовлетворительно, по лабораторным данным декомпенсации не отмечалось. На 3-й день после введения Онасемногена Абепарвовек отмечалось учащение срыгиваний, субфебрилитет, пациент получал симптоматическую терапию. На фоне приема Преднизолона 1 мг/кг/сут отмечалось нарастание печеночных трансаминаз, повышение ЛДГ, мочевины, тропонина и натрийуретического пептида, в связи с чем патологии не выявлено. 20.10.2023 увеличена доза Преднизолона до 2 мг/кг/сут. Ребенок обследован по кардиологическому профилю.

По данным ЭКГ от 27.10.2023: выраженная синусовая тахикардия, признаки перегрузки правого предсердия и избытка K<sup>+</sup>. Диффузные изменения в миокарде, вероятно электролитного характера. При регулярном контроле электролитов отмечаются электролитные нарушения в виде гипонатриемии, гиперкалиемии в течение нескольких дней, максимально — Na<sup>+</sup> — 125–129 ммоль/л; K<sup>+</sup> — максимально 6,8 ммоль/л. Ренин — более 500 мкМЕ/мл. Учитывая стойкие электролитные нарушения у ребенка данное состояние следует дифференцировать с изолированной минералокортикоидной недостаточностью. К терапии был добавлен Флудрокортизон по 0,025 мг 2 р/сут под контролем электролитов. Лечение и обследование проведено в полном объеме. В стабильном состоянии ребенок был выписан домой под наблюдением невролога, педиатра по месту жительства.

**Заключение.** В данном клиническом случае прогноз генной терапии 3-х месячного ребенка препаратом Онасемноген Абепарвовек — благоприятный. Это единственный в наше время генотерапевтический препарат лечения SMA, предназначенный для введения функциональной копии гена выживания моторных нейронов 1 (SMN1) в трансдуцированные клетки для устранения моногенной первопричины спинальной мышечной атрофии. Ожидается, что благодаря внедрению в моторные нейроны альтернативного источника экспрессии белка SMN, препарат обеспечит выживание большому количеству пациентов и корректное функционирование трансдуцированных моторных нейронов.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРОМБОЗА КАПИЛЛЯРНО-ВЕНОЗНОЙ МАЛЬФОРМАЦИИ ПРИ СИНДРОМЕ КЛИППЕЛЯ-ТРЕНОНЕ-ВЕБЕРА**

**Косничева Е.А.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра пропедевтики детских болезней ПФ

Актуальность. Синдром Клиппеля-Треноне-Вебера представляет собой дисплазию магистральных вен. При этом синдроме чаще поражаются нижние конечности. Клиническая картина заболевания включает сосудистые пятна, варикозные атипичные вены, гипертрофию мягких тканей и костей с увеличением объема и длины пораженной конечности. Синдром почти всегда носит спорадический характер. Важно отметить, что для данного патологического состояния характерна склонность к тромбозам.

Описание клинического случая. Пациент А., 13 лет, поступил в состоянии средней тяжести с жалобами на отёк и боль в правой голени в месте существующей сосудистой мальформации. В анамнезе у пациента диагностирован синдром Клиппеля-Треноне-Вебера, неоднократно проводилось склерозирование сосудистой мальформации. Наследственность по сосудистым и гематологическим заболеваниям не отягощена. Пациент постоянно принимает диосмин по 450 мг и гесперидин по 50 мг — 2 раза в день. При осмотре — на правой голени определялся участок отека и инфильтрации до 7 см; пальпация этой области болезненна, без нарушения микроциркуляции и иннервации. Нижние конечности асимметричны: окружность правой ноги превышает окружность левой на симметричных участках. По УЗИ мягких тканей голени справа: жидкостная структура округлой формы, с утолщенными стенками, с неоднородным содержимым в просвете (фрагмент расширенного сосуда) с тромботическими массами, без достоверных признаков кровотока при цветовом доплеровском картировании. Лабораторно: клинический и биохимический анализы крови, коагулограмма — без патологических изменений, волчаночный антикоагулянт — отрицательный. КТ-ангиография сосудов нижней конечности: наличие кистозно-расширенной структуры (сосудистого генеза) на уровне средней трети правой голени по внутренней поверхности, сообщающейся с большой подкожной веной и дефектом ее контрастирования на уровне нижней и средней третях голени, под вопросом наличие тромбоза в этой области. По УЗИ вен нижних конечностей: окклюзионный тромбоз большой подкожной вены на уровне нижней и средней трети правой голени. Кроме того, по данным генетического исследования — мутации в генах бета-цепи фибриногена (FGB), интегрин бета-3 (ITGB3), метионин-синтазы-редуктазы (MTRR); пациент является гетерозиготой по аллелям генов интегрин альфа-2 (ITGA2), метилентетрагидрофолатредуктазы (MTHFR), метионин-син-

тазы (MTR), ингибитора активатора плазминогена (PAI-1). Проводилась антикоагулянтная терапия нефракционированным гепарином. На фоне проводимого лечения положительная динамика не отмечалась. Нефракционированный гепарин заменен на далтепарин натрия.

**Заключение.** Синдром Клиппеля-Треноне-Вебера характеризуется наличием капиллярно-венозной мальформации. Эндотелий таких сосудов находится в протромбогенном состоянии при отсутствии изменений в коагулограмме. При ведении пациентов с подобными сосудистыми аномалиями следует учитывать высокую вероятность развития тромботических осложнений и своевременно проводить их профилактику.

## **СИНДРОМ ДИ ДЖОРДЖИ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА НЕОНАТОЛОГА**

**Суркова Ю.Н., Хохлова А.П.**

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

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра госпитальной педиатрии им. академика  
В.А.Таболина ПФ  
ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского

**Введение.** По данным ВОЗ, доля детей с врожденными пороками развития (ВПР) составляет 5-8% от всех живорожденных. Более половины детей данной группы нуждаются в хирургическом вмешательстве сразу после рождения. Множественные ВПР диагностируются при синдроме Ди Джорджи (СДД) или делеции 22-й хромосомы (МКБ-10 — D82.1). СДД — это совокупность морфологических, иммунологических и неврологических изменений, которые являются следствием делеции длинного плеча одной копии 22-й хромосомы — del 22q11.2. В большинстве случаев мутация происходит спорадически. В классическом проявлении данный синдром представляется комплексом патологий лицевого скелета, врожденного порока сердца (ВПС), иммунодефицита, вследствие гипоплазии/аплазии тимуса и гипокальциемии, вследствие гипоплазии паращитовидной железы. Синдром del 22q11.2 вариабелен в клинических проявлениях и степени их выраженности, что объясняет многообразие названий, включая синдром Ди Георга, САТСН 22, велокардиофациальный синдром, синдром Шпринтцена, синдром Кайлера, синдром лицевых и конотрункальных аномалий и т.д.

**Клинический случай.** Мальчик С., от матери 34 лет с отягощенным акушерско-гинекологическим (эрозия шейки матки, оперативное лечение; медикаментозный аборт) и соматическим (рецидивирующий лабиальный герпес) анамнезом. Данная беременность вторая, в I триместре определялся высокий риск хромосомной патологии. На 20 неделе гестации выявлены множественные врожденные пороки развития (МВПР): тетрада Фалло, подковообразная

почка, двухсторонний мегауретер, пороки развития мозжечка, незаращение твердого неба.

Роды 1, своевременные, на сроке 37 недель родился доношенный мальчик с массой тела — 2510 г., длиной тела — 45 см, Апгар — 7/7 б. Отмечалась мышечная гипотония и гипорефлексия. Ребенок переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН), где проводилась оксигенотерапия, антибактериальная, антигеморрагическая и инфузионная терапия, а также введение простагландинов в связи с наличием дуктус-зависимого порока сердца.

После стабилизации состояния ребенок переведен в ОРИТН многопрофильной детской больницы. Подтвердились диагностированные пренатально МВПР. Ребенку было проведено оперативное лечение критического стеноза легочной артерии. Выполнена двухсторонняя терминальная уретерокутанеостомия. Молекулярно-цитогенетическое исследование на первом месяце жизни выявило микроделецию участка длинного плеча (q) 22 хромосомы с позиции 18640299 до позиции 21947467, захватывающую регион 22q11.21, первичный иммунодефицит.

Состояние ребенка периодически стабилизировалось, обуславливая перевод в педиатрические отделения. В возрасте двух месяцев жизни ребенок вновь переведен в ОРИТН в связи с длительным апноэ, снижением сатурации до 40%. Мальчик был интубирован, в связи с анурией проводилась заместительная почечная терапия. Несмотря на проводимое лечение, состояние прогрессивно ухудшалось, спустя 2 суток лечения в ОРИТН произошла остановка кровообращения, спустя 30 минут сердечно-легочной реанимации зафиксирована биологическая смерть.

**Заключение.** Синдром делеции 22-й хромосомы является тяжелым заболеванием с многообразием возможных клинических проявлений, наиболее частыми из которых являются конотрункальные ВПС. Прогноз заболевания зависит от характера ВПР и степени их компенсации. Множественные врожденные пороки развития, наряду с иммунодефицитными состояниями, обуславливают высокие показатели смертности у детей с СДД. В представленном случае у ребенка наблюдались: ВПС, пороки развития почек, расщелина твердого неба, гипоплазия червя мозжечка, первичный иммунодефицит. Перечисленные пороки привели к полиорганной недостаточности и летальному исходу, несмотря на адекватно проводимое лечение.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ КОРИ С РАЗВИТИЕМ МЕНИНГОЭНЦЕФАЛИТА

Архангельская Л.А., Терновая С.А.

