

Тезисы участников XI Всероссийской научно-практической студенческой конференции «Мазуринские чтения»

От редакции: 17 апреля 2021 г. в РНИМУ им. Н.И. Пирогова прошла ежегодная XI Всероссийская научно-практическая студенческая конференция памяти заведующего кафедрой пропедевтики детских болезней педиатрического факультета Андрея Владимировича Мазурина — «Мазуринские чтения».

ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ НА ФОНЕ ТЯЖЕЛОГО ГЕМОКОЛИТА

Черных А.В., Буркова К.Г., Паршина М.В.

Научный руководитель: Антоненко А.Н., к.м.н., заведующий инфекционным отделением, высшая квалификационная категория

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

ГБУЗ Детская городская клиническая больница святого Владимира ДЗМ

Актуальность. Наиболее частым этиологическим фактором, который способствует развитию детской острой почечной недостаточности (ОПН), является гемолитико-уремический синдром (ГУС). Для него характерны следующие признаки: тромбоцитопения, острая почечная недостаточность и Кумбс-негативная гемолитическая анемия с наличием шизоцитов. В основе ГУС лежит микроангиопатия, в результате которой происходит механическое повреждение эритроцитов, активируется свертывающая система гемостаза с прогрессирующим тромбообразованием в микроциркуляторном русле. Частота развития данного заболевания составляет 2–3 случая на 10 тыс. детей, из них в 90% начале заболевания предшествует кишечная инфекция, вызванная штаммом *Escherichia coli*, который продуцирует токсины, сходные с цитотоксином *Shigella dysenteriae*.

Клинический случай. Пациентка Е., 4 лет, поступила в стационар с жалобами на многократный жидкий стул с кровью, вялость. Из анамнеза заболевания: проводилась антибактериальная и инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами. В динамике отмечается развитие тромбоцитопении, снижение гемоглобина, умеренное нарастание азотемии. Для продолжения лечения и наблюдения переведена в Центр гравитационной хирургии крови и гемодиализа.

Анамнез жизни без особенностей, росла и развивалась по возрасту, ребенок из двойни, второй ребенок здоров. При поступлении общее состояние: тяжелое, сознание ясное, ребенок вялый, гиподинамичный. Температура при осмотре 36,8 °С. Цвет кожных покровов: бледно-розовый. Развитие ПЖК: умеренно. Старые экхимозы на передней поверхности голеней. Отсутствует геморрагический синдром. Лимфатические узлы: не увеличены. ЧДД: 24/мин. Характер дыхания: везикулярное, хрипов нет. АД: 90/50 мм рт. ст. ЧСС: 104/мин. Тоны сердца: ясные, ритмичные. Живот мягкий, болезненный при пальпации по ходу кишечника. Стул зеленый водянистый с кровью в виде капель

и слизи. Тенезмы. Диурез снижен. Со стороны печени и селезенки без особенностей.

Лабораторно: PLT — 28×10^9 /л, RBC — $3,08 \times 10^{12}$ /л, шизоциты — 3%, HGB — 85 г/л, WBC — $20,37 \times 10^9$ /л, НСТ — 24,4%, относительное количество нейтрофилов — 51,6%, MON — 9,6%, СРБ — 13,9 мг/л, ретикулоцитоз — 28%, мочевины — 24,5 ммоль/л, креатинин — 229,02 мкмоль/л, ЛДГ — 3613 ЕД/л. Проба Кумбса отрицательная.

Инструментально: 1) УЗИ почек — признаки диффузных изменений паренхимы; 2) УЗИ полых органов брюшной полости — косвенные эхо-признаки диспептических нарушений, панкреолита, эхо-признаки мезаденита; 3) УЗИ почечных артерий — без признаков нарушений ренального кровотока.

Проводилась комплексная медикаментозная терапия (цефотаксим 500 мг 2 р/сут в/в, иммуноглобулин (Привиджен), нифурател 200 мг 2 р/сут, эртапенем 250 мг 2 р/сут в/в, метронидазол 22 мл в/в 3 р/сут, бифидумбактерин 5 доз 3 р/сут, панкреатин 10 тыс. ЕД 3 р/сут, адиарин 6 капель), трансфузия препаратов крови (альбумин 25%, эритроцитарная взвесь, свежезамороженная плазма, криопреципитат), заместительная почечная терапия (продолженный вено-венозный гемодиализ, перитонеальный диализ). На фоне проводимого лечения наблюдается положительная динамика.

Заключение. Данный клинический случай показывает, что даже ранняя госпитализация, диагностика и лечение не всегда могут предотвратить развитие ГУС, также необходимо помнить о том, что даже легкие степени кишечной инфекции могут привести к развитию болезни, не говоря уже о тяжелом гемоколите, так как идет повреждение почек токсинами на ранних сроках. Поэтому необходимо информировать родителей и участковых врачей о проведении динамического наблюдения за лабораторным (в частности, диурезом) и клиническим состоянием ребенка с гемоколитом в анамнезе.

СИНДРОМ КАЛЛМАНА У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА

Грекова А.В., Магомедова П.И.

Научный руководитель: Караченцова И.В., к.м.н., доцент, кафедра акушерства и гинекологии ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

Актуальность. Синдром Каллмана — наследственное заболевание, развивается вследствие дефекта секреции гонадотропин-рилизинг-гормона. Заболевание связано с поздней диагностикой — в связи с тем, что клинические проявления становятся очевидными лишь в пубертатном периоде.

Клинический случай. Девочка К., 16 лет, поступила с жалобами на отсутствие вторичных половых признаков, эмоциональную лабильность, отсутствие обоняния. Ребенок от первой беременности, протекавшей без осложнений. Девочка развивалась по возрасту, в пубертатном периоде начала отставать в физическом развитии. Наследственность не отягощена. При клиническом осмотре: рост — 152 см, масса тела — 47 кг. Молочные железы не развиты, не увеличены, соски не пигментированы. При гинекологическом осмотре — наружные половые органы сформированы правильно, клитор не увеличен, гимен не эстрогенизирован, кольцевидный, не гиперемирован. Формула полового развития: Pb1 Ma1 Me abs. По данным УЗИ органов малого таза: матка расположена влево, размеры тела матки — 34 × 17 × 27 мм, шейка — 35 × 14 мм, угол между телом и шейкой выражен слабо, структура миометрия однородная, полость матки и цервикальный канал не расширены. Яичники расположены низко по бокам от матки: правый — 19 × 8 × 16 мм, левый — 20 × 8 × 15 мм. Свободная жидкость и дополнительные образования в малом тазу не выявлены. При рентгенографии костей кисти и запястья в прямой проекции — все кости сформированы, все зоны роста открыты, костный возраст —

11–11,5 лет. При исследовании гормонального профиля: ЛГ — 0,21 МЕ/л (0–15,97), ФСГ — 0,66 МЕ/л (0,57–8,77), эстрадиол — 56 пмоль/л (34–954,4), пролактин — 5,50 мкг/л (2,7–26). По результатам консультации оториноларинголога исключена патология ЛОР-органов. Проба с диферелином положительная. Учитывая жалобы, данные клинического осмотра, а также лабораторно-инструментальных методов исследования, поставлен диагноз: «Синдром Каллмана». На фоне лечения препаратами эстрадиола валерата отмечается рост молочных желез до стадии Ma2 по Таннеру, появились менструальноподобные выделения из половых путей, улучшилось психологическое состояние пациентки.

Закключение. Данный клинический случай подтверждает важность диспансерного наблюдения за девочками-подростками в период вступления в пубертат как гинекологами, эндокринологами, так и врачами-педиатрами. Также данное клиническое наблюдение подтверждает важность оценки показателей полового созревания ребенка, необходимость профилактических осмотров девочек именно в возрасте 13 лет для оценки развития вторичных половых признаков, а затем в 15 лет и далее ежегодно — для оценки становления менструальной функции, а также оценки обоняния. Прогностически благоприятным является вовремя начатая заместительная гормональная терапия, что позволяет скорректировать гормональный статус, сформировать вторичные половые признаки и менструальноподобную реакцию, а также социально и психологически адаптировать таких детей.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХРОНИЧЕСКОГО ОСТЕОМИЕЛИТА И ЮВЕНИЛЬНОГО ИДИОПАТИЧЕСКОГО АРТРИТА У ПАЦИЕНТА С ТРОМБОЦИТОПЕНИЧЕСКОЙ ПУРПУРОЙ

Мосесова Е.А.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

Актуальность. Ювенильный идиопатический артрит (ЮИА) — одно из наиболее частых и самых инвалидирующих ревматических заболеваний, встречающихся у детей. Заболеваемость ЮИА составляет от 2 до 16 на 100 тыс. детского населения в возрасте до 16 лет. Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит (ХРМО) относят к группе аутовоспалительных заболеваний костей, проявляющихся развитием септического воспалительного процесса в костной ткани; наиболее часто в патологический процесс при ХРМО вовлекаются метафизы трубчатых костей и ключица. В патогенезе обоих заболеваний ключевую роль играет нарушение иммунновоспалительного ответа, сопровождающееся гиперпродукцией провоспалительных цитокинов. Сходство в патогенезе и сочетание признаков

ЮИА и ХРМО у одного пациента дают основание предполагать, что эти две нозологические формы могут быть проявлением единого заболевания.

Клинический случай. Пациент N. (дата рождения — 30.06.2016, масса тела — 18 кг, рост — 106 см), наблюдается у гематолога с тромбоцитопенией, дебютировавшей на 3-й день жизни. В марте 2018 г. был госпитализирован по поводу криза тромбоцитопении; по результатам лабораторных тестов было выявлено увеличение размеров тромбоцитов, характерное для тромбоцитопатии Мея–Хегглина, нарушения функций тромбоцитов отсутствовали. Проводилась терапия ВВИГ без клинико-гематологического ответа. Рекомендовано генетическое обследование для исключения врожденных патологий тромбоцитов, которое не было прове-

дено. 06.10.2020 у ребенка появилась боль в правом голеностопном и левом плечевом суставах, обратились в ДГКБ им. Св. Владимира, где были выявлены: на УЗИ — отек мягких тканей в области правого голеностопного сустава, в гемограмме — тромбоцитопения до $4 \times 10^9/\text{л}$. 07.10.2020 бригадой СМП переведен в МДГКБ, госпитализирован в гематологическое отделение для исключения дебюта гемобластоза.

При поступлении состояние больного средней тяжести, при осмотре: геморрагический синдром в виде рассеянных экхимозов, видимые слизистые оболочки чистые, розовые. Выявлено ограничение движений в правом голеностопном суставе. В ходе динамического лабораторного наблюдения (07.10–26.10) в анализе крови: тромбоцитопения, воспалительная (повышение С-реактивного белка, ферритина, С4 компонента комплемента, СОЭ — до 87 мм/час) и иммунная (обнаружен волчаночный антикоагулянт, IgA — 220,4 мг/дл.) активность. По результатам серологического исследования обнаружены антитела IgG к цитомегаловирусу и к вирусу Эпштейна–Барр (к VCA- и EBNA-антигенам) в диагностическом титре, тесты на ВИЧ, вирусы гепатита В и С, сифилис отрицательные. В миелограмме костного мозга снижено содержание мегакариоцитов (1 : 30). В коагулограмме признаков нарушения гемостаза не было. Агрегация тромбоцитов со всеми агонистами сохранена. 23.10 выявлено наличие антител к тромбоцитам в диагностическом титре (350%), что указывает на возможный иммунный механизм развития тромбоцитопении. Были проведены ультразвуковое и рентгенологическое исследования суставов, по результатам которых в правом голеностопном суставе обнаружены начальные проявления артропатии без деструктивных и костно-травматических изменений, а в левом плечевом суставе обнаружено объемное образование акромиального отростка левой лопатки, возможно, имеющее хрящевую природу. Были заподозрены лимфопролиферативный процесс, мелкокруглоклеточная опухоль (саркома Юинга). Для морфологической верификации диагноза 29.10 была выполнена биопсия образования. По результатам гистологического исследования биоптата диагностирован хронический остеомиелит. 02.11 пациент выписан из стационара. В амбулаторном режиме про-

ведена сцинтиграфия костного скелета в 2 проекциях — очаг гиперфиксации радиофармацевтического препарата (РФМ) в проекции акромиального отростка левой лопатки, дельта С — 83%, асимметрия накопления РФМ в проекции хирургических шеек бедренных костей, дельта С — 17%, справа. В контрольных анализах крови не наблюдали признаков воспаления. 31.01.2021 повторная плановая госпитализация в ревматологическое отделение с целью верификации диагноза. При поступлении движения в суставах в полном объеме, безболезненные. Ребенок консультирован офтальмологом: на момент осмотра острой офтальмопатологии не было, рекомендовано динамическое наблюдение у офтальмолога по месту жительства. В анализе крови от 01.02.2021 тромбоцитов $400 \times 10^9/\text{л}$, IgA — 252 мг/дл, к 02.02.2021 уровень тромбоцитов $490 \times 10^9/\text{л}$. На УЗИ коленных суставов не обнаружено дополнительных включений, область подколенной ямки не изменена, при исследовании плечевых суставов справа — без патологий, слева — определяется неоднородное содержимое толщиной до 4 мм.

При осмотре объективно не отмечали островоспалительных явлений в суставах, лихорадка и болевой синдром отсутствовали. Ребенок выписан с диагнозом: «Ювенильный идиопатический артрит, активность 0–1, рентгенологическая стадия 1; хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит». Планируется госпитализация через 3 мес для динамического наблюдения.

Заключение. ХРМО является малоизученным заболеванием костной ткани с неустановленной этиологией; в настоящий момент не разработаны четкие критерии постановки диагноза. В данном случае у пациента имеется сочетание ХРМО, ЮИА и хронической тромбоцитопенической пурпуры. В основе патогенеза этих болезней лежит иммунопатологический процесс, зачастую связанный с генетической предрасположенностью к аутоиммунным реакциям. Изучение хронического остеомиелита и ювенильного идиопатического артрита как смежных патологий, выявление вероятных генетических синдромов и сопутствующих клинических симптомов позволит разработать новые подходы к дифференциальной диагностике и лечению тяжелых инвалидизирующих заболеваний.

ОПИСАНИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ПАТАУ

Оснеч Д.А., Доценко И.И.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Синдром Патау — редкое генетическое заболевание (1 : 7000 новорожденных), характеризующееся трисомией по 13-й хромосоме и сопровождающееся ярко выраженными фенотипическими проявлениями, множественными пороками развития нервной, сердечно-сосудистой систем, органов желудочно-кишечного тракта, а также зрительного и слухового аппаратов. Обычно при этой патологии дети рождаются доношенными. В России частота рождения недоношенных детей составляет 5–7%. Среди них около 80% имеют позднюю недоношенность (34–37 нед). У недоношенных новорожденных определяется следующая структура соматической патологии: ярко выраженный синдром дыхательных

расстройств, зависимость от кислорода, бронхолегочная дисплазия, пневмонии; перинатальные поражения ЦНС; незрелость иммунной системы, способствующая развитию инфекционных осложнений. Неблагоприятное влияние на течение осложнений оказывает задержка внутриутробного развития (ЗВУР). Поздний недоношенный ребенок (36 нед) с множественными пороками развития имеет не только пролонгированное течение адаптационного периода в связи с осложнением патологических состояний у недоношенных, но и более выраженные нарушения функций органов и систем при дальнейшем развитии, что требует повышенной настороженности при ведении данных пациентов.

Клинический случай. Мальчик М., 2 мес 19 дней, рожден от первых преждевременных оперативных родов в срок 36 нед в Центр планирования семьи и репродукции. Беременность сопровождалась токсикозом, маловодием, нарушением плацентарного кровотока, анемией у матери, ЗВУР. Мать перенесла коронавирусную инфекцию во время беременности. Масса при рождении — 2140 г, длина тела — 47 см, оценка по шкале APGAR — 5/6 баллов. Тяжесть состояния при рождении была обусловлена умеренной асфиксией, дыхательной недостаточностью на фоне синдрома дыхательных расстройств. В динамике отмечались нарастание инфекционного токсикоза, развитие ДВС-синдрома, легочного кровотечения, гематемезиса. Была диагностирована врожденная пневмония. Ребенок был кислородозависим. Проводилась интенсивная терапия экзогенным сурфактантом, кардиотоническая, волемическая, гормональная, антибактериальная терапия, ИВЛ посредством интубации трахеи, затем респираторная поддержка с положительным давлением в дыхательных путях. В результате состояние стабилизировалось, уменьшились признаки дыхательной недостаточности. Ребенок был переведен на самостоятельное дыхание через O₂-канюли и направлен на второй этап выхаживания в отделение неонатологии МДГКБ.

При обследовании ребенка в отделении выявлялись признаки, характерные для хромосомного заболевания, поздней недоношенности, патологии органов дыхания. При осмотре обращали на себя внимание стигмы дизэмбриогенеза: увеличение мозговой части черепа, выступание лобных костей, низко посаженные ушные раковины, короткая шея, выраженная сосудистая сеть на передней брюшной стенке, поперечные борозды на ладонях, удлиненные пальцы ног. Данные инструментальных обследований указывали на врожденные пороки развития сердечно-сосудистой системы (коарктация аорты, открытый артериальный проток, открытое овальное окно в аневризме межпредсердной перегородки), центральной нервной системы (агенезия мозолистого тела, кольпоцефалия), желудочно-кишечного тракта (дивертикул желчного пузыря), органов зрения (врожденная катаракта, стеноз и стриктура слезного протока, дакриоцистит). Изменения являлись фенотипическими проявлениями аномального мужского кариотипа 46, XY, add(13)(q?), диагностированного при кариотипировании.

В неврологическом статусе: ярко выраженный синдром угнетения, дисфагия, псевдобульбарный синдром. За время наблюдения отмечался кожно-геморрагический синдром, лабораторно: анемия и гипопроконвертинемия. На ЭКГ — суправентрикулярные одиночные

экстрасистолы, неполная блокада правой ножки пучка Гиса. При обследовании эндокринной системы был установлен гипотиреоз. Кормление зондовое грудным молоком в трофическом объеме.

Тяжесть состояния обуславливала патология органов дыхания: дыхательная недостаточность (смешанная одышка в покое, цианоз носогубного треугольника, при аускультации — ослабленное дыхание, проводные хрипы). При рентгенографии легких — снижение пневматизации в верхних отделах правого легкого, перибронховаскулярные изменения с двух сторон. Ребенку проводились антибактериальная, противогрибковая, ингаляционная, антигеморрагическая, противоанемическая терапии. Были назначены гопантеновая кислота, заместительная терапия левотироксином, проводилась стимуляция дыхательного центра.

На фоне лечения отмечалась положительная динамика в виде купирования дыхательной недостаточности, регресса зависимости от кислорода, ребенок стал обходиться без кислородной поддержки. Но в последующем по причине гемической гипоксии и двух рецидивов аспирационной пневмонии, развившейся в результате кормления через назогастральный зонд, дисфагии, синдрома срыгивания, микроаспирации рефлюксного химуса кислородозависимость нарастала. При дополнительном обследовании диагностирована гипоплазия легких. Была продолжена респираторная терапия через O₂-канюли.

К моменту выписки в неврологическом статусе отмечалось умеренное нарастание активности ребенка, сохранялись мышечная гипотония, гипорефлексия, задержка психомоторного развития. Соматически: купирование экстрасистол, геморрагического синдрома и анемии. Недостаточности кровообращения не наблюдалось. Сохранялась дыхательная недостаточность I степени с кислородозависимостью, ребенок находился на непрерывной оксигенации через O₂-канюли (поток 1 л/мин). Мальчик начал вскармливаться из бутылочки. Динамика массы тела положительная. Ребенку был присвоен паллиативный статус.

Мальчик был выписан домой в возрасте 2 мес 19 дней под наблюдение специалистов, продолжена заместительная терапия гормонами щитовидной железы, ноотропная терапия. Были даны рекомендации по кормлению и уходу за ребенком.

Заключение. Ребенок с тяжелой хромосомной патологией и недоношенностью в результате проведенной комплексной терапии был соматически стабилизирован. Однако прогноз остается неясным в связи с тяжестью синдромальной патологии, поэтому необходимо тщательное и полное обследование пациента в дальнейшем.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНО ДИАГНОСТИРОВАННОЙ ГЕМАТОГЕННОЙ ТРОМБОФИЛИИ У БОЛЬНОЙ С ИНФАРКТОПОДОБНЫМ ВАРИАНТОМ МИОКАРДИТА

Герасимова Ю.А., Мышкина Е.В.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

Актуальность. Острый коронарный синдром (ОКС) в педиатрической практике встречается достаточно редко. Обширный круг заболеваний для дифференциальной

диагностики может стать причиной неверно поставленного диагноза, некорректно назначенной терапии и, как следствие, — плохого прогноза, чем и объясняется акту-

альность разбора подобных клинических случаев. Среди причин развития ОКС у детей третье место по частоте (13%) занимают миокардиты, которые по клиническим, инструментальным и лабораторным критериям могут имитировать острый инфаркт миокарда (ОИМ). При ранних сердечно-сосудистых событиях необходимо иметь настороженность в отношении генетически обусловленных дефектов гемостаза, которые способны длительное время протекать бессимптомно, манифестируя в том числе в виде тромбоза артерий коронарного русла под влиянием триггеров в любом возрасте.