*Научные руководители:*

*к.м.н., доцент Сайфуллин М.А., Шакарян А.К.*

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра инфекционных болезней у детей ПФ  
Инфекционная клиническая больница № 1

Менингоэнцефалит — редкое (1–4 на 1000–2000 случаев заболевания), потенциально летальное осложнение кори, сопровождающееся лихорадкой, появлением общемозговой и очаговой симптоматики с возможным нарушением сознания вплоть до судорожного синдрома и комы.

Девочка, 2008 года рождения, однократно вакцинированная против кори в 1 год, в дальнейшем не прививавшаяся из-за отказа родителей, заболела остро 18.01.24 с лихорадки, кашля. С 23.01 появилась пятнисто-папулезная сыпь на лице, в последующие дни распространившаяся по всему телу. С 26.01 перестала разговаривать, ходить, с нарастанием сонливости, в связи с чем госпитализирована в районную больницу с подозрением на менингит. Для подтверждения диагноза проведена люмбальная пункция, в ликворе выявлен лимфоцитарный цитоз (341 кл/мкл, 84% лимфоцитов) при нормальном уровне белка и глюкозы. Начата терапия цефтриаксоном, диуретиками. В связи с нарушением сознания (13 баллов по ШКГ) 28.01 переведена в отделение реанимации г. Подольска; выявлялись умеренный тетрапарез, гиперестезия, выраженная ригидность затылочных мышц, тонус верхних конечностей по типу зубчатого колеса. Получала ацикловир, цефтриаксон, дексаметазон, достигнута некоторая положительная динамика. При контрольном исследовании ликвора от 1.02 цитоз 10 кл/мкл, 2.02 девочка переведена в линейное отделение. В сыворотке, взятой в декретированные сроки, выявлены IgM к вирусу кори. На МРТ головного мозга от 6.02 выявлены диффузные изменения, а в контрольном исследовании ликвора — нарастание цитоза до 33 кл/мкл. Для дальнейшей диагностики и лечения переведена в ИКБ №1, г. Москва.

При поступлении в ИКБ №1: отмечались дизартрия, легкая ригидность задних мышц шеи, правосторонний гемипарез, выраженная атаксия. В психическом статусе: плаксивость, быстрая эмоциональная истощаемость, когнитивный дефицит. В сыворотке обнаружены IgG к вирусу кори (1,46 МЕ/мл). В ликворе воспалительных изменений не выявлено; комплексное обследование на герпетические вирусы, энтеровирусы, парвовирус В19, боррелиоз, анаплазмоз, эрлихиоз, возбудителей гнойных менингитов — отрицательно. Исследование на панель аутоиммунных энцефалитов (анти-NMDA, CASP и проч.) с отрицательным результатом позволило исключить течение этих состояний; выявлен I тип синтеза олигоклональных антител; противокоревые антитела методом ИФА: сыворотка 3,35 (положитель-

но), ликвор 0,05 (отрицательно). На ЭЭГ обнаружены дезорганизация, снижение амплитуды, редукции альфа-ритмов за счет преобладания более быстрых форм ритмов, периодическое тета-замедление над лобно-передневисочными отведениями. При МРТ с контрастированием — множественные супратенториальные очаги измененного сигнала, субарахноидальные пространства больших полушарий локально расширены в лобных и теменных областях. На фоне проведенной терапии (дексаметазон, холина альфосцерат, левокарнитин, физиотерапия, занятия ЛФК) достигнута положительная динамика в неврологическом и мнестико-гностическом статусе. Сохраняются нарушения высшей корковой деятельности и правосторонний гемисиндром. Переведена для комплексной реабилитации в профильный стационар. Наблюдение за пациенткой продолжено.

Данный клинический случай демонстрирует уникальную ситуацию развития обратимого менингоэнцефалита у ребенка на фоне коревой инфекции, а также возможность его реализации при незавершенном курсе вакцинации против кори. При этом, учитывая динамику возникновения симптомов, наиболее вероятным может быть иммуноопосредованное поражение ЦНС. Первоочередной мерой профилактики таких ситуаций, ввиду отсутствия эффективных средств этиотропной терапии, является поддержание приверженности Национальному календарю вакцинации.

## ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ РАННЕГО ВРОЖДЕННОГО СИФИЛИСА

Миринова В.А., Зизюкина К.С., Хохлова А.П.

*Научный руководитель:*

*к.м.н., доцент Саркисян Е.А.*

РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,  
кафедра госпитальной педиатрии им. академика  
В.А.Таболина ПФ  
ДГКБ №9 им. Г.Н. Сперанского

Актуальность. Врожденный сифилис (ВС, МКБ–10 A50) развивается при трансплацентарной передаче *Treponema pallidum* (T. pallidum) от больной матери к плоду. Распространенность 15,7 случаев на 100 000 живорождений. Различают сифилис плода, раннюю, дебютирующую до 2 лет жизни, позднюю, с началом после 2 лет, и скрытую формы ВС.

Клинический случай. Мальчик X., от матери 25 лет, от 4-й беременности, 4 самопроизвольных родов (предыдущие беременности протекали без особенностей, закончились рождением здоровых, доношенных детей). Мать на учете в женской консультации не состояла.

Родоразрешение на 40 неделе гестации. Состояние при рождении удовлетворительное, масса тела 3730 грамм, длина тела 52 см, по шкале APGAR оценен на 8/9 баллов. Выписан из родильного дома на 3-и сутки жизни. Дальнейший рост и развитие соот-

ветствовали принятым нормам. Вакцинации и скрининговые исследования в декретированные сроки. Со слов матери на волосистой части головы присутствовала ссадина, не меняющаяся с рождения.

В возрасте 2-х месяцев ребенок поступил в приемное отделение многопрофильной детской больницы с жалобами на быстро распространяющуюся сыпь, рвоту и фебрильную лихорадку в течение предыдущих 3-х дней. В области промежности сыпь пустулезная, а на туловище, конечностях и стопах — пятнисто-папулезная. В теменно-окципитальной области присутствовала ссадина размерами 0,5\*2 см, с четкими краями, покрытая желтой коркой, безболезненная. Отмечались ультразвуковые и пальпаторные признаки умеренной гепатомегалии (печень из-под края реберной дуги на 2,5–3 см). Рентгенологических и других ультразвуковых отклонений не выявлено. В анализе крови наблюдались: лейкоцитоз ( $22,61 \cdot 10^6/\text{л}$ ), тромбоцитопения ( $98 \cdot 10^6/\text{л}$ ), анемия (Hb — 78 г/л), повышение маркеров воспаления (СРБ — 104,8 мг/л, прокальцитонин — 5,56 нг/мл), синдром цитолиза (АСТ — 54 Ед/л, АЛТ — 45 Ед/л). В связи с наличием общемозговой и менингеальной симптоматики, лихорадки, лейкоцитоза была проведена люмбальная пункция, показатели ликвора без отклонений. В мазке из носоглотки с помощью полимеразной цепной реакции была выявлена дезоксирибонуклеиновая кислота *Vocavirus*, что, вероятно, и являлось причиной интоксикационного синдрома.

Из анамнестических данных выяснилась вероятность инфицирования матери во время беременности *T. pallidum*. Учитывая данный факт, у ребенка и матери были взяты тесты на сифилитическую инфекцию. По результатам анализов титр антител к *T. Pallidum* у ребенка составил 1:80. После консультации венеролога и подтверждения диагноза «Ранний врожденный сифилис» была назначена антибиотикотерапия — Цефтриаксон 80 мг/кг/сут. Также ребенку проводилась иммунокоррекция человеческим иммуноглобулином и гемотрансфузия эритроцитарной взвесью. На фоне проводимой терапии состояние ребенка улучшилось, сыпь на теле имела тенденцию к угасанию, новые элементы не образовывались. Уровень тромбоцитов с нарастанием до нормы, нормализовались трансаминазы, острофазные белки. После окончания курса антибактериальной терапии (28 дней) у ребенка и прохождения матерью лечения на базе кожно-венерологического диспансера, они были взяты под диспансерное наблюдение. Мальчик на момент выписки в удовлетворительном состоянии, питание усваивал, психомоторное развитие соответствует возрасту.

Вывод. Ранний врожденный сифилис может дебютировать в первые два месяца жизни при отсутствии симптомов с рождения. Начальными клиническими проявлениями заболевания чаще всего являются лихорадка и пятнисто-папулезная сыпь. Настороженность врача и правильно собранный анамнез являются основополагающими факторами в ранней

диагностике ВС. Своевременность диагностики и лечения способствует улучшению исходов.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА

Жилкина М.П.

*Научные руководители:*  
к.м.н., доцент Кольцова Н.С.,  
к.м.н., доцент Тяжева А.А.

СамГМУ Минздрава России, кафедра детских болезней

Врожденный нефротический синдром (ВНС) является орфанным заболеванием, частота встречаемости которого колеблется от 2 на 10 000 до 1 на 100 000 новорожденных, с сомнительным прогнозом для жизни и здоровья детей. ВНС в основном обусловлен генетически детерминированным дефектом гломерулярной фильтрации (первичный ВНС), описаны случаи вторичного ВНС (Петросян Э.К., 2013). Среди основных расшифрованных генетических причин ВНС — мутации в генах: нефрина *NPHS1* (ВНС финского типа), подоцина *NPHS2* (аутосомно-рецессивный нефротический синдром), *LAMB2* (синдром Пиерсона в сочетании с аномалиями глаз в виде микрокории), *WT1* (синдром Денис-Драша), *PLCE1* (*NPHS3*) и некоторые другие.