Клинический случай. Пациентка А., 15 лет. Анамнез жизни: ребенок от первой беременности, первых срочных физиологических родов, APGAR — 7/8 баллов. Масса тела при рождении — 2950 г, длина — 49 см. Множественная медикаментозная непереносимость, проявляющаяся в виде крапивницы. Перенесенные заболевания: гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь, хронический гастроуденит, неспецифический язвенный колит (ремиссия).

Анамнез заболевания: в течение 2019 г. отмечались эпизоды лихорадки неясной этиологии (37,5–38,5 °C) длительностью до 4 дней. В сентябре 2019 г. повторный эпизод с повышением температуры до 40 °C — литическая смесь без эффекта*, купирован на фоне в/в капельного введения глюкокортикостероидов.

26.10.2019 первый эпизод боли за грудиной с иррадиацией в левую руку и лопатку — кратковременный, купировался самостоятельно.

12.11.2019 в связи с повторным эпизодом боли обратилась за медицинской помощью. На ЭКГ: элевация ST в II, III, aVF с инверсией зубца T, патологический зубец Q в III. Tnl — 0,978 нг/мл. Госпитализирована в ДОКБ г. Твери с диагнозом: «Острый трансмуральный инфаркт миокарда нижней локализации. Острая сердечная недостаточность». Получала инфузионную терапию, гепарин, каптоприл, спиронолактон, клопидогрел, бисопролол, триметазидин.

18.11.2019 в НИИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева проведена АКГ — коронарное русло не изменено. На Эхо-КГ: гипокинез нижней, нижнепередней и заднебоковой стенки левого желудочка; ФВ — 53%; полости не расширены. На терапии: клопидогрел 75 мг/1 р.

22.11.2019 переведена в отделение кардиологии ДГКБ им. З.А. Башляевой. Кардиомаркеры отрицательны. Положительная динамика на ЭКГ: сегмент ST на изолинии, патологический зубец Q отсутствует. Эхо-КГ: сократительная способность сохранена, участков гипокинеза нет. В крови выделена ДНК вируса герпеса человека 6-го типа (ВГЧ-6). Учитывая результаты проведенных исследований, а также принимая во внимание данные анамнеза (эпизоды немотивированной лихорадки в течение года), быструю положительную динамику по ЭКГ и Эхо-КГ, был заподозрен острый миокардит, осложнившийся ОКС. Диагноз подтвержден на МРТ сердца с в/в контрастированием (3 положительных Lake Louise критерия). Назначен азоксимера бромид (иммунотропизирующая терапия), триметазидин, продолжена терапия клопидогрелом. При повторной плановой госпитализации в январе 2020 г. ДНК ВГЧ-6 в крови не определялась. Клопидогрел отменен в мае 2020 г.

29.06.2020 ночью у пациентки появились жалобы на изжогу, боль за грудиной с иррадиацией в левую руку. На ЭКГ: ЧСС — 57 уд./мин, снижение вольтажа QRS, отрицательный T в II, III, aVF, V4–V6. Tnl — 2,12 нг/мл.

* От редакции: литическая смесь запрещена к применению с жаропонижающей целью у детей.

Эхо-КГ: систолическая функция левого желудочка удовлетворительна. Данных за коагулопатию не получено, в анализах крови выявлена реактивация вируса Эпштейна–Барр (ЭБВ). Было предположено наличие у ребенка анатомических дефектов коронарных артерий, что могло послужить причиной ОКС на фоне миокардита и при реактивации ЭБВ-инфекции. Рекомендовано повторное проведение АКГ. 11.08.2020 на плановой АКГ в МДГКБ: правый тип кровоснабжения миокарда, окклюзия ветви тупого края 1 от устья. Эхо-КГ: локальная сократимость левого желудочка нарушена за счет гипокинезии среднего сегмента, глобальная сократимость в пределах нормы (ФВ — 58%). Эпизод ускоренного идиовентрикулярного ритма на холтеровском мониторинге. Антиаритмическая терапия пропафеноном 150 мг 3 р/день. С целью профилактики повторных тромботических осложнений назначен далтепарин натрия 6000 МЕ 2 р/день п/к. 22.10.2020 плановая госпитализация в отделение гематологии МДГКБ. По результатам коагулограммы — адекватная гипокоагуляция на фоне терапии далтепарином натрия, дефицита естественных антикоагулянтов не выявлено. Маркеров антифосфолипидного синдрома и системных заболеваний соединительной ткани не обнаружено. Антитела к кардиолипину не обнаружены. Назначено исследование крови на генетические полиморфизмы системы гемостаза. На ЭКГ: синусовая аритмия, ЧСС — 46–73 уд./мин, АВ-блокада I степени, частые одиночные желудочковые экстрасистолы. Холтеровское мониторирование: интермиттирующая АВ-блокада I степени.

В межгоспитальный период пациентку беспокоили длительные менструальные кровотечения на фоне антикоагулянтной терапии, в связи с чем 04.12.2020 она была повторно госпитализирована в МДГКБ.

05.12.2020 — ухудшение состояния в виде кардиалгии с иррадиацией в левую руку. Повторное кардиологическое обследование не подтвердило наличия ОКС, болевой приступ купирован однократным приемом нитроглицерина. По результатам генетического исследования обнаружено носительство протромботических полиморфизмов, ассоциированных с наследственной тромбофилией: гомозиготные мутации генов ингибитора активатора плазминогена-1 (PAI-1) и метилентетрагидрофолатредуктазы (MTHFR) C677>T (T/T). Пациентка находится в группе риска по развитию повторных тромботических осложнений. Поставлен диагноз: «Гематогенная тромбофилия. Ишемическая кардиомиопатия с незначительным снижением сократительной способности миокарда левого желудочка. Постинфарктный кардиосклероз (острый инфаркт миокарда от 29.06.2020, окклюзия ветви тупого края 1 от устья). Атриовентрикулярная блокада I степени. Редкая желудочковая экстрасистола. НК 0–1 степени». Рекомендовано лечение: бисопролол 1,25 мг 1 р/12 ч, ацетилсалициловая кислота 150 мг/1 р, ривароксабан 15 мг/1 р (при менструации — перевод на терапию низкомолекулярными гепаринами из расчета 100 ЕД/кг 1 р/день), препараты фолиевой кислоты 5 мг 3 р/день.

Заключение. Приведенное описание пациента демонстрирует пример поздней диагностики наследственной тромбофилии (полиморфизмы в генах *MTHFR* и *PAI-1*) у ребенка с вирусным миокардитом, дебютировавшим в виде острого коронарного синдрома. Педиатрам следует иметь высокую настороженность в отношении наследственных дефектов системы гемостаза при ОКС у детей, так как назначение патогенетически обоснованной терапии может в корне изменить прогноз и улучшить качество жизни.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМАЛЬНОЙ ФОРМЫ ПАТОЛОГИИ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ И ЗАДЕРЖКОЙ ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ

Абретенёва Д.Д.

Научный руководитель: Дегтярёва М.Г., д.м.н., профессор кафедры неонатологии ФДПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

Актуальность. Под множественными врожденными пороками развития (МВПР) понимают комплекс из двух или более не индуцируемых друг другом пороков развития в разных системах. О синдромах МВПР можно говорить в случае устойчивого сочетания пороков развития у двух и более больных. В основе синдромов МВПР могут лежать хромосомные нарушения (как числовые, так и структурные), генные мутации и действие на внутриутробного ребенка тератогенов. В силу огромной этиопатогенетической гетерогенности МВПР представляют собой сложную проблему для постановки диагноза, определяющего причинно-следственные связи при формировании патологии.

Клинический случай. Под нашим наблюдением находится девочка, 2 лет. Ребенок от соматически здоровой матери 34 лет, от второй беременности (первая беременность — в 2016 г., срочные роды, девочка, здорова), протекавшей в I триместре без особенностей, во II триместре — с ОРВИ, в III триместре — кольпит, отеки. По результатам пренатальной диагностики (УЗИ): расширение чашечно-лоханочной системы у внутриутробного ребенка с двух сторон, косолапость. Роды вторые, срочные на 38-й нед, путем планового кесарева сечения. Масса тела при рождении — 2970 г, длина — 52 см, окружность головы — 34 см, окружность груди — 35 см, оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов.

Состояние при рождении средней тяжести за счет синдрома угнетения. На 4-е сут жизни переведена в неонатологическое отделение. В соматическом статусе: множественные стигмы дизэмбриогенеза, конъюгационная желтуха, двусторонняя врожденная косолапость. При обследовании в стационаре по данным ультразвукового исследования (УЗИ) органов брюшной полости, почек: деформация желчного пузыря, гидронефротическая трансформация левой почки. По результатам УЗИ тазобедренных суставов выявлена дисплазия тазобедренных суставов IIБ степени. По результатам эхокардиографии (Эхо-КГ): открытое овальное окно — 3,5 мм. По данным нейросонографии (НСГ): пери- и интравентрикулярные кровоизлияния (ПИБК) 2-й степени, гипоплазия мозолистого тела, эхо-признаки внутренней гидроцефалии, снижение сосудистого сопротивления в передней мозговой артерии. После консультации невролога выставлен диагноз: «Гипоксически-геморрагическое поражение ЦНС II степени, синдром двигательных нарушений (мышечная гипотония). Дисгенезия мозолистого тела. Синдромальная патология». Выписана со 2-го этапа выхаживания на 12-е сут жизни.

На 2-м мес жизни неврологом отмечены наличие микроцефалии и первых признаков задержки психомоторного развития (ЗПР): гипомимия, негромкий, неэмоциональный плач, отсутствие фиксации взгляда и «ротового внимания», снижение мышечного тонуса в руках,

замедлено формирование контроля головы на животе и при тракции.

В амбулаторных условиях ребенку проведено комплексное клинико-инструментальное обследование: магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга, исследование зрительных вызванных потенциалов (ЗВП), ЭЭГ-мониторинг, а также обследование в сурдологическом центре. По данным МРТ головного мозга: МР-картина внутренней гидроцефалии, гипоплазия мозолистого тела. Уменьшение объема вещества головного мозга. Арахноидальная киста у полюса левой височной доли 18/26/17 мм. По данным исследования ЗВП: *oculus uterque* (OU) — органическое поражение зрительных проводящих путей. По данным ЭЭГ-мониторинга эпилептиформной активности не обнаружено. По результатам сурдологического обследования выявлена нейросенсорная тугоухость I степени. На протяжении первого года жизни у ребенка отмечалось нарушение темпов психомоторного развития: начала поворачиваться на бок с 7 мес, улыбаться — с 8 мес, гулить — с 8–9 мес, контроль головы в положении на животе сформирован к 1 году.