Под нашим наблюдением с января 2019 г. находится ребенок с ВНС. Девочка Дарина Б. родилась в Самарском Областном Перинатальном Центре от 2-й беременности (1-ая беременность — выкидыш в 14 нед.) на фоне угрозы прерывания, анемии легкой степени, хронического пиелонефрита с латентным течением и бактериурией, 1 срочных (37 нед.), самопроизвольных родов с массой 2270 г, длиной 46 см, оценкой по шкале Апгар 7–8 баллов.

Ребенок на 3-и сутки жизни был переведен в отделение патологии новорожденных для обследования и наблюдения с клиническим диагнозом: «Синдром задержки внутриутробного развития 2 степени по гипотрофическому варианту. Церебральная ишемия 2 степени, синдром угнетения ЦНС». Умеренная пастозность кожи была расценена как проявление морфофункциональной незрелости ребенка, а определение в моче небольшой протеинурии 0,33 г/л в сочетании с бактериурией — как возможная инфекция мочевых путей. Но в следующем анализе мочи протеинурия была уже 1,32 г/л, а гипопротеинемия 30,4 г/л (альбумин 13,7 г/л), что направило клиническую мысль в отношении ВНС. В динамике выраженность протеинурии нарастала до 6,9 г/л и гипопротеинемии до 23,4 г/л (альбумин 10,4 г/л). При УЗ-исследовании почек — признаки диффузных изменений паренхимы на фоне увеличения их размеров и незрелости.

Ребенок был проконсультирован генетиком и детским нефрологом ГБУЗ СОКБ им. В.Д. Середавина, а затем в нефрологическом центре РДКБ ФГБОУ ВО

РНМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России. Выставлен клинический диагноз: «Врожденный нефротический синдром (предположительно финский вариант)», согласовано лечение и тактика ведения. По результатам генетического обследования был подтвержден финский тип ВНС (мутация гена нефрина NPHS1). У родителей выявлены мутации в гене NPHS1 в гетерозиготном состоянии.

Проводилось лечение: трансфузия эритроцитарной массы, Циклоспорин А (стартовая доза 15 мг с последующим нарастанием до 60 мг/сут), инфузия альбумина, Лазикс с переходом на Гипотиазид (25 мг). В настоящее время (март 2024 г.) девочка чувствует себя удовлетворительно, достаточно активная. Протеинурия не превышает 2,5 г/л, белок крови 36 г/л. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту с формированием замкнутости и тревожности; соматически у ребенка анемический синдром и белково-энергетическая недостаточность 2 степени (вес 13 кг при росте 92 см). Постоянно получает Сандиммун Неорал 50 мг/сут. Планируется подготовка к пересадке донорской почки от отца ребенка.

Таким образом, современная организация неонатального обеспечения дает возможность раннего обнаружения редких заболеваний, например, врожденного нефротического синдрома, с генетической расшифровкой уже на первом месяце жизни, тем самым повышая реальные перспективы на сохранение жизни и здоровья таким детям. Кроме того, внедрение в практическое здравоохранение передовых информационных технологий позволяет использовать высококвалифицированную специализированную помощь детям всей страны вне зависимости от географического местонахождения.

## **СИНДРОМ ПЕЙТЦА-ЕГЕРСА: ОТ ТИПИЧНОЙ КЛИНИКИ К СЛОЖНОМУ ДИАГНОЗУ**

**Голикова В.Д., Рыблова Е.В.**

*Научные руководители:*

*к.м.н. доцент Спиваковский Ю.М.,*

*к.м.н. доцент Сидорович О.В.*

Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского, кафедра  
факультетской педиатрии  
Университетская Клиническая больница № 1  
им. С.Р. Миротворцева

Актуальность: в настоящее время проблеме своевременной диагностики орфанных заболеваний уделяется все большее внимание. Вместе с тем, за последнее десятилетие, в т.ч. в связи с бурным ростом возможностей генетического обследования,кратно увеличилось число заболеваний, относящихся к данной группе. Все вышеуказанное ставит перед врачом первичного контакта непростую задачу — умение оценить минимальный диагностический симптомокомплекс у пациента с полиморбидной клинической картиной для определения показаний к последую-

щему генетическому обследованию.

Цель. На примере анализа диагностического алгоритма клинического случая синдрома Пейтца-Егерса (СПЕ) представить важность знаний врачами различных специальностей (педиатром, хирургом, дерматологом, эндоскопистом) ключевых симптомов, которые могли бы стать «красными флагами» на раннем этапе диагностики данного заболевания.

Клинический случай. Под нашим наблюдением находилась пациентка У., 5 лет, которой диагноз СПЕ был установлен в трехлетнем возрасте. Уже с первых месяцев жизни у девочки были отмечены множественные мелкие пигментные пятна (лентиго), преимущественно располагавшиеся в области красной каймы губ и на слизистой полости рта. Данный симптом не нашел своей трактовки и даже не был отражен в первичной медицинской документации ребенка, хотя по данным литературы — это один из первых, среди выявляемых, и абсолютно патогномоничный симптом для СПЕ. Несмотря на первоначальную неспецифичность клинической картины: выраженные проявления кишечной колики и нарушения стула (чередование запоров и эпизодов учащения стула со слизью), уже на первом году жизни в анамнезе ребенка отмечены повторные эпизоды консервативной дезинвагинации, а также, к возрасту одного года, уже состоявшийся факт лапароскопической оперативной помощи по поводу все тех же повторяющихся эпизодов инвагинации кишечника. Абсолютно патогномоничным симптомом заболевания стал эпизод полипэктомии полипа прямой кишки, проведенный в годовалом возрасте ребенка. Однако, к большому сожалению, вновь данный эпизод был расценен, как единичный, что говорит об отсутствии специальных знаний и настороженности у всех врачей, имевших отношение к лечению пациента в тот период.

Особенностью случая следует считать манифестацию сходной клинической симптоматики у матери ребенка в периоде течения настоящей беременности, что потребовало дополнительной медицинской помощи в связи с развившимися осложнениями. К сожалению, верификация диагноза у матери состоялась лишь в возрасте 24 лет, что позволило выстроить правильную траекторию лечебно-диагностической тактики как для взрослой женщины (матери), так и в последующем для ее ребенка. Уточнение молекулярно-генетического маркера в виде выявленной мутации гена STK11, сняло все сомнения в генезе клинических проявлений в данной паре мать-ребенок и позволило рассматривать вопросы дальнейшего медико-генетического консультирования этой семьи.

Выводы. Таким образом, следует отметить, что именно типичные клинические проявления заболевания могут и должны послужить основой для того, чтобы своевременно заподозрить столь редкую генетическую патологию. При этом, данные медицинские знания абсолютно необходимы врачам самых разных специальностей в рамках педиатрического профиля, которые могут первыми встретиться с по-

добным пациентом. В этом случае специальные генетические методы обследования могут помочь в верификации диагноза, только в том случае, если врач первичного контакта правильно оценил диагностический симптомокомплекс и своевременно направил пациента для проведения данного обследования.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ХРОСОМНЫХ ПОЛОМОК**

**Аллахвердиев Л.М., Колпаков Р.Ю.**

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

ОрГМУ Минздрава России, кафедра детских болезней

**Введение.** Атаксия-телеангиоэктазия (синдром Луи-Бар) характеризуется прогрессирующей неврологической дисфункцией, окулобульбарными телеангиоэктазиями, иммунодефицитом, высоким риском онкопатологии лимфоидной ткани. Распространенность 1:40 000–1:88 000 новорожденных.

**Клинический случай.** Пациентка Ж., 16 лет, жалобы на увеличение лимфоузлов в области шеи справа в виде большого плотного конгломерата, нарушение походки, сосудистые образования на склерах, отставание в психоречевом развитии, бородавки на коже рук.

**Анамнез:** Ребенок от I беременности, без особенностей. Масса при рождении 2750 г., рост — 50 см. В 6 месяцев обратили внимание на пошатывание, пошла в 1 год 3 месяца «заваливаясь назад». Профилактические прививки по календарю, реакций и осложнений не было. Наследственность не отягощена. В 1 год после ОРВИ длительная гипертермия (до 39,3°C) неясной этиологии, анемия средней тяжести. Длительное лечение антибиотиками. С раннего возраста наблюдается у невролога. В 1,5 года госпитализация в неврологическое отделение (НО), диагноз: «Последствия раннего органического поражения головного мозга, спастический тетрапарез». В 2,5 года повторная госпитализация в НО, диагноз: «Последствия раннего органического поражения головного мозга, атаксический синдром». В 3,5 года диагноз «ДЦП, гиперкинетическая форма. Псевдобульбарная дизартрия». В неврологическом статусе — легкие атетозные гиперкинезы в мышцах лица, рук, ног. Тонус мышц достаточный. Рефлексы с рук и ног живые. При ходьбе периодически атаксия. В позе Ромберга — легкие атетозные гиперкинезы в дистальных отделах рук. ЭЭГ — выраженные изменения БПГМ с регистрацией четкого очага патологической активности в правых отведениях висок, затылок. МРТ ГМ — патологических изменений не выявлено. С 4–5 лет множественные бородавки. В 7 лет выраженная отрицательная динамика: перестала писать ручкой, дизартрия атонически-астатическая, усилились гиперкинезы, задержка речевого и интеллектуального развития. Впервые осмотрена генетиком, исключены

частые мутации ДНК, митохондриальная недостаточность, выявлены телеангиоэктазии на склерах глаз. Направлена на консультацию к иммунологу, в 7,5 лет верифицирован диагноз «Первичный иммунодефицит, синдром Луи-Бар». Лабораторные исследования показали снижение показателей клеточного и гуморального иммунитета: лейкоциты —  $4,5 \times 10^9/\text{л}$ ; иммунограмма: лимфоциты —  $1,265 \times 10^9/\text{л}$ , CD3+ —  $0,582 \times 10^9/\text{л}$ , CD4+ —  $0,354 \times 10^9/\text{л}$ , IgA — 0,01 г/л, IgG — 3,08 г/л, CD20+ —  $0,139 \times 10^9/\text{л}$ . Повышение  $\alpha$ -фетопротеина — 335 МЕ/мл.