Совокупность наличия у ребенка с задержкой психомоторного развития anomalies развития головного мозга, патологии зрительного и слухового анализаторов, врожденной двусторонней косолапости, врожденного порока почек стала основанием для проведения генетического исследования для подтверждения синдромальной формы МВПР. В результате проведенного таргетного хромосомного микроматричного анализа, рекомендованного генетиком, патогенного хромосомного дисбаланса обнаружено не было. На протяжении первого и второго года жизни девочка амбулаторно и в условиях специализированного стационара проходила курсы комплексной восстановительной медикаментозной и немедикаментозной терапии с крайне медленной положительной динамикой нервно-психического и стато-моторного развития.

В настоящее время к возрасту 1,5 лет в неврологическом статусе у ребенка: микроцефалия (окружность головы — 43,5 см). Зрительный контакт формальный, устанавливается не всегда. Игрушку берет в руку, переключается. Множественные ручные двигательные стереотипии. Экспрессивная речь отсутствует, вокализация гласными, единичные слоги. Понимание речевых инструкций ограничено. Самостоятельные повороты на живот и обратно, не садится, не стоит, не ходит. Со стороны ЧМН: горизонтальный нистагм с ротаторным компонентом. Сходящееся косоглазие. Присутствует трудность вскармливания — периодически поперхивания (оживление рвотного рефлекса в рамках псевдобульбарного синдрома). В двигательной сфере: тонус мышц повышен в руках, D = S. Понижен в нижних конечностях.

стях. Сухожильные рефлексы — гиперрефлексия, D > S. Положительный рефлекс Бабинского. Обращают на себя внимание следующие фенотипические особенности: большие уши, маленький подбородок, низкорасположенные ушные раковины, монголоидный разрез глаз, гипотелоризм глаз, шатровидная верхняя губа, запавшее переносье, страбизм, неправильный прикус.

В целом особенности сложившегося фенотипа ребенка, динамика клинической картины и данные анамнеза жизни и заболевания дают основание провести дифференциальный диагноз в группе моногенных синдро-

мальных состояний с множественными врожденными пороками развития, в частности нейроокулокардиогенитоуринарным синдромом (neurooculocardioogenitourinary syndrome; NOCGUS; OMIM #618652). NOCGUS вызван гетерозиготной мутацией в гене *WDR37* на хромосоме 10p15.

Для выявления наиболее вероятной причины заболевания взят буккальный соскоб для молекулярно-генетического исследования: поиск мутаций в гене *WDR37*, секвенирование с последующей валидацией выявленных генетических вариантов. Анализ в работе.

ДВУСТОРОННЯЯ АСПИРАЦИОННАЯ ПОЛИСЕГМЕНТАРНАЯ ПНЕВМОНИЯ У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ПРОТЕЯ

Егорова А.И., Тулупова С.А.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

Актуальность. Синдром Протея — редчайшее генетическое заболевание, вызывающее трудность генетической идентификации. Синдром Протея характеризуется комплексным, варибельным и прогрессирующим разрастанием различных тканей организма с преимущественно асимметричной макродактилией, соединительнотканными и эпидермальными невусами, врожденными пороками развития кровеносных и лимфатических сосудов, гиперостозом костей черепа. При заболевании существует предрасположенность к развитию опухолей. Причиной синдрома является спонтанная вариация гена во время эмбрионального развития. Происходит точечная мутация в гене *AKT1*. Эта мутация нарушает способность пораженных клеток регулировать собственный рост, в результате чего некоторые части тела пациента вырастают до аномальных размеров, в то время как другие остаются нормальными.

Характер избыточного роста при синдроме Протея также является отличительным по сравнению с другими расстройствами, которые проявляются асимметричным избыточным ростом. Он называется нерегулярным и прогрессивным, чтобы отличить его от более распространенной формы чрезмерного роста, которая является пропорциональной и регулярной.

Актуальность темы связана с тем, что данное заболевание необходимо правильно и своевременно диагностировать, чтобы снизить риски осложнений и обеспечить комфортную жизнь пациенту. Избавиться от синдрома невозможно, как и от любого другого врожденного либо наследственного заболевания.

Цель. Обратить внимание специалистов на одно из редко встречающихся заболеваний, указать особенности клинического проявления синдрома Протея, а также представить вниманию интересное течение пневмонии у ребенка с данным синдромом.

Клинический случай. Мальчик, 4 мес, госпитализирован с жалобами на повышение температуры тела до 37,8 °С, одышку. Диагноз при поступлении: «Острый обструктивный бронхит, ДН I–II степени, лимфангиома щечных, околоушно-жевательных, подчелюстных областей с двух сторон, дна полости рта, языка, состояние после нижней трахеостомы от 02.07.2020, иссечения лимфангиомы подчелюстных, щечных, подбородочных областей, дна полости рта и шеи от 02.07.2020, реви-

зия послеоперационной раны от 12.08.2020, синдром Протея». Из анамнеза известно: пациент наблюдается генетиком по поводу синдрома Протея.

При осмотре: рост — 60 см, масса — 6,4 кг, температура — 39,4 °С. Масса тела при рождении — 3488 г. Асимметричное лицо за счет образований переднебоковых отделов шеи, подчелюстных областей (больше справа), нижних отделов щечных и околоушно-жевательных областей с двух сторон (также больше справа), дна полости рта, языка, кожа над образованиями нормальной окраски. Область трахеостомы без изменений. ЧДД — 42/мин, SpO₂ — 89%, дыхание жесткое, выслушиваются влажные хрипы, АД — 90/50 мм рт. ст., ЧСС — 142/мин. Ребенок был госпитализирован (08.09.2020) в инфекционное отделение для хирургических больных.

При проведении ингаляции (09.09.2020) ребенка вырвало, произошла аспирация и остановка дыхания. Проведена санация дыхательных путей, начата искусственная вентиляция легких мешком Амбу через трахеостомическую трубку, начат непрямой массаж сердца, введен в/в адреналин 0,1 мл и дексаметазон 4 мг, ребенок был переведен в ОРИТ по тяжести состояния (09.09.2020–06.10.2020). В связи с гемотораксом справа (10.09.2020) была проведена пункция правой плевральной полости. Проведено дренирование плевральной полости справа 11.09.2020, проведена бронхоскопия, по результатам которой у пациента была диагностирована картина гнойного трахеобронхита, проведена санация. Повторные санации были проведены 18.09.2020 и 22.09.2020. На рентгенограмме органов брюшной полости 10.09.2020 и 11.09.2020 отмечалась картина кишечной непроходимости, которая впоследствии разрешилась, явление септического шока 13.09.2020. При УЗИ брюшной полости в динамике определялось небольшое количество свободной жидкости, пациенту проводили дренаж брюшной полости. Коррекция гипоальбуминемии. Для энтерального питания использовался назогастральный зонд. В связи с глубокой тромбоцитопенией проведены трансфузии концентрата тромбоцитов 13.09.2020 и 24.09.2020. Ребенок был переведен в отделение торакальной хирургии (06.10.2020–23.10.2020). При рентгенологическом исследовании грудной клетки (06.10.2020) отмечалось увеличение пневмоторакса справа, повышение пнев-

матизации правого легкого, гидроторакс справа, снижение пневматизации в прикорневых отделах слева. Был пережат плевральный дренаж справа (08.10.2020), диагностировали пневмоторакс справа, дренаж разжат, и при помощи шприца аспирировали 50 мл воздуха. В связи с тяжелой анемией ребенку провели трансфузию эритроцитарной взвеси (09.10.2020), состояние после трансфузии без осложнений. По результатам КТ-исследования ОГК под наркозом (14.10.2020) отмечена положительная динамика в виде уменьшения объема жидкости и воздуха в правой плевральной полости с признаками ограничения зоны, частичное восстановление пневматизации правого легкого, отсутствие выпота в левой плевральной зоне и отека клетчаточных пространств. На фоне проведенного лечения у ребенка отмечался регресс дыхательной недостаточности и кислородозависимости.

Учитывая благоприятную клиническую симптоматику, был удален плевральный дренаж (19.10.2020) и отменена антибактериальная терапия. По рентгенологическим

и лабораторным данным от 23.10.2020 (С-реактивный белок — 0,8 мг/дл, эритроциты — $3,37 \times 10^{12}/л$, гемоглобин — 97 г/л) отмечена положительная динамика. Ребенок был выписан домой.

Основной диагноз: «Двусторонняя аспирационная полисегментарная пневмония, ДН III степени, септический шок, состояние после успешных реанимационных мероприятий, пневмоторакс, синдром Протея (лимфангиома щечных, околоушно-жевательных, подчелюстных областей с двух сторон, дна полости рта, языка)».

Заключение. Синдром Протея представляет собой редкую патологию, сходную с рядом наследственных болезней, характеризуется формированием осложнений в виде злокачественных новообразований и трудностью генетической идентификации. Своевременная диагностика имеет первостепенное значение для прогноза течения заболевания, качества и продолжительности жизни пациента. Таким образом, представленное клиническое наблюдение иллюстрирует необычное, осложненное течение пневмонии у ребенка с синдромом Протея.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ НЕЙРОБЛАСТОМЫ

Бондаренко О.В., Толмачёва А.А.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Нейробластома — злокачественная опухоль, развивающаяся из клеток-предшественников симпатической нервной системы. Нейробластома является самой частой злокачественной экстракраниальной опухолью детского возраста, составляет 8% всех злокачественных новообразований. Нейробластома часто протекает бессимптомно, и заподозрить данную патологию можно только при метастазировании опухоли в различные органы. Ниже приведено описание диагностики нейробластомы при обследовании ребенка по поводу полидефицитной анемии 3-й степени.