**Получала лечение:** заместительная терапия иммуноглобулином человеческого нормальным в дозе 0,5 г/кг массы тела 1 раз в 3 недели, бисептол 480 мг 2 раза в сутки 3 дня в неделю, ацикловир 100 мг 2 раза в день.

На фоне проводимой терапии в возрасте 15 лет у пациентки увеличение шейных лимфоузлов слева определяется образование с четкими ровными контурами размерами 67\*38\*75 мм, увеличенные лимфатические узлы. Трепанбиопсия конгломератов лимфатических узлов шеи слева выявила крупноклеточную диффузную В-клеточную лимфому 2 NR, R3 стадия.

На данный момент девочка получила химиотерапию, находится под динамическим наблюдением у участкового врача-педиатра, невролога, иммунолога, офтальмолога, дерматолога, онколога.

**Заключение.** Атаксия-телеангиоэктазия, характеризующаяся повышенным количеством хромосомных aberrаций, является мультисистемным заболеванием. Методов лечения не разработано. Больные получают паллиативную терапию неврологических расстройств, заместительную терапию ВВИГ. У данной пациентки реализовался высокий риск онкопатологии.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕНЕРАЛИЗОВАННОГО ТУБЕРКУЛЕЗА У НЕВАКЦИНИРОВАННОГО БЦЖ РЕБЕНКА**

**Безлепкина А.С.**

*Научный руководитель:  
к.м.н., доцент Калуженина А.А.*

ВолгГМУ Минздрава России, кафедра фтизиопульмонологии

**Введение, актуальность.** В последние годы, заражение туберкулезом у взрослого населения значительно увеличилось. Так же резко выросло бактериовыделение и лекарственная устойчивость микобактерий туберкулеза к основным противотуберкулезным препаратам. Данные изменения в значительной мере ведут к снижению эффективности проводимой терапии, увеличивается риск рецидива заболевания. Вследствие неэффективности лечения и несвоевременного выявления туберкулеза у взрослых повысился

риск заражения детей. Первостепенное значение для борьбы с туберкулезом у детей имеют профилактика и раннее выявление заболевания.

Клинический случай. Девочка 2,5 года. Со слов матери ребенок заболел остро 18.05.2023 г. с повышения температуры тела до 39,0°C, в контакте с инфекционными больными не была. Лечение получила на дому жаропонижающими препаратами (Нурофен). 20.05.2023 г. температура тела повысилась до 39,5°C., вызвали скорую медицинскую помощь, госпитализирована в медицинское учреждение. Из анамнеза известно, что ребенок от 2 беременности, вторых родов при сроке 35 недель, оперативное. Вакцинация БЦЖ в родильном доме не проводилась. В семье туберкулезом болеет дедушка, девочка не была обследована по контакту, так как они не живут вместе. Родители обследованы, туберкулезом не болеют. 04.2023 г. выполнена первая вакцина «Превенар», реакция на вакцину — повышение температуры тела до 39,0°C. При поступлении общее состояние ребенка средней степени тяжести за счет интоксикации. В зеве умеренная гиперемия, зернистость задней стенки глотки, миндалины гипертрофированы до 1 размера, чистые. Аускультативно в легких жесткое дыхание по всем полям, хрипов нет. Сухой, редкий кашель появился с 29.05.2023 г., одышки нет. Сатурация 96–98%. С 30.05.2023 г. беспокойство ребенка при пальпации живота. Рентгенографии органов грудной клетки (ОГК) от 21.05.2023 г., от 29.05.2023 г., отмечается усиления легочного рисунка в прикорневых зонах. 30.05.2023 г., выполнены: диагностическая лапароскопия — патологий не выявлено, компьютерная томография (КТ) ОГК — усиление легочного рисунка, КТ головного мозга — без патологических изменений. На фоне проводимой антибактериальной и инфузионной терапии — положительной динамики не наблюдалось. Переведена в инфекционную больницу. При поступлении: состояние средней степени тяжести. Пересмотрено КТ ОГК от 30.05.2023 г., выполнено повторное исследование от 02.06.2023 г. — отмечается картина диссеминированного (милиарного) туберкулеза. От 02.06.2023 г. диаскинтест — папула 13 мм., начато противотуберкулезное лечение, рифампицин (R) в свечах 0,15, 1 раз в день. Переведена в палату интенсивной терапии 04.06.2023 в связи ухудшением состояния, за счет выраженной интоксикации, судорожного синдрома. От 05.06.2023 г. взяты промывные воды, ликвор на МБТ методом ПЦР — выявлены, чувствительны к рифампицину, общий анализ крови — снижение гемоглобина (94 г/л), повышение СОЭ — 27 мм/ч., общий анализ ликвора — цитоз 160 в 1 мкл, белок — 2,6 г/л, реакция Панди — резко положительна. Для дальнейшего лечения и обследования переведена в противотуберкулезный диспансер. От 06.06.2023 г. Ультразвуковое исследование органов брюшной полости — признаки диффузных изменений в паренхиме печени, консультация офтальмолога — паретическое расходящееся косоглазие. Явления внутричерепной гипертензии. Консультация невролога — туберкулезный менингоэнцефалит. На основа-

нии объективных, лабораторных, инструментальных данных выставлен диагноз: Генерализованный туберкулез: Острый гематогенный диссеминированный (милиарный) туберкулез легких МБТ (-), Менингоэнцефалит туберкулезной этиологии, МБТ чувствительны к R. Назначено лечения по лекарственно чувствительному режиму туберкулеза фаза 4 АБП.

Заключение и выводы. Таким образом, клинический случай показывает тяжесть течения туберкулеза у не вакцинированного ребенка. Поэтому, вакцинация является основным методом профилактики туберкулеза у новорожденных и должна проводиться обязательно у всех детей.

## **КУЛЬТ КОНКРЕТНОСТИ СИНДРОМОВ ГЕМОМРАГИЧЕСКОЙ ЛИХОРАДКИ С ПОЧЕЧНЫМ СИНДРОМОМ В КОНТЕКСТЕ ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКИ**

**Курбатова С.П.**

*Научный руководитель: к.м.н. Вшивцева Н.Б.*

ПГМУ им. Е.А. Вагнера

Введение. РФ является эндемичной по хантавирусной болезни точнее ее форме, протекающей по типу ГЛПС. Летальность от данной природно-очаговой инфекции составляет в среднем 15%. Символизм данной проблемы заключается в ее недооцененности ввиду редкой регистрации, однако рост заболеваемости стремительно возрастает. В проявлениях данной инфекции прослеживается параллелизм основных синдромов: микроангиопатия, геморрагический и гипертермический синдромы.

Актуальность. Данная статья посвящена обзору клинического случая в рамках конкретной нозологической формы. ГЛПС в детской практике поистине спорадическая ситуация. Автор выстроил довольно замаскированную драматизацией экспозицию, побуждающую к скорейшему знакомству с конкретной клинической ситуацией.

Клинические наблюдения. Мальчик И., 13 лет.

Из анамнеза: живет в частном доме, куда имеется доступ грызунов. Не соблюдал гигиену ввиду когнитивных нарушений. Отмечались травмы и ссадины, полученные в результате игр и катания на велосипеде.

На начальном этапе поступил в Бардымскую ЦРБ 12.08 с жалобами на вялость, слабость, фебрильную температуру, насморк, кашель. Данная клиника отражает начальный этап заболевания: лихорадочный и олигурический период. Текущий отрезок времени проявлялся конкретными клиническими синдромами: интоксикационный, абдоминальный, геморрагический, почечный, гемодинамический.

16.08 — абдоминальный синдром: рвота 3 р/д и боли в животе. Эпизоды жидкого стула 3–7 раз в сутки. Копрограмма от 18.08 без особенностей.

18–19.08 — боли в поясничной области, редкое мочеиспускание, снижение суточного объема мочи. Наблюдается возникновение олигурического периода, в клинической картине которого диурез составил 500 мл. Объективно: отечность лица и пастозность век. ОАМ от 19.08. показал протеинурию (0,165 г/л), микрогематурию (1–3 в п/зр), наличие гиалиновых и зернистых цилиндров (0–1), клеток Дунаевского (16–18 п/зр). В биохимическом анализе — азотемия. Повышены показатели креатинина (568 мкмоль/л) и мочевины (до 23,96 ммоль/л). В заключении УЗИ МВП зафиксировано увеличение размеров обеих почек, а также умеренное повышение эхогенности коркового слоя.

18.08 на 6 день болезни — проявления гемодинамического синдрома в виде микроциркуляторных нарушений в сетчатке глаза. Возникло «мелькание мушек» перед глазами, что характерно для более тяжелого течения заболевания.

Геморрагический синдром прослеживается в ОАК — тяжелая тромбоцитопения до 11 тысяч в 1 мкл. В ОАК у пациента в олигурическом периоде отмечались гиперлейкоцитоз (20,6 тыс.), анэозинофилия, сдвиг лейкоформулы влево до миелоцитов и метамиелоцитов.