Клинический случай. Девочка Э., 23.09.2019 г.р., от второй беременности, первых физиологических родов в срок. Семейный анамнез не отягощен. Вакцинирована по возрасту. Ребенок рос и развивался нормально, в соответствии с возрастными нормами. С июля 2020 г. у ребенка отмечались повторные эпизоды повышения температуры тела до 37–37,2 °С, которые были расценены матерью как симптомы прорезывания зубов, и жалобы на снижение аппетита. С 24.09.2020 — 3 дня лихорадка без катаральных явлений. Амбулаторно был сдан клинический анализ крови, по результатам которого обнаружено снижение гемоглобина до 74 г/л. Гематологом по месту жительства было рекомендовано начать терапию энтеральными препаратами железа и фолиевой кислотой. 03.10.2020 — повторный эпизод лихорадки, родители самостоятельно обратились в МДГКБ. В клиническом анализе крови снижение гемоглобина до 68 г/л и эритроцитов — до $2,93 \times 10^{12}/л$, в связи с чем девочка госпитализирована в гематологическое отделение. В биохимическом анализе крови от 05.10.2020: сидеропения (5,9 мкмоль/л), трансферрин — 186 мг/дл, V_{12} — 150 пг/мл, повышение уровня ферритина — до 74,3 мкг/л, ЛДГ — до 615 ЕД/л, АСТ — до 74,4 ЕД/л, СРБ — до 83,6 мг/л. На основании результатов анализов поставлен диагноз: «Полидефицитная

анемия 3-й степени». 05.10.2020 — трансфузия эритроцитарной массы 15 мл/кг в/в кап. Так как для анемии нехарактерно повышение ЛДГ, а также повышение ферритина при сидеропении, диагностический поиск был продолжен. 06.10.2020 выполнено УЗИ ОБП — гепатоспленомегалия; УЗИ почек, надпочечников и забрюшинного пространства — эхо-признаки солидного объемного образования забрюшинного пространства слева, пиелоктазия справа.

08.10.2020 выполнено КТ ОГП — разрежение костной плотности обеих лопаток и КТ забрюшинного пространства — нейробластома, неравномерное снижение плотности костей таза, бедренных костей, тел L2, L3. Консультирована онкологом, показано специализированное обследование и лечение в онкологическом отделении. От проведения ферротерапии и терапии V_{12} решено воздержаться из-за новообразования забрюшинного пространства.

12.10.2020 пациентка переведена в онкологическое отделение с диагнозом: «C48.0. Злокачественное новообразование забрюшинного пространства». На консилиуме 15.10.2020 решено провести оперативное вмешательство в объеме срединной лапаротомии с удалением новообразования и гистологическим исследованием, которые были проведены 19.10.2020 и 26.10.2020 соответственно. По данным гистологического исследования — низкодифференцированная нейробластома, индекс митоз-кариорексис в пределах между промежуточным и высоким значениями, фрагменты ткани лимфатических узлов с субстратом нейробластомы. На основании гистологического исследования поставлен диагноз: «C48.0 Нейробластома забрюшинного пространства. Метастазы в регионарные лимфоузлы, костный мозг, печень. T2bN1M1 ст.IV ст.IV по INSS. Высокая группа риска. IV стадия, клиническая группа IV». С 31.10.2020 по — 9.01.2021 проводилось 4 блока ПХТ по протоколу

NB-2004, которые пациентка перенесла удовлетворительно.

28.01.2021 пациентка повторно госпитализирована в онкологическое отделение МДГКБ для проведения второго курса ПХТ. По основному заболеванию состояние оценивается как крайне тяжелое. В анализе крови выявлены панцитопения и повышение уровня нейрон-специфической енолазы до 40 мгк/л. Клинически минимально выражен геморрагический синдром в виде примеси крови в носовой слизи. Планируется проведение стимуляции гранулоцитопоза и аферез для дезинтоксикации и профилактики сепсиса. После нормализации показателей крови запланировано проведение второго курса ПХТ.

Заключение. Из-за высокой частоты встречаемости нейробластомы среди детей и в большинстве случаев бессимптомного начала течения данного заболевания проблема диагностики остается актуальной и в настоящее время. Данное описание показывает один из вариантов течения нейробластомы. У пациентки клиническая картина обусловлена локализацией метастазов в костном мозге, что объясняет наличие у нее анемического синдрома. Именно анемический синдром стал причиной госпитализации и обследования пациентки, что в дальнейшем позволило диагностировать основное заболевание — нейробластому. Также данное описание подтверждает необходимость онкологической настороженности у врачей всех специальностей.

ТЕЧЕНИЕ ПЕРВИЧНОГО ТУБЕРКУЛЕЗА У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ С ОСЛОЖНЕННЫМ АНАМНЕЗОМ

Узун А.С.

Научный руководитель: Киселевич О.К., к.м.н., доцент

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

Актуальность. Особой проблемой фтизиатрии был и остается туберкулез у детей раннего возраста (от 0 до 3 лет). Туберкулез у детей предотвратим и излечим, но требует в силу анатомо-физиологических особенностей пристального внимания. Особенно опасным является заболевание в раннем возрасте, где заражение происходит зачастую в семье.

Клинический случай. Мальчик, 11 мес, поступил из Дома ребенка с опекунами. Из анамнеза известно, что ребенок от пятых родов, последняя беременность протекала на фоне ВИЧ-инфекции, вирусного гепатита, сифилиса. Роды на сроке 35–36 нед. Масса при рождении — 3360 г, длина тела — 48 см, оценка по APGAR — 7/8 баллов. Получал APBT, профилактическое лечение по программе врожденного сифилиса. Наблюдался по поводу перинатального поражения ЦНС сочетанного генеза, восстановительный период. ВПС: дефект межжелудочковой перегородки субаортальный. Дефект межжелудочковой перегородки вторичный. ХСН1. Транзиторный гипотиреоз. Киста селезенки. Пиелэктазия справа. Неокончателный тест на ВИЧ. Профилактические прививки по индивидуальному календарю. Аллергоанамнез не отягощен. Травм, операций не было.

Во время нахождения в родильном доме у матери выявлен туберкулез. Ребенок BCG не вакцинирован. Наблюдался фтизиатром с рождения. При обследовании по контакту в 3 мес выявлена кардиомегалия 1-й степени. Реакция на иммунологические тесты положительная: проба Манту с 2 ТЕ ППД-Л — 10 мм, проба с АТР — 10 мм. В 7 мес проводилась МСКТ ОГК, где очаговых и инфильтративных изменений, гиперплазии ВГЛУ не было выявлено. Проведено 2 курса превентивной ХТ. В возрасте 11 мес при повторной СКТ ОГК выявлены изменения в виде изменений в S1-2, S6, S10 обоих легких, больше слева, субплевральные участки уплотнения легочной ткани по типу консолидации, треугольной формы, основанием прилежащие к костальной плевре. В S6, S10 слева парамедиастинально и субплеврально зона уплотнения легочной ткани по типу консолидации, без четких контуров, с просветами бронхов в структуре. Проведен консилиум, выставлен диагноз: «Туберкулез внутригруд-

ных лимфатических узлов всех групп слева, осложненный бронхолегочным поражением S1-2, S6, S10 левого легкого, фаза инфильтрации. МБТ (–)». Рекомендовано лечение в стационаре.

При поступлении пациента: масса тела — 7,3 кг, рост — 68 см, температура тела — 36,5 °С. Состояние средней тяжести за счет основного заболевания. На осмотр реагирует негативно. В физическом и психомоторном развитии отстает. Телосложение нормостеническое. Кожные покровы чистые, обычной окраски. На волосистой коже головы гнейс. Зев не гиперемирован, наложений нет. Подкожно-жировой слой развит достаточно, распределен равномерно. На правом предплечье след после пробы Манту в виде пигментации (7 мм), на левом — после пробы с АТР (10 мм). Костная система без видимой патологии. Пальпируются периферические лимфатические узлы в III группах, до II–III размеров, мягкоэластической консистенции, безболезненные, не спаянные между собой и с окружающими тканями. Аускультативно над легочными полями проводится пуэрильное дыхание, хрипов нет. ЧДД — 28/мин. Тоны сердца ритмичные, грубый систолический шум над всей поверхностью сердца. ЧСС — 128 уд./мин. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень +1,5 см, селезенка не пальпируется.

При обследовании: общий анализ крови, биохимический анализ крови и общий анализ мочи от 14.02.2020 — в пределах нормы. На ЭКГ ритм синусовый нерегулярный. ЧСС максимальный — 139 уд./мин, минимальный — 96 уд./мин. Нормальное положение ЭОС. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. Эхокардиография: незначительное увеличение правого желудочка, правого предсердия и левого предсердия. Субаортальный дефект межжелудочковой перегородки. Перикард без особенностей. Миокард не утолщен. Клапаны без особенностей. Анализ мазков из зева на МБТ методом ПЦР — ДНК МБТ не обнаружена. Анализ крови на ВИЧ, RW, HBsAg, HCV — отрицательный результат. УЗИ ОБП и почек: кальцинат правой доли печени, увеличение коэффициента массы селезенки. Уродинамика не нарушена.

Учитывая отсутствие эффекта от проводимого превентивного лечения, предположили наличие лекарствен-

ной устойчивости у источника заражения. Назначено лечение по II режиму ПТХТ, ИФ: ERAmLfx — 90 доз. В процессе лечения при КТ ОГК определялись увеличенные лимфоузлы паратрахеальной, трахеобронхиальной группы слева, однородной структуры при нативном исследовании.

Объемное уменьшение нижней доли левого легкого за счет гиповентиляции. В S1-2, S6, S10 левого легкого определяются ограниченные участки уплотнения по типу «матового стекла». В S3 субплеврально визуализируются единичные очаги до 2 мм. Определяется добавочный трахеальный бронх справа. В остальных отделах легких очаговых и инфильтративных изменений не выявлено. Трахеобронхиальное дерево развито правильно. Воздушность трахеи и бронхов не нарушена. Уплотнения и кальцинации ВГЛУ не обнаружено. Обызвествленная связка артериального протока. Морфометрические показатели вилочковой железы в пределах возрастной нормы. Выпота в серозных полостях нет, листки плевры тонкие, ровные. Сердце рас-

ширено за счет гипертрофии левых отделов, листок перикарда тонкий.

При сравнении с предыдущим обследованием из другого ЛПУ — частичное рассасывание ранее определяемых неоднородных участков уплотнения в S1-2, S6, S10 левого и S10 правого легкого. В остальном КТ-картина прежняя.

Мальчик получил в стационаре лечение в полном объеме, переведен на второй этап лечения. Диагноз при выписке: «Туберкулез внутригрудных лимфатических узлов всех групп слева, осложненный бронхолегочным поражением S1-2, S6, S10 левого легкого, фаза инфильтрации. МБТ (–). I ГДН». Сопутствующие заболевания: «Перинатальное поражение ЦНС смешанного генеза. Дефект межжелудочковой перегородки. Транзиторный гипотиреоз. Киста селезенки. Пиелэктазия справа. Неокончательный тест на ВИЧ». Дальнейшее наблюдение, лечение приведут к стабилизации всех процессов и возможности продолжения нормальной жизни без ограничений.

СЛУЧАЙ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ЛЕША–НАЙХАНА

Манучарян М.В., Алавердян О.О., Палян Д.С., Коджаева А.Р.

Научный руководитель: Турти Т.В., д.м.н., профессор кафедры факультетской педиатрии ПФ; Бакович Е.А., к.м.н.