Далее был осуществлен перевод в ПриИТ ДКБ 13, где ребенок находился с 20 по 26 августа. Начато проведение расширенного обследования. На фоне полиурической фазы клиническая и лабораторная динамика воспалительного процесса затухала. За несколько дней значительно улучшается фильтрационная функция печени (снижение креатинина до 123 мкмоль/л, мочевины до 15,53 ммоль/л). В динамике прослежен суточный диурез пациента (на 12-й день болезни — 3080 мл). На фоне этого общее самочувствие пациента улучшалось, температурная реакция нивелировалась. После проведения УЗИ (на 11-й день болезни) — заподозрен острый гломерулонефрит. Показатель РФМК от 20.08. указал на тромбинемию, что свидетельствует о появлении множественных микротромбов в сосудистом русле. В установке диагноза главную роль сыграл ИФА тест на возбудителя ГЛПС, который оказался положительным. По совокупности полученных данных выставлен диагноз:

Основной: ГЛПС, среднетяжелая форма, полиурическая стадия.

Осложнение: Почечная недостаточность I степени. Анемия легкая.

Сопутствующий: Острый гастроэнтерит (аденовирусный). Задержка НПР.

С момента поступления в ПриИТ ребенку назначен постельный режим, стол № 4. Инфузионная антибактериальная терапия цефтриаксоном в комбинации с сульбактамом.

Заключение. Представленный в данной статье обзор клинического случая, нацелен на минимизацию диагностических ошибок во врачебной практике.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ГЕНЕРАЛИЗОВАННОГО ТУБЕРКУЛЕЗА ЛИМФАТИЧЕСКИХ УЗЛОВ У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА ПОСЛЕ ПАНДЕМИИ COVID-19**

**Сербина А.И., Фролова Е.В.**

*Научный руководитель: к.м.н., доцент Жукова Л.Ю.*

СПбГПМУ Минздрава России  
Детская городская клиническая больница №5  
им. Н.Ф. Филатова

После пандемии COVID-19 ожидается рост заболеваемости туберкулезной инфекцией, обусловленный накоплением резервуара инфекции на фоне несвоевременного выявления больных туберкулезом из-за сокращения периодического обследования населения в период пандемии COVID-19.

Клинический случай. Пациентка 1 года 4 месяцев, из многодетной семьи, жительница Санкт-Петербурга. Преморбидный фон: в периоде новорожденности перенесла COVID-19. Привита вакциной BCG-M в роддоме; в возрасте 1 года поствакцинальный рубчик отсутствует, РМ с 2 ТЕ отрицательна. Контакт с больным туберкулезом не установлен. У брата 11 лет в октябре 2023 г. получены положительные результаты пробы с аллергеном туберкулезным рекомбинантным «Диаскинтест» — инфильтрат размером 12 мм (гиперергия), инфицирован МБТ.

Начало заболевания с фебрильной лихорадки, острого ринофарингита, афтозного стоматита, двустороннего увеличения подчелюстных и шейных лимфатических узлов (ЛУ). Госпитализирована с подозрением на инфекционный мононуклеоз. При поступлении — гипохромная микроцитарная анемия легкой степени, нейтрофильный лейкоцитоз (WBC  $17,8 \times 10^9/\text{л}$ , абсолютное число нейтрофилов  $13,7 \times 10^9/\text{л}$ ), тромбоцитоз, СОЭ 68 мм/ч, СРБ 111,8 мг/л. Исключены герпетическая, стрептококковая, ВИЧ-инфекция. Назначена эмпирическая противомикробная терапия цефалоспорином III поколения с ингибитором бета-лактамаз, метронидазолом. Выписана из стационара по требованию матери с клинико-лабораторным улучшением (лихорадит субфебрильно, размеры ЛУ без динамики, СОЭ 46 мм/ч, СРБ 55 мг/л) на фоне терапии антибиотиком группы макролидов.

В связи с возобновлением фебрильной лихорадки на 21 день заболевания госпитализирована в ДГКБ №5 им. Н.Ф. Филатова. При поступлении тяжесть состояния обусловлена фебрильной лихорадкой, синдромом интоксикации, лимфаденопатией (ЛАП) — пальпируются двусторонние множественные безболезненные плотноэластичные подчелюстные и шейные ЛУ размером от 1,5 до 3,5 см без изменения кожи, гепатомегалией. Выполнены визуализирующие исследования (УЗИ, МСКТ). Подтверждено увеличение размеров периферических подчелюстных и шейных ЛУ, выявлено увеличение размеров внутригрудных

(паратрахеальных, трахеобронхиальных, бронхопюльмональных) и интраабдоминальных (мезентериальных, парааортальных), что свидетельствовало о генерализованном характере ЛАП. Изменений в легких не обнаружено. Лабораторно сохранялись гипохромная микроцитарная анемия легкой степени, нейтрофильный лейкоцитоз, тромбоцитоз, ускорение СОЭ, высокая провоспалительная активность. Маркеры инфекционных заболеваний (локальных инфекций ЛОР-органов, герпетической и ВИЧ-инфекции, токсоплазмоза) и доброкачественных иммунопролиферативных ЛАП (болезни Кавасаки, дефицита первичных антител, аутовоспалительных заболеваний) отрицательны. Диаскинтест: инфильтрат размером 40 мм (гиперергическая реакция). На фоне дезэскалационной антибактериальной терапии карбапенемом II группы в сочетании с противогрибковым препаратом регресса интоксикационного синдрома и размеров периферических ЛУ не получено. Выполнена диагностическая эксцизионная биопсия шейного ЛУ. Идентифицирован хронический гранулематозный лимфаденит с формированием специфических эпителиодных гранулем, наличием казеозного некроза, клеток Лангханса. При окраске по Цилю-Нильсену МБТ не найдены. Диагностирован активный первичный генерализованный туберкулез с поражением периферических, внутригрудных и интраабдоминальных ЛУ.

Выводы. Ключевым механизмом защиты от МБТ является фагоцитоз. Установлено, что у детей после перенесенного COVID-19 развиваются длительные и стойкие нарушения в системе фагоцитоза. Инфицирование пациентки МБТ, возможно, произошло в третьем критическом периоде становления иммунитета и, гипотетически, изменило характер иммунобиологической реактивности, повлияв на субпопуляционный состав лимфоцитов периферической крови. Таким образом, лимфатическая генерализация туберкулеза у пациентки может быть обусловлена нарушениями адаптивного иммунитета.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С ВНЕКИШЕЧНЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ ПРИ БОЛЕЗНИ КРОНА**

**Аристова О.И., Артамонова М.И.**

*Научный руководитель:*

*д.м.н., профессор Игишева Л.Н.*

Кемеровский государственный медицинский университет Минздрава России,  
кафедра педиатрии и неонатологии  
КОДКБ им. Ю.А. Атаманова

Введение, актуальность. Болезнь Крона (БК) — хроническое заболевание желудочно-кишечного тракта неизвестной этиологии, относящееся к группе воспалительных заболеваний кишечника (ВЗК), с развитием местных и системных осложнений. Оно часто манифестирует внекишечными проявлениями,

включающие аутоиммунный гепатит, аутоиммунный панкреатит, первичный склерозирующий холангит (ПСХ) и другие состояния. При БК внекишечные проявления наблюдаются более чем в 40% случаев и определяют тяжесть течения заболевания.

Клинический случай. Мальчик Н., 12 лет, родился от 2 беременности, 2 родов. Ранний анамнез без особенностей. Учится в школе-интернате в 6 классе. С 5 лет родители отмечают запоры (стул 1 раз в 3 дня). С 8 лет эпизоды рвоты и диареи несколько раз в год. В 9 лет (2021 год) по УЗИ отмечалась гепатомегалия: печень 114\*52 мм, признаки реактивных изменений печени.

В сентябре 2022 года перенес SARS-Cov2. Во время болезни отмечались жалобы на слабость, повышение температуры до фебрильных значений, боли в животе. На амбулаторном этапе получал два курса антибактериальной терапии. После выздоровления во время диспансеризации в школе-интернате в б/х анализе крови впервые выявлены изменения: АЛТ — 292,0 Ед/л, АСТ — 189 Ед/л. Маркеры гепатитов В, С отрицательны. По УЗИ гепатомегалия: ПД — 130 мм, ЛД — 62 мм, реактивные изменения печени и поджелудочной железы. Госпитализирован в педиатрическое отделение, в котором находился с 15.03.2023 по 28.03.2023. Лабораторно повышение уровня АЛТ — 435,00 Ед/л, АСТ — 217,93 Ед/л, ЩФ — 351 Ед/л; ЛПВП — 0,983 ммоль/л, ЛПНП — 2,23 ммоль/л, коэффициента атерогенности — 2,6. Кровь на ВЭБ, ЦМВ, ВПГ отрицательна. В лечении назначен «Гептрал». По ФГДС рефлюкс-гастрит, дуоденогастральный рефлюкс, бульбит, дуоденит. Выставлен диагноз — постковидный синдром с поражением гепатобилиарной системы.

После выписки непостоянно получал «Фосфоглив». 4.07.2023 регистрируется повышение уровня трансаминаз (АЛТ — 480 Ед/л, АСТ — 307,2 Ед/л), гипербилирубинемия (общий билирубин — 36,7 мкмоль/л, прямой билирубин — 1,89 мкмоль/л). 24.08.2023 госпитализирован в педиатрическое отделение, заторможен, склеры субиктеричны. Печень у края реберной дуги. Выявлены факторы иммуноагрессии: повышение АНФ 1:640 и АТ к ДНК (денатурированной — 132 МЕ/мл, денатурированной — 184 МЕ/мл); повышение альфа-фетопротеина (20,03 МЕ/мл), альфа-амилазы мочи (3088 Ед/л), амилазы крови (456 Ед/л); дислипидемия за счет снижения ЛПВП (0,82 ммоль/л). Признаки гепатоспленомегалии, лимфаденопатии, перипортального отека по УЗИ ОБП, МРТ ОБП. Кальпротектин кала повышен — 200,0 мкг/г. Диагностирован портальный фиброз (F3 по Metavir). Исключены лимфолиферативные заболевания. По колоноскопии множественные точечные кровоизлияния в слизистой оболочке подвздошной кишки, неоднородная структура слизистой — гиперплазия в виде узелков бледно-розового цвета, неправильной формы, одиночных и сливных, ворсинчатые, биопсия — густая лимфо-гистиоцитарная инфильтрация с примесью лейкоцитов, очагами до подслизистого слоя.

Выставлен основной диагноз — болезнь Крона: терминальный илеит, хроническое непрерывное течение, легкая атака, по PCDAI 22,5 баллов, с внекишечными проявлениями (аутоиммунный гепатит, ПСХ, аутоиммунный панкреатит). Было назначено лечение: месалазин, преднизолон, урсодезоксихолевая кислота, панкреатин.

На фоне лечения отмечалась положительная динамика: ребенок активный, печень не пальпируется, стул регулярный оформленный, АСТ — 19,0 Ед/л, АЛТ — 25,8 Ед/л, амилаза крови — 81,3 Ед/л, альфа-амилаза мочи (690 Ед/л) остается выше нормы с тенденцией к снижению. Мальчик выписан в стабильном состоянии на амбулаторный этап с массой 55 кг и ростом 165 см.

Выводы. Гепатит, первичный склерозирующий холангит — одни из последствий болезни Крона. Достаточно часто наблюдаемый панкреатит также может быть иммунным проявлением данной патологии. В практической медицине специалистам различного профиля следует помнить о наличии внекишечных проявлений ВЗК у детей, это будет способствовать их своевременной диагностике.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА РОДЖЕРСА** **Юнусова И.Г.**

*Научные руководители:*

*к.м.н., доцент Сабирова Д.Р., Хисамиева Ф.Ф.*

ДРКБ МЗ РТ

Актуальность. Синдром Роджерса, или тиамин-зависимая мегалобластная анемия (TRMA) — редкое генетическое заболевание, обусловленное мутацией в гене SLC19A2 с аутосомно-рецессивным типом наследования. Чаще встречается в близкородственных браках. Данный синдром характеризуется тремя признаками: мегалобластной анемией, сахарным диабетом 1 типа и нейросенсорной тугоухостью. В мире зарегистрировано менее 300 случаев заболевания.

Описание клинического случая. Родители ребенка состоят в близкородственном браке, наследственность отягощена. Беременность протекала на фоне анемии. Ребенок отставал в психическом развитии, с 3 месячного возраста лечили анемию ежемесячными гемотрансфузиями, в 8 месяцев поставили диагноз тугоухость. С июля 2019 года диагностирована тяжелая мегалобластная анемия, синдром Роджерса. Сахарный диабет 1 типа. Уровень гемоглобина снижался до 25 г/л. Хроническая двусторонняя сенсоневральная тугоухость 4 степени, граничащая с глухотой.

Жалобы, со слов родителей, на снижение уровня гемоглобина, одышку с дистанционными свистящими хрипами и малопродуктивный кашель при физической нагрузке. На момент осмотра ребенку 4 года, не разговаривает, выраженный анемический синдром. Перкуторно звук легочный, дыхание через

нос свободное, в легких дыхание жесткое, симметричные разнокалиберные хрипы справа и слева. На рентгенограмме органов грудной клетки увеличение корней легких с лимфососудистой реакцией, признаки бронхита.

В общем анализе крови эритроциты  $2,02 \cdot 10^{12}/л$ , гемоглобин 63 г/л, гематокрит 20,3%, лейкоциты  $4,4 \cdot 10^9/л$ , ретикулоциты 16%. Биохимический анализ показал: глюкоза 14 г/л, сывороточное железо 6,6 мкмоль/л, ферритин 395 нг/мл.

Лечение анемии — тиамин гидрохлорид по 50 мг внутримышечно ежедневно, однократное введение инсулина при поступлении.

Учитывая, что синдром Роджерса выставлен только клинически, с целью генетического подтверждения диагноза выписка из истории болезни направляется на телемедицинскую консультацию в федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева».

Заключение. Близкородственный брак, чем же он опасен? Какие последствия могут быть в дальнейшем? Есть высокий риск развития тяжелой патологии, как Синдром Роджерса. Клиника развивается в первые 5 лет, поэтому важно знать о данном заболевании и назначить своевременную терапию.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИДИОПАТИЧЕСКОЙ ЛЕГОЧНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ У РЕБЕНКА 5 ЛЕТ**

**Юнусова И.Г., Закирова К.Р.**

*Научные руководители:*

*к.м.н., доцент Сабирова Д.Р., Исмаилова Н.В.*

ДРКБ МЗ РТ

Актуальность: Идиопатическая легочная артериальная гипертензия — достаточно редкий диагноз, означающий возникновение повышенного давления в легочной артерии без предрасполагающих факторов риска, в конечном итоге приводя к гипертрофии правого желудочка. По европейским данным частота заболевания колеблется в районе 2,2–15,6 на 1 000 000 детей.

Описание клинического случая. С раннего возраста пациента мучали кряхтящее дыхание и одышка во время нагрузки. Физическое развитие также страдало, ребенок плохо набирал в весе. По заключению электрокардиографии, проведенной в возрасте 3 месяцев, ритм синусовый, нормальное положение электрической оси сердца, интервал PQ — 0,12 сек, интервал QT — 0,28 сек.

В возрасте 4 лет возникло пресинкопальное состояние в детском саду. Был госпитализирован в детскую республиканскую клиническую больницу. На электрокардиографии: умеренная синусовая тахикардия, частота сердечных сокращений 122 уд/мин,

отклонение электрической оси вправо, депрессия сегмента ST в нижних и перегородочных отведениях: максимально в V2 до 2 мм. Инверсия зубца T в нижних и боковых отведениях, V4. Признаки перегрузки правых отделов сердца.

По данным эхографического исследования сердца: значительное увеличение правых отделов сердца. Правый желудочек 26 мм. Выраженная гипертрофия модераторного пучка и папиллярных мышц трикуспидального клапана. Межжелудочковая перегородка утолщена. Левый желудочек не увеличен.

Заключение. Признаки легочной гипертензии. Недостаточность трикуспидального клапана 3–4 степени. Гипертрофия правого желудочка. Значительная дилатация правых отделов сердца. Дилатация ствола легочной артерии. Открытое овальное окно 2,5 мм, сброс справа налево.

Консилиумом был выставлен диагноз — идиопатическая легочная гипертензия. Недостаточность кровообращения 2Б, функциональный класс 3 (по Ross).

Назначена специфическая терапия легочной гипертензии силденафилом, мацитаном, спиронолактоном и фуросемидом. Кислородотерапия через носовые канюли. Также была проведена антибактериальная терапия цефуроксимом и антикоагулянтная терапия гепарином.

Реабилитологом было начато ЛФК, с постепенной вертикализацией, состояние оставалось стабильным, сатурация сохранялась в пределах 94–96%. Ребенок стал активным, аппетит стал лучше, прибавил 2 кг за время пребывания в стационаре.

Заключение. Идиопатическая легочная гипертензия тяжелое заболевание, которое не сразу можно распознать. Мы хотим освятить данный клинический случай, чтобы будущие врачи-педиатры знали о заболеваниях, которые могут встретиться у них на участках.

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЦИНГИ У РЕБЕНКА С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА**

**Шамукова Е.А., Прайзель С.Н.**

*Научный руководитель:*

*к.м.н., доцент Самойлова Н.В.*

Казанский ГМУ Минздрава России  
ДРКБ МЗ РТ

Актуальность. Цинга — патология из группы авитаминозов, развивающаяся на фоне дефицита витамина С. Кажется, в современном мире подобной патологии уже не место, однако, существуют определенные категории пациентов, составляющие группу риска по недостаточному поступлению аскорбиновой кислоты в организм. Клинически подобное состояние характеризуется выраженным полиморфизмом проявлений, что объясняется участием витамина С во многих биохимических реакциях.

Описание клинического случая. Пациент N, 7 лет. В возрасте 1 года произошла утрата моторной речи, с 3 лет появилась пищевая избирательность. В 3,5 года был выставлен диагноз «Расстройство аутистического спектра». До настоящего времени сохраняется крайняя избирательность в еде.