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России
ФГАУ НМИЦ здоровья детей МЗ РФ

Актуальность. Синдром Леша–Найхана — это редкое генетическое заболевание с X-сцепленным рецессивным механизмом наследования, связанное с мутацией гена *HPRT1*. Данный ген кодирует фермент пуриновых оснований — гипоксантин-гуанинфосфорибозилтрансферазу (ГГФРТ), что приводит к недостаточности фермента и гиперпродукции мочевой кислоты. Распространенность заболевания составляет 1 случай на 235–380 тыс. живорожденных детей. По данным анализа литературы за последние 10 лет, частота поздней диагностики достигает 65%. К неврологическим проявлениям синдрома относятся задержка психомоторного развития, когнитивные нарушения, мышечная гипотония, экстрапирамидная симптоматика, умственная отсталость. Возможно развитие аутоагрессивного поведения с момента прорезывания зубов, которое выражается в виде обкусывания пальцев, губ, языка, слизистой оболочки ротовой полости, а также других частей тела.

Клинический случай. Мальчик, 11 мес, с 4 мес наблюдаются частые срыгивания, задержка психомоторного развития (в 11 мес не переворачивается, не сидит, не стоит, не произносит слоги). Моча оранжевого цвета в первые месяцы жизни.

Из анамнеза: ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, мать получала дидрогестерон. Роды путем экстренного кесарева сечения на 39–40 нед в связи с острой внутриутробной гипоксией. Вскармливание искусственное. Масса тела при рождении — 3460 г, длина — 52 см, оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов. Семейный анамнез не отягощен, брак не близкородственный.

При физикальном обследовании в 11 мес зарегистрированы непропорциональное телосложение, зубы 4/2, самостоятельно жует протертую пищу. Поперхивания

при приеме пищи. Гиперкинезы языка, запрокидывание головы, выгибания, интенционный тремор.

Дыхание пузрильное, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, ясные, систолический шум по левому краю грудины. Живот мягкий, печень и селезенка не увеличены в размерах. Стул регулярный. Аутоагрессивное поведение и повреждения не установлены.

Были получены результаты лабораторно-инструментальных исследований: в биохимическом анализе крови — увеличение креатинина до 42 мкмоль/л (15–37 мкмоль/л) и мочевины до 11,9 ммоль/л (1,8–5,3 ммоль/л), недостаточность кальцидиола 28,6 нг/мл (> 30 нг/мл), гиперурикемия до 795,6 мкмоль/л (71–330 мкмоль/л). В клиническом анализе мочи обнаружены ураты. УЗИ почек: нефрокальциноз. ЭЭГ: обнаружена эпиактивность. Консультация врачей-специалистов. Невролог: последствия перинатального поражения ЦНС (синдром мышечной дистонии, дистонические атаки, задержка психомоторного развития). Нефролог: вторичная тубулопатия, нефрокальциноз, хроническая болезнь почек II стадии. Офтальмолог: ангиопатия сетчатки. Клинический генетик: заподозрен синдром Леша–Найхана. С учетом рекомендации специалистов было проведено молекулярно-генетическое исследование, при котором выявлена мутация с.384+1G>A в гомизиготном состоянии гена *HPRT1*, подтвержден синдром Леша–Найхана. Рекомендуется мультидисциплинарное индивидуализированное ведение пациента. Наблюдение врачей-специалистов (педиатра, невролога, нефролога, офтальмолога, генетика) и следующий алгоритм лечения: аллопуринол с подбором дозы для снижения уровня мочевой кислоты, противосудорожная терапия, нефропротективная терапия, восстановительная терапия с использованием физических факторов (криоэлектростимульных токов в движении,

кинезиотерапии, механотерапии, ботулинотерапии) помогли достичь положительной динамики.

Заключение. Клинический случай синдрома Леша–Найхана представляет научно-практический интерес для педиатров, неврологов, нефрологов. Знание болезни, настороженность, раннее установление диагноза

позволяют назначить правильное комплексное лечение с обеспечением контроля уровня мочевого кислоты, в результате которого будет достигнуто улучшение качества жизни пациента и профилировано формирование осложнений. Необходимо проведение медико-генетического консультирования семьи.

ИММУНОКОСТНАЯ ДИСПЛАЗИЯ ШИМКЕ

Похвощева П.Ю., Тихоновский П.А.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Иммунокостная дисплазия Шимке — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся задержкой роста, спондилоэпифизарной дисплазией, прогрессирующим поражением почек (как правило, по типу стероидрезистентного нефротического синдрома с фокально-сегментарным гломерулосклерозом и прогрессирующим течением хронической почечной недостаточности (ХПН) вплоть до терминальной стадии), а также Т-клеточным иммунодефицитом. Это заболевание вызывается мутациями в гене *SMARCA1*, кодирующем белки ремоделирования хроматина и, как следствие, влияющем на экспрессию других генов.

Клинический случай. Девочка Е., 9 лет, 01.01.2021 экстренно госпитализирована в МДГКБ с жалобами на кровавистые выделения из носа, сохраняющиеся на протяжении 1,5 нед.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок от третьей беременности, протекавшей на фоне обострения герпесвирусной инфекции, низкого предлежания плаценты, маловодия, хронической внутриутробной гипоксии, от первых родов. В 2015 г. (4 года) — развитие острой почечной недостаточности с нефротическим синдромом. Была выявлена и генетически подтверждена иммунокостная дисплазия Шимке с первичным иммунодефицитом. В 2019 г. (8 лет) выполнена аллотрансплантация трупной почки слева вследствие развития терминальной стадии ХБП в центре им. В.И. Шумакова, на фоне которой развилась посттрансплантационная лимфопрлиферативная болезнь — диффузная крупноклеточная В-клеточная лимфома. В дальнейшем девочка получала иммуносупрессивную терапию, наблюдалась с вторичной артериальной гипертензией и транзиторными ишемическими атаками в бассейне правой средней мозговой артерии (4 атаки за 1 мес). В марте 2020 г. перенесла внебольничную двустороннюю полисегментарную пневмонию. В мае 2020 г. проведена лапароскопическая нефрэктомия с адреналэктомией слева.

При поступлении рост — 94 см, масса тела — 16 кг. ИМТ — 18,1 кг/м². Состояние тяжелое. Тяжесть состояния обусловлена основным диагнозом, синдромом полиорганной недостаточности, геморрагическим синдромом, генерализованной цитомегаловирусной инфекцией, анемией тяжелой степени. При осмотре тахипноэ (ЧДД — 28/мин), потребность в дотации кислородом (SpO₂ на дотации кислородом — 98%); склонность к гипертензии АД — 127/84 мм рт. ст; была двукратная рвота, моча красноватая (цвет мясных помоев), резкое снижение диуреза. В клиническом анализе крови: панцитопения, анемия тяжелой степени.

По данным КТ органов грудной полости от 02.01.2021 — двусторонняя полисегментарная пневмония. Были начаты симптоматическая, антибактериальная терапия, заместительная терапия. Носовое кровотечение было купировано.

03.01.2021 — отмена иммуносупрессивной терапии в связи с клиникой дыхательной недостаточности (ДН) и нарастанием маркеров воспаления, эскалация антибиотикотерапии с учетом скорости клубочковой фильтрации 15 мл/мин/1,73 м². Дополнительно проводились противовирусная терапия и терапия внутривенным иммуноглобулином. 06.01.2021 — начата антисекреторная терапия и энтеральная пауза в связи с нарастанием уровня α -амилазы до 520 ЕД/л и эхо-признаками структурных изменений поджелудочной железы.

07.01.2021 — повторное носовое кровотечение. Проведена тампонада носового хода.

09.01.2021 — отрицательная динамика за счет нарастания ДН, отекающего синдрома, геморрагического синдрома. Проводились противоотечная терапия, гемотрансфузии препаратов крови и факторов свертывания, терапия Г-КСФ. 10.01.2021 проведены лапароцентез, дренирование брюшной полости. Нарастание синдрома системного воспалительного ответа (прокальцитонин — до 200 нг/мл).

13.01.2021 — перевод на искусственную вентиляцию легких (из-за нарастающей дыхательной недостаточности), начата заместительная почечная терапия (вследствие нарастания отекающего синдрома, олигурии).

14.01.2021 — анурия и глубокие электролитные нарушения, эпизод жизнеугрожающего нарушения ритма, потребовавший проведения сердечно-легочной реанимации.

15.01.2021 — дестабилизация гемодинамики. По данным Эхо-КГ: выраженное снижение фракции выброса левого желудочка (32% по Тейхольцу, 25% по Симпсону), кардиотоническая поддержка норадреналином, добутамином. Нарастание маркеров воспаления: С-реактивный белок — 504,3 мг/л; геморрагический синдром, лейкопения сохранялись. Проводилась коррекция анемии эритроэксвезью.

18.01.2021 — на УЗИ почек: левая удалена оперативным путем; правая: повышение эхогенности верхнего сегмента, снижение кортико-медуллярной дифференцировки, кровотока в режиме ЦДК сохранен. Умеренные диффузные изменения паренхимы почки справа.

22.01.2021 — 02:10: на ЭКГ брадикардия, введен атропин 0,5 мг в/в болюсно, добутрекс 15 мкг/кг/мин и норадреналин 0,25 мкг/кг/мин — без эффекта; болюсное введение адреналина 0,3 мг — положительный эффект, продолжение терапии вазопрессорами.

22.01.2021 — 08:40: на электрокардиограмме брадикардия до 55/мин, введен атропин 0,2 мг в/в болюсно.

22.01.2021 — 08:50: асистолия. СЛР в сочетании с болюсным введением адреналина 0,2 мг каждые 3–5 мин, по данным КЩС декомпенсированный смешанный ацидоз.

Креатинин — 49 мкмоль/л ($N = 45–105$ мкмоль/л), мочевина — 2,8 ммоль/л ($N = 2,8–7,2$ ммоль/л), альфа-амилаза — 1089 ЕД/л ($N = 0–100$ ЕД/л), С-реактивный белок — 458,7 мг/л ($N = 0,0–5,0$ мг/л).

Биологическая смерть в 09:20. Патологоанато-

мическое вскрытие в работе. Морфологическое исследование органов в работе.

Заключение. Сочетание морфологических признаков (низкорослость) с нефротическим синдромом должны настораживать врача в отношении иммунной дисплазии Шимке, при которой также наблюдается иммунодефицитное состояние, увеличивающее риск возникновения генерализованных инфекционных процессов, а следовательно, требующее от клинициста активных действий, направленных на профилактику, раннее выявление и устранение очагов инфекции.