С раннего детства пациента беспокоили боли в нижних конечностях, непродолжительные, самостоятельно купирующиеся. В январе 2023 года появились боли в области голеностопных, коленных суставов. Боли не купировались в течение 3 месяцев, обратились в ГАУЗ «ДРКБ МЗ РТ». На момент поступления ребенок находился в среднетяжелом состоянии, занимал пассивное положение с согнутой правой ногой, самостоятельно не перемещался, объем движений в правой нижней конечности был снижен, правый коленный сустав отечен. Ребенок пониженного питания. В ротовой полости — кровоизлияния на деснах в месте прорезывания коренных зубов. С данными жалобами в течение 2023 года ребенок неоднократно госпитализировался в ДРКБ в виду своей диагностической неясности. Периодически отмечались экхимозы, фоликулярный гиперкератоз на ногах, в ноябре 2023 присоединились боль, отечность и деформация правого голеностопного сустава. Проводились лабораторные исследования, выявлялись признаки гипохромной нормоцитарной анемии, лейкопении, нейтропении, повышение Д-димера. Проводилась диагностика генетических, наследственных заболеваний, которые выявлены не были. КТ- и МРТ-картина на протяжении года прогрессивно ухудшалась, отмечались признаки остеопороза, отчетливые линии разрежения костной ткани, рентгенопозитивные кольца в области эпифизов. В феврале 2024 ребенок был госпитализирован в ДРКБ в тяжелом состоянии, в вынужденном положении полулежа с согнутыми в коленных суставах ногах, с дефицитом массы тела III степени, фоликулярным гиперкератозом с перифолликулярными петехиями, штопорообразно извитыми волосами на ногах, разрастанием и гиперемией десен, отечными, болезненными голеностопными суставами.

В виду РАС и крайне выраженной пищевой избирательности, системной порозности костей и других характерных признаков, у пациента было заподозрено дефицитное состояние, что подтвердилось сниженным уровнем витамина С <0,5 мкг/мл, в связи с чем диагноз цинга оказался верифицирован. В течение нескольких суток после назначения витамин С-содержащих препаратов самочувствие ребенка улучшилось, отмечалось увеличение объема выполняемых движений в коленных суставах, выраженность разрастания и гиперемии десен снижалась.

Заключение. Патогномичные симптомы цинги включают в себя дистимию, негативизм, адинамию, гипертрофический гингивит, выраженную кровоточивость десен, экхимозы, фолликулярный гиперкератоз с перифолликулярными петехиями, штопорообразные волосы, отеки, локализующиеся

преимущественно на нижних конечностях. Для детей характерен отказ от ходьбы. Лабораторно-инструментальные признаки цинги включают в себя анемию, снижение уровня витамина С в сыворотке крови и характерные рентгенологические признаки такие как зона Трюмерфельда и линия Френкеля.

Цинге подвержены дети с ограниченным питанием, включая детей с РАС.

Считается, что для диагностики цинги достаточно характерного пищевого анамнеза и патогномичных клинических проявлений заболевания. Практическим подтверждением диагноза является улучшение состояния после начала лечения аскорбиновой кислотой.

Таким образом, дети с наличием расстройств психического развития, пищевой избирательностью должны составлять группу пристального наблюдения в виду возможности развития у них забытой, казалось бы, цинги.

## **ВЛИЯНИЕ АФФЕКТИВНОГО РАССТРОЙСТВА НА ТЕЧЕНИЕ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКИ**

**Манаева Т.А.**

*Научный руководитель: к.м.н. Лобанова И.В.*

Ярославская областная клиническая  
психиатрическая больница

Актуальность. Системная красная волчанка (СКВ) представляет собой хроническое аутоиммунное заболевание, которое может поражать любую систему органов и отличается широким спектром клинических проявлений. В основном СКВ коморбидна с психическими расстройствами (ПР), что ухудшает течение и прогноз заболевания.

Научная новизна. Анализ развития ПР на фоне СКВ.

Цель исследования. Демонстрация сложного клинического случая пациентки с тревожно-депрессивным расстройством при системной красной волчанке, оценка скорости развития тревожно-депрессивного расстройства, актуализация проблемы ПР при хронических аутоиммунных заболеваниях.

Материалы и методы. Клиническая беседа (сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания), оценка текущего статуса. Анализ медицинской документации, дополнительных методов исследования и проводимой терапии. Катамнестическое наблюдение.

Результаты. Пациентка наблюдается у психиатра по поводу тревожно-депрессивного расстройства с пароксизмами по типу панических атак, имеет множественную соматическую патологию: Хронический интерстициальный нефрит. ХБП 2 ст. СКФ — 67 мл/мин. Постхолецистэктомический синдром. Хронический панкреатит. Хронический гастрит. Синдром раннего истощения яичников. Системная дисплазия соединительной ткани. Фотодерматоз. Алопеция.

Основной диагноз: Системная красная волчанка (иммунные нарушения: повышение титра антител к ДНК, РФ). Принимает регулярно иммуносупрессант — плаквенил.

Динамическое наблюдение психиатра.

05.03.21. Жалобы на выраженную тревогу с акцентом на утренние часы, приступы тревоги и паники в ответ на адекватный раздражитель, сниженное настроение — ничего не приносит удовольствия. Внешний вид опрятный. Наличие суицидальных мыслей не выявляется. Интеллектуально-мнестические функции сохранены, отмечена трудность в концентрации внимания. К лечению относится позитивно.

17.03.21. Жалобы на постоянно сохраняющуюся тревогу, апатию. Состояние без существенной динамики.

08.04.21. На фоне приема флуоксетина тревога усилилась. Тералиджен мало влиял на тревогу. На оланзапине тревога снизилась.

12.05.21. На фоне фармакотерапии снижение уровня тревоги. На фоне лечения возникли трудности с концентрацией внимания. Апатия сохраняется.

07.07.21. Пациентка на фоне фармакотерапии стала активнее, но кроме работы сил ни на что не остается. Возникли проблемы в уходе за собой.

11.08.21. Пациентка с трудом справляется с повседневной активностью.

22.09.21. Улучшение состояния на фоне фармакотерапии.

19.01.22. Состояние было достаточно стабильным, ухудшение произошло в течение 4-х недель. Тревоги практически нет, но депрессия тяжелее переносится.

24.02.22. Тревога снизилась, но усугубилась депрессия. Притупление эмоций. Начали появляться мысли о нежелании жить.

Выводы. Проявления тревоги и депрессии на фоне соматического неблагополучия, связанного с системной красной волчанкой, трудно поддаются лечению, так как у пациентки плохая переносимость большинства препаратов, в результате чего их приходится выписывать в минимальных дозировках. К препаратам, улучшающим состояние пациентки, быстро возникает привыкание. При этом ПР прогрессирует достаточно быстро, с течением времени депрессивная симптоматика начинает преобладать над тревожной. ПР сопровождается активацией симпатoadренальной системы, что усугубляет течение основного заболевания. Проблема требует дальнейшего изучения и поиска новых подходов к лечению.

## **ВРОЖДЕННЫЙ ИХТИОЗ: КЛИНИЧЕСКИЙ ОБЗОР**

**Алексеева А.В.**

*Научный руководитель:*

**д.м.н., доцент Каширская Е.И.**

Астраханский государственный медицинский университет,  
кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии

**Введение.** Ихтиоз (диффузная кератома, сауриаз) — это генетически обусловленное наследственное заболевание, которое характеризуется диффузными гиперкератическими изменениями кожных покровов.

**Клинический случай.** Ребёнок Р. мужского пола рожден от I беременности, I срочных родов с весом 3900 г., ростом 55 см., окружностью головы 36 см., оценкой по шкале Апгар 8/8 баллов на 1-ой и 5-ой минуте, соответственно. На 4 сутки жизни из родильного дома был переведен в отделение психоневрологического профиля детской городской больницы №1.

Состояние при поступлении тяжелое. При осмотре была выявлена сниженная двигательная активность, мышечная гипотония, гипорефлексия. В правой теменной области определялась кефалогематома размером 4,0\*3,0 см. Кожа эритематозная, блестящая. Крупнопластинчатое шелушение на всем протяжении кожного покрова. Трещины, эрозии на коже конечностей, туловища, в естественных складках. В области ладоней и стоп участки гиперкератоза. Веки вывернуты (эктропион). Рот зиял («рыбий рот»).

Ребенку было назначено комплексное лечение, которое включало в себя гормональную терапию преднизолоном, местное лечение в виде ежедневной обработки кожных покровов кремами «Интенсив», «Депантенол», наложения салфеток «Активекс» в естественные складки. Учитывая высокий риск инфицирования, была назначена антибактериальная терапия ампициллином. Для улучшения трофики кожи, процессов пролиферации эпителиоцитов, торможения кератинизации назначен ретинол-ацетат. С целью коррекции анемии ребенок получал «Мальтофер».

На фоне проводимого лечения отмечалась положительная динамика. Кожные покровы приобрели розовый цвет. Крупнопластинчатое шелушение разрешилось. Эрозии, трещины исчезли. Гиперкератоз ладоней и стоп значительно уменьшился. Явления эктропиона и эклабиума разрешились.

На 42 сутки пребывания в стационаре ребенок был выписан домой в удовлетворительном состоянии под наблюдение педиатра, дерматолога и кардиолога.

Спустя 6 лет в данной семье родился второй ребёнок, мальчик. Из родильного дома переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии областной детской клинической больницы. При поступлении

состояние тяжелое. Признаки врожденного ихтиоза в виде сухости, нарушения целостности кожных покровов на лице, животе, туловище и конечностях, глубоких трещин кожи, генерализованного крупнопластинчатого шелушения, эктропиона, эклабиума. Симптоматика угнетения ЦНС в виде снижения двигательной активности, мышечной гипотонии.

Пациент получал комбинированную антибактериальную терапию, местное лечение, которое заключалось в обработке кожных покровов кремом «Бепантен», обработке трещин кремом «Бепантен плюс» (бепантен + хлоргексидин), обработке ануса после дефекации и половых органов после мочеиспускания раствором «Проктосом».

На фоне проводимой терапии отмечалась положительная динамика: крупнопластинчатое шелушение и явления гиперкератоза разрешились, трещины исчезли, эктропион и эклабион регрессировали. В возрасте 1 месяца жизни в удовлетворительном состоянии ребенок был выписан с рекомендациями под наблюдение педиатра и дерматолога.