ОСТРЫЙ ВТОРИЧНЫЙ ИНФЕКЦИОННЫЙ ЭНДОКАРДИТ МИТРАЛЬНОГО КЛАПАНА СТАФИЛОКОККОВОЙ ЭТИОЛОГИИ

Башарина Т.С.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Инфекционный эндокардит — тяжелое и опасное воспалительное заболевание эндокарда с преимущественным поражением клапанного аппарата сердца. Несмотря на достижения в его терапии, инфекционный эндокардит остается заболеванием с тяжелым течением, высокой частотой развития осложнений и достаточно высоким процентом летального исхода (20–30%).

Клинический случай. Девочка М., 5 лет, 11.12.2020 была экстренно госпитализирована в отделение реанимации и интенсивной терапии Морозовской детской городской клинической больницы с жалобами на фебрильную лихорадку (39,2–40 °С), сыпь, слабость, спутанность сознания. Со слов матери, заболевание началось 09.12.2020 остро с повышения температуры до фебрильных цифр, на следующий день появились сыпь, боль в ногах, затруднение ходьбы, состояние ухудшилось, нарастала слабость, возникла спутанность сознания, в связи с чем мать обратилась в больницу.

При поступлении состояние пациентки тяжелое за счет явлений интоксикации, недостаточности кровообращения. Уровень сознания: глубокое оглушение, шкала комы Глазго — 12 баллов, рSOFA — 7 баллов. Был выявлен менингеальный синдром. Кожные покровы бледные, влажные, пятнистая мелкоточечная сыпь по всему телу, преимущественно на дистальных отделах конечностей, исчезала при надавливании. Тurgор снижен. Дыхание самостоятельное, частота — 33/мин, одышка смешанного характера. Аускультативно: дыхание жесткое, сухие проводные хрипы, систолический шум вдоль левого края грудины. Была выражена артериальная гипотензия — 70/33 мм рт. ст., тахикардия — 130 уд./мин. Для обеспечения вазопрессорной поддержки в правую подключичную вену под наркозом был установлен центральный венозный катетер. Дифференциальный диагноз проводился между вирусным менингитом, менингококковой септициемией, энцефалитом.

По данным Эхо-КГ: уплотнение, краевое утолщение, повышенная подвижность створок митрального клапана, митральная регургитация 3+, объемное образование на предсердной поверхности передней створки МК на ножке, флотирует (вегетация?), умеренная дилатация левого желудочка, умеренное снижение фракции выбро-

са левого желудочка (49%). По данным осмотра, анамнеза и Эхо-КГ был предположен инфекционный эндокардит. ЭКГ: синусовая тахикардия, отклонение ЗОС вправо, неполная блокада правой ножки пучка Гиса.

УЗИ органов брюшной полости: признаки спленомегалии, дисхолии, свободной жидкости в малом тазу (до 100 мл). КТ органов грудной полости: признаки локальных пневмофиброзных изменений в задненижних отделах левого легкого, признаки минимального скопления жидкости в левой плевральной полости. Лабораторно: тромбоцитопения ($52 \times 10^9/\text{л}$), абсолютный нейтрофилез, абсолютная лимфопения. Ликвор: бесцветный, прозрачность полная, цитоз — 37/3 мкл, белок — 0,5 г/л, лимфоциты — 27, нейтрофилы — 6, макрофаги — 4. КЩС: алкалоз (7,5), гипокапния. Прокальцитонин (19,2 нг/мл), белки острой фазы (52,6 мг/л). Бактериальный посев крови на стерильность: рост метициллинрезистентного золотистого стафилококка (MRSA).

На основании данных анамнеза, осмотра, лабораторно-инструментальных исследований был поставлен диагноз: «Генерализованная инфекция, вызванная золотистым стафилококком, бактериальный эндокардит, менингит. Септический шок. Острый вторичный инфекционный эндокардит с локализацией на митральном клапане с недостаточностью 4-й степени, тяжелое течение, НК 2А».

Была назначена антибактериальная терапия — цефтриаксон, ванкомицин. С 16.12.2020 на фоне терапии отмечалось сохранение лихорадки, нарастание нейтрофильного лейкоцитоза с палочкоядерным сдвигом. По результатам бактериального посева крови на стерильность решено было провести смену антибактериальной терапии на цефепим, даптомицин. Также проводилась гормональная (метилпреднизолон), вазопрессорная (норадреналин), гастропротекторная (омепразол) терапия, коррекция сердечной недостаточности (спиронолактон, фуросемид, каптоприл). 21.12.2020 из ОРИТ пациентку перевели в отделение кардиохирургии в связи со стабилизацией состояния для проведения дальнейшего лечения.

23.12.2020 отмечалась отрицательная динамика в виде нарастания дыхательной и сердечной недо-

статочности, девочку перевели в реанимацию. Эхо-КГ: инфекционный эндокардит с поражением митрального клапана, недостаточность митрального клапана 3+. Абсцесс ФК МК с деструкцией основания передней створки. Трикуспидальная недостаточность 2+. Признаки правожелудочковой недостаточности, выраженное расширение полости левого предсердия, левого желудочка. Рентгенография органов грудной клетки: признаки инфильтративных изменений с обеих сторон, нельзя исключить формирование отека легких. Лабораторно: СРБ — 19,9 мг/л, СОЭ — 66 мм/ч. Было принято решение о необходимости проведения экстренного оперативного лечения. Пациентке провели протезирование митрального клапана механическим протезом в условиях искусственного кровообращения. Продолжена антибактериальная терапия: даптомицин + цефепим, по результатам послеоперационного посева жидкости из перикарда в терапию добавлены амикацин и флуконазол.

25.12.2020. Эхо-КГ: состояние после протезирования митрального клапана, протез функционирует нормально, расширение полости левого предсердия, трикуспидальная недостаточность 1–1,5+, ФВ — 70%. Рентгенография органов грудной клетки: улучшение пневматизации правого легочного поля, неравномерное снижение пневматизации в медиальных отделах справа, паракостально линия затемнения до 5 мм шириной — гидроторакс. 28.12.2020 — положительная динамика в виде улучшения пневматизации в прикорневых отделах, уменьшения паракостального выпота справа.

Течение послеоперационного периода без осложнений. Наблюдалась положительная динамика в течении эндокардита, субфебрильная температура тела, отмечалось снижение значений маркеров воспаления, бактериальные посевы крови отрицательные, по данным Эхо-КГ положительная динамика. Улучшилось самочувствие ребенка, повысилась переносимость физических нагрузок.

09.01.2021. ЭКГ: синусовая тахикардия с ЧСС до 145/мин, АВ-блокада 1-й степени, отклонение ЭОС вправо, неполная блокада правой ножки пучка Гиса.

Эхо-КГ: состояние после протезирования МК, работа запирающего элемента протеза в полном объеме, повышение пикового градиента на протезе за счет тахикардии (15 мм), регургитация физиологическая 0–1+. Трикуспидальная недостаточность 1–1,5+. Расширение полости левого предсердия. Сократимость левого желудочка не снижена. ФВ — 60%.

11.02.2021. Эхо-КГ: протезирование митрального клапана механическим протезом, работа запирающего элемента протеза в полном объеме, регургитация физиологическая, трикуспидальная недостаточность 1+. Сократимость левого желудочка не снижена. Полости сердца не расширены. ФВ — 66%. Лабораторно: прокальцитонин — 0,02 нг/мл, СОЭ — 61 мм/ч, СРБ — 19 мг/л, бактериальный посев крови отрицательный. В связи с длительным сохранением повышенного уровня СРБ (отмечалась положительная динамика в виде постепенного снижения) было рекомендовано продолжить антибактериальную терапию. Девочке показана длительная и, вероятно, пожизненная антикоагулянтная терапия (варфарин) под контролем МНО.

Состояние пациентки стабильное с выраженной положительной динамикой. На фоне медикаментозной терапии отмечалось значимое снижение маркеров воспаления (уровень СРБ снизился с 260 до 36 мг/л), бактериальные посевы крови на стерильность отрицательные. Также отмечались улучшение аппетита, снижение астенизации, повышение переносимости физических нагрузок, расширение объема двигательной активности, отсутствие одышки. 18.02.2021 пациентка выписана из стационара под амбулаторное наблюдение.

Заключение. Пациентке с тяжелым течением бактериального эндокардита была проведена комплексная консервативная и хирургическая терапия с положительными результатами. Ей требуется длительное наблюдение специалистов для дальнейшего лечения и профилактики возможных осложнений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГОРМОНАЛЬНО-РЕЗИСТЕНТНОЙ АУТОИММУННОЙ ГЕМОЛИТИЧЕСКОЙ АНЕМИИ У РЕБЕНКА

Степанцова Е.Н., Малахова Э.В., Абрамова П.В.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Согласно клиническим рекомендациям по диагностике и лечению аутоиммунных гемолитических анемий, данному заболеванию можно дать следующее определение: гетерогенная группа аутоиммунных заболеваний и синдромов, обусловленных разрушением эритроцитов, которое вызвано неконтролируемой продукцией антител. Аутоиммунные гемолитические анемии встречаются с частотой от 1 : 41 000 до 1 : 80 000 в любых возрастных группах; соотношение девочек и мальчиков составляет 2 : 1.

Клинический случай. Девочка, 9 лет, 09.08.2018 поступила в отделение гематологии Морозовской ДГКБ с жалобами на желтушность кожных покровов, фебрильную лихорадку, боли в животе. Известно, что за полгода до этого ребенок перенес гемолитический криз

с аналогичными симптомами. Лабораторно выявлена анемия тяжелой степени (Hb — 54 г/л, эритроциты — $1,6 \times 10^{12}/л$), тромбоцитопения ($147 \times 10^9/л$) и непрямая гипербилирубинемия (63,0 мкмоль/л). Выявлены признаки декомпенсации кровообращения: тахикардия, ортостатический коллапс в анамнезе. Были исключены системные микозы, системная красная волчанка, пароксизмальная ночная гемоглобинурия. Проводилась глюкокортикостероидная терапия с положительным эффектом.

Ремиссия гемолиза была кратковременной, в течение года ребенку многократно требовалась заместительная гемотрансфузия. Проводилась гормональная и иммунодепрессивная терапия. Был выставлен диагноз: «Приобретенная гемолитическая анемия. Непрерывно рецидивирующее течение. ГКС-резистентная». Учитывая

неэффективность консервативной терапии, с целью купирования гемолиза была проведена лапароскопическая спленэктомия. С момента спленэктомии гемолиза не отмечалось.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует гормонально-резистентный вариант аутоиммунной гемолитической анемии, в лечении которой был применен радикальный метод — спленэктомия.

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У РЕБЕНКА С ДИАБЕТИЧЕСКОЙ ЭМБРИОФЕТОПАТИЕЙ

Попова А.А., Абдулаева А.Р.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Диабетическая эмбриофетопатия — заболевание внутриутробного ребенка от матери, страдающей сахарным диабетом, возникающее после 12 нед внутриутробного развития и до начала родов, характеризующееся полисистемным поражением, метаболическими и эндокринными дисфункциями. Наиболее частыми симптомами диабетической эмбриофетопатии являются макросомия, полицитемия, гипогликемия, перинатальное поражение центральной нервной системы (ЦНС) и синдром дыхательных расстройств.