**Заключение.** Представленное клиническое наблюдение демонстрирует наследственный характер врожденного ихтиоза, который проявился у двоих детей в одной семье. В данных случаях у детей проявилась генетически близкая мутация, и, по-видимому, один из родителей является носителем патологического гена.

Несомненно, ведение новорождённых с ихтиозом требует комплексного подхода с активным участием медицинского персонала и родственников ребенка. Приведённые случаи отражают важность ранней диагностики, своевременного лечения и правильного ухода за кожей, а также психологической поддержки родственников детей с данной патологией, что способствует благоприятному течению заболевания и позволяет избежать инфекционно-воспалительных осложнений.

## **ОСЛОЖНЕНИЕ МУКОВИСЦИДОЗА У НОВОРОЖДЕННОГО: МЕКОНИЕВЫЙ ПЕРИТОНИТ**

**Алексеева А.В.**

*Научный руководитель:*

**д.м.н., доцент Каширская Е.И.**

Астраханский государственный медицинский университет, кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии

**Введение.** Актуальность проблемы внутриутробного перитонита связана, прежде всего, с трудностями ранней пренатальной диагностики данной патологии и сложностями при выборе тактики терапии. Основным методом диагностики мекониевого перитонита в антенатальном периоде является ультразвуковое исследование, при котором выявляются многоводие, утолщение стенок и расширение петель

кишечника, кальцификаты в брюшной полости плода, асцит. Ранняя пренатальная диагностика позволяет выбрать своевременную и рациональную лечебную тактику, что значительно улучшает прогноз заболевания.

Клинический случай. Ребёнок Ц. мужского пола рождён от I беременности, I преждевременных родов на 35 неделе гестации с весом — 2390 г, длиной тела — 50 см, окружностью головы — 33 см, оценкой по шкале Апгар — 7/8 баллов. Беременность протекала на фоне хронического пиелонефрита, острой респираторной инфекции в I триместре. При проведении планового ультразвукового исследования на 33 неделе беременности выявлены признаки обструкции толстого кишечника плода, мекониевый перитонит. На 35 неделе беременности в связи с преждевременным излитием околоплодных вод женщина поступила в областной перинатальный центр, где было проведено родоразрешение путем операции кесарево сечение.

Состояние мальчика при рождении было расценено как тяжелое, обусловленное дыхательной недостаточностью, церебральной депрессией. При осмотре отмечалось увеличение в объёме живота, его болезненность при пальпации, уплотнение передней брюшной стенки. При постановке желудочного зонда отделялось содержимое жёлтого цвета. На 1 сутки жизни ребенок был переведен в отделение анестезиологии-реанимации с палатами интенсивной терапии.

Состояние пациента при поступлении тяжелое. В неврологическом статусе отмечалась симптоматика угнетения. Живот выше уровня реберных дуг, симметричный, при пальпации напряжен, наблюдались выраженный отек, гиперемия передней брюшной стенки. Отеки в области мошонки. Стул и отделяемое по газоотводной трубке отсутствовали. По уретральному катетеру выделялась светло-желтая моча.

Учитывая тяжесть состояния ребёнка, проведено оперативное лечение в экстренном порядке — дренирование брюшной полости с двух сторон. Интраоперационно эвакуировано 250 мл мекония с примесью крови, включениями фибрина.

В послеоперационном периоде ребенок находился на ИВЛ, получал обезболивание фентанилом, восполнение белка раствором альбумина, антибактериальную терапию, парентеральное питание. Состояние ребенка оставалось стабильным. На 6 сутки после оперативного лечения респираторная поддержка была прекращена, начато трофическое энтеральное питание с последующим увеличением объема кормления. В состоянии ребенка отмечалась положительная динамика, стал активным, начал сосать самостоятельно, питание усваивал в полном объеме, явлений кишечной непроходимости не отмечалось, наблюдалась положительная весовая кривая.

Заключение. Представленный клинический слу-

чай демонстрирует пример тяжелого течения внутриутробного перитонита, как проявления одного из высокоспецифичных кишечных осложнений мекониевой непроходимости у новорожденных — мекониевого илеуса. Характерный симптомокомплекс (респираторной и кишечной синдромы) требуют клинической настороженности специалистов с возможной реализацией диагностического алгоритма для исключения МВ, несмотря на отрицательные результаты неонатального скрининга, что может быть связано, как с особенностью генетического диагноза, так и мультиморбидностью патологий у пациента. Вместе с тем своевременность пренатальной диагностики внутриутробного перитонита определяет выбор акушерской тактики, сроки и методы оперативного лечения данной патологии у новорожденных с целью профилактики грозных инфекционных осложнений, таких как, сепсис, нередко приводящих к летальному исходу. Это указывает на необходимость разработки четких критериев ранней пренатальной диагностики внутриутробного перитонита, что позволит улучшить прогноз заболевания и снизить летальность.

## **МЕТИЛМАЛОНОВАЯ АЦИДУРИЯ У СИБСОВ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ**

**Гусейнов А.М., Кубышева А.Е.**

*Научный руководитель:*

*д.м.н. Филина Н.Ю., Кузнецова Н.А.,*

*к.м.н. Сидорович О.В.*

Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, кафедра пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диабетологии, кафедра факультетской педиатрии

Введение. Метилмалоновая ацидурия (ММА) представляет собой группу генетически гетерогенных наследственных заболеваний, относящихся к органическим ацидуриям. Она связана с нарушением метаболизма метилмалоновой кислоты и кобаламина (витамина В12), что приводит к нарушению обмена ряда аминокислот (изолейцина, валина, треонина, метионина), а также жирных кислот с нечетным числом углеродных атомов и холестерина.

Актуальность. ММА остаётся сложным заболеванием с точки зрения диагностики и лечения, требующим ранней верификации для предупреждения развития серьёзных осложнений.

Клинический случай. Пациент И., 10 лет. Анамнез жизни: Ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне Rh-конфликта, 2 срочных родов на 39 неделе гестации. Вес при рождении 3300 г., рост 52 см. Анамнез заболевания: С 10-месячного возраста ребенка беспокоили ацетонемические кризы. В 2022 году отмечалась периодическая рвота без кетоза. С 28.11.22 г. наблюдались явления ОРВИ, амбулаторно проводилось симптоматическое лечение, с положительным эффектом. 16.12.22 г. после физической нагрузки на-

блюдалась 3х-кратная рвота, ночью состояние резко ухудшилось: нарастание общемозговой симптоматики, полиурия, полидипсия, боль в животе. Амбулаторно проводилась инфузионная терапия, во время которой наблюдалось резкое снижение АД, госпитализирован в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ). При поступлении: гипергликемия, ацетонурия. При обследовании выявлены признаки полиорганной недостаточности. В ОРИТ находился на искусственной вентиляции легких с 18.12.22 г. по 23.12.22 г., проводился гемодиализ, с положительным эффектом. Направлен в Федеральный центр г. Москвы для дообследования и определения тактики лечения. При осмотре состояние тяжелое. В неврологическом статусе: легкий двусторонний полуптоз, экстрапирамидный синдром, спастический тетрапарез D>S, нарушение моторных навыков. На МРТ головного мозга отмечается симметричное очаговое поражение проводящих путей в структуре ствола и ножек мозга, структуре базальных ганглиев — бледных шаров; умеренно выраженная церебральная атрофия, несколько расширены боковые желудочки. По данным тандемной масс-спектрометрии (ТМС) аминокислот до лечения витамином В12 — выявлено повышение уровня С3 — 9,212 (норма 0,16-6,5), соотношение С3/С0, С3/С2 повышены. ТМС аминокислот после лечения витамином В12 — выявлено повышение концентрации свободного карнитина, некоторых ацилкарнитинов, пропионилкарнитина и соотношения С3/Met. В анализе мочи на органические кислоты — выявлено повышение уровня метилмалоновой кислоты до 3049,20 (норма 0-2), уровня метилцитрата

до 37,6 (норма 0–12). При молекулярно-генетическом обследовании 10.02.2023 г. выявлены следующие мутации: в экзоне гена 2 ММАА (NM\_172250.3) выявлен вариант с.433C>T; р. (Arg145Ter) в гетерозиготном состоянии; в экзоне 4 гена ММАА (NM\_172250.3) выявлен вариант с.593\_596del; р. (Thr198SerfsTer6) в гетерозиготном состоянии. Поставлен диагноз: Дегенеративное заболевание нервной системы. Метилмалоновая ацидурия, В12-чувствительная форма. Тетрапарез преимущественно справа.

В связи с выявленной мутацией у пациента, его старшему сибсу была проведена ТМС аминокислот: повышение уровня С3 13,58, соотношения С3/С0, С3/С2 повышены. В анализе мочи на органические кислоты — выявлено повышение уровня метилмалоновой кислоты до 4386,79, метилцитрата до 28,69. Из анамнеза известно, что старший брат пациента имеет сходную, но менее выраженную симптоматику: с 4,5 лет ацетонемические кризы, с 7 лет кризы еженедельные, купировались за счет пероральной регидратации или инфузионной терапией. В возрасте 13 лет частота кризов до 2 эпизодов в год.

Заключение. Нетипичность клинической картины при ММА может привести к поздней диагностике заболевания и тяжелым последствиям.

Вывод. Внедрение расширенного неонатального скрининга позволит своевременно выявлять детей с данным заболеванием и начать лечение еще на доклинической стадии, предотвратив развитие осложнений и жизнеугрожающих состояний.