При гестационном сахарном диабете (ГСД) диабетическая эмбриофетопатия встречается в среднем у 25% новорожденных, с одинаковой частотой у мальчиков и девочек. Даже при контролируемом ГСД остается риск развития диабетической эмбриофетопатии с нарушением формирования органов. Так, частота врожденных пороков развития у детей с диабетической эмбриофетопатией составляет 8%.

Клинический случай. Мальчик, 1 мес 19 дней, из анамнеза известно, что родился с массой тела 3270 г, длиной 49 см на 33-й нед беременности, во время которой у матери был диагностирован ГСД, уровень глюкозы контролировался. Оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов. Данная беременность у матери пятая, третьи преждевременные оперативные роды. После рождения состояние ребенка было тяжелым, обусловлено недоношенностью, врожденными пороками сердца, диабетической эмбриофетопатией, врожденной пневмонией и синдромом дыхательных расстройств. В первые часы жизни, учитывая дыхательную недостаточность (ДН) 2-й степени на фоне угнетения ЦНС и недоношенности, была начата респираторная поддержка СРАР, затем переведен на искусственную вентиляцию легких в связи с ухудшением состояния. Проводилась антибактериальная терапия меропенемом 120 мг/кг/сут и ванкомицином 40 мг/кг/сут. На 2-е сут жизни ребенок был доставлен бригадой скорой медицинской помощи из городской клинической больницы № 29 в Морозовскую детскую

городскую клиническую больницу. По результатам Эхо-КГ отмечались стеноз двустворчатого аортального клапана с пиковым градиентом 75 мм рт. ст., что свидетельствовало о тяжелой степени стеноза, коарктация аорты, открытое овальное окно с лево-правым сбросом и открытый артериальный проток с перекрестным сбросом крови. Была начата терапия препаратом простагландина E1 в дозе 5 нг/кг/мин для сохранения фетальной циркуляции и ретроградного кровотока через артериальный проток, что позволило поддерживать перфузию коронарных и мозговых артерий.

На 4-е сут жизни была проведена баллонная вальвулопластика клапанного стеноза аорты и отменена терапия простагландином E1. По данным Эхо-КГ регистрировалась положительная динамика в виде уменьшения пикового градиента до 30 мм рт. ст. В послеоперационном периоде в отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных артериальное давление поддерживалось постоянным введением норадреналина, кроме того, проводились инфузионная, антитромботическая и антибактериальная терапия. На 12-е сут жизни при проведении Эхо-КГ был обнаружен тромб с признаками практически полной окклюзии нижней поллой вены, доза далтепарина натрия была увеличена до 200 МЕ/кг 2 р/сут. К месяцу жизни ребенка отмечалось улучшение состояния в виде самостоятельного дыхания, стабильной гемодинамики и купирования системной воспалительной реакции. Переведен в неонатологическое отделение для наблюдения и дальнейшего лечения.

Заключение. Диабетическая эмбриофетопатия осложняет течение неонатального периода, а ее сочетание с другими патологиями органов и систем затрудняет терапию и ухудшает прогноз. Своевременно начатая терапия, хирургическая коррекция врожденного порока сердца и мультидисциплинарный подход в данном клиническом примере являются важнейшими факторами благоприятного течения постнатального периода.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ МНОЖЕСТВЕННЫХ ПОРАЖЕНИЙ У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ЦЕЛЬВЕГЕРА

Большова А.А., Мамедова Т.М.К.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России
ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Синдром Цельвегера — это заболевание, относящееся к группе редких генетических пероксисомных болезней и являющееся первым по тяжести течения из трех основных форм: гепатоцереброренального синдрома Цельвегера, неонатальной X-сцепленной адренолейкодистрофии и инфантильной болезни Рефсума. Обусловлено нарушением ферментативных реакций внутри органелл, процессов транспорта белков через мембраны органелл и рецепторы. Данное заболевание включает в себя поражение головного мозга, печени, сердца, почек, аномалии скелета, снижение слуха и зрения, судороги, нарушение питания, характерные черепно-лицевые особенности. Синдром Цельвегера обычно дебютирует в неонатальном периоде, и дети с ним не доживают до 1 года жизни.

Клинический случай. Пациент К., родился 20.09.2017, возраст при поступлении — 3 года 4 мес. Ребенок от шестой многоплодной беременности (первая-четвертая беременности — самопроизвольный выкидыш на ранних сроках, пятая беременность — роды, здоровый мальчик), протекавшей на фоне угрозы прерывания на всем протяжении, вторых родов на 38-й нед, оперативных. Масса тела при рождении — 3000 г, длина тела — 52 см, оценка по шкале APGAR — 5/6 баллов, в реанимации не нуждался. В раннем неонатальном периоде отмечалась желтуха. Выписан из родильного дома на 9-е сут.

Ребенок болен с рождения, развивался с задержкой. К 2 годам, со слов матери, держал голову, не садился самостоятельно, делал шаги с опорой. Ориентировочно с 2 лет отметились ухудшение зрения (был поставлен диагноз «катаракта») с резкой утратой зрения и последующей утратой двигательных навыков. До настоящей госпитализации, со слов матери, ребенок только ползал. На основании результатов молекулярно-генетической диагностики ему был установлен диагноз «Нарушение биогенеза пероксисом: синдром Цельвегера тип 7А» — в гене *PEX26* описана гомозиготная мутация в 3-м экзоне — с.Т347А:р.Л116Q. Как осложнение основного заболевания у пациента наблюдается: OS — афакия, OD — катаракта. Тетрапарез. Задержка психоречевого и психомоторного развития. Гепатоспленомегалия.

По представленному заключению ДНК-диагностики диагноз установлен sibsu ребенка (двойня), у брата — мутация в гомозиготном состоянии, мать — носитель мутации в гетерозиготном состоянии, отцу обследование не проводилось. В 5 мес ребенок перенес острый бронхит, в 6 мес — внебольничную правостороннюю полисегментарную пневмонию и острый ларинготрахеобронхит.

14.01.2021 ребенок был доставлен бригадой СМП в МДГКБ по экстренным показаниям с жалобами на лихорадку до 39,0 °С, носовые кровотечения, кровоточивость десен, вялость и насморк. При осмотре: рост пациента — 100 см, масса тела — 16 кг, ИМТ —

16 кг/м², температура тела — 39,2 °С. Общее состояние средней тяжести, ребенок в сознании, пассивен; на осмотр реагирует слабой двигательной активностью, негативно, взгляд не фиксирует, не следит. Макрокrania, зрение на уровне светоощущения, катаракта в правом глазу, афакия в левом глазу. На губах геморрагические корочки с сукровичным отделяемым. Слизистая задней стенки глотки гиперемирована. Мышечная гипотония, атрофия, тетрапарез, ограничение подвижности в локтевых, коленных и тазобедренных суставах, деформация стоп по типу полых стоп. На верхних конечностях петехиальная сыпь. Выявлена желтушность кожных покровов. Лабораторно — повышение прямого билирубина, АСТ, повышение уробилиногена в моче в результате синдрома холестаза. Печень выступает из-под края реберной дуги на 5 см, селезенка — на 11 см. По заключению КТ органов грудной полости от 17.01.2021 — признаки двустороннего гидроторакса, гидроперикарда, выраженных застойных изменений в малом круге кровообращения, наличия застойной перибронховаскулярной инфильтрации, плевропульмональных утолщений в базальных отделах обоих легких. По данным МРТ головного мозга от 17.01.2021 — признаки умеренной гидроцефалии, атрофических изменений вещества больших полушарий головного мозга, полисинусита, двустороннего среднего отита и мастоидита без деструктивных изменений. Лабораторно выявлены панцитопения, постгеморрагическая анемия средней степени (Hb — 86 г/л, эритроциты — $2,98 \times 10^{12}/л$) и вторичная коагулопатия на фоне нарушения белково-синтетической функции печени. Была проведена коррекция анемии и гипокоагуляции введением эритроцитарной взвеси и свежезамороженной плазмы.

Выявлены маркеры воспаления: СОЭ — 49 мм/ч, прокальцитонин — 2,39 нг/мл, значительное повышение ферритина — 440,1 мкг/л, СРБ — до 323 мг/л, биохимический анализ крови выявил гипопропротеинемия, гипоальбуминемия до 27 г/л, умеренную ферментемия — повышение АСТ и ЛДГ. Наросла одышка, ЧДД повысилась до 40/мин, отмечалось снижение темпов диуреза, появились периферические отеки. 17.01.2021 пациент был переведен в ОРИТ.

По заключению ЭКГ от 18.01.2021 — ритм синусовый ригидный, тахикардия (ЧСС — 157 уд./мин), повышение электрической активности миокарда левого желудочка, признаки перегрузки правого предсердия. Нарушение процессов реполяризации в заднедиафрагмальной (нижней) стенке левого желудочка. По заключению Эхо-КГ от 18.01.2021 — умеренная дилатация левых отделов сердца, сепарация перикарда со всех сторон до 3–4 мм. Левый желудочек сферичен. Умеренная гипертрофия межжелудочковой перегородки. Эхо-признаки нарушения релаксации левого желудочка. Гипоплазия дуги аорты. По данным УЗИ: эхографические признаки умеренно выраженного увеличения линейных

размеров почек с диффузными изменениями структуры их паренхимы; гепатоспленомегалии, диффузных изменений паренхимы печени и селезенки, отека парапузырной клетчатки, диффузных изменений паренхимы поджелудочной железы, свободной жидкости в брюшной полости в незначительном количестве; признаки шейного лимфаденита слева, без признаков абсцедирования. Данные МРТ свидетельствуют о признаках симметричных зон измененного МР-сигнала от перивентрикулярного белого вещества лобно-теменных областей и зубчатых ядер мозжечка без ограничения диффузии.

19.01.2021 на фоне фебрильной лихорадки у ребенка обнаружено присоединение явлений гингивита и стоматита. 20.01.2021 диагностирован вирусный миокардит; манифестировали аналогичные изменения в ротовой полости и лихорадка у брата, находящегося дома. По результатам ПЦР-исследования выявлена этиология заболевания — ВПГ, острое течение — и начата терапия. Также 20.01.2021 по результатам бактериологического посева крови у пациента выделен *S. capitis*. Проведены лечение антибактериальными и противо-

вирусными препаратами, симптоматическая терапия. 22.01.2021 после проведенного лечения и достижения стойкого регресса системной воспалительной реакции пациент с положительной динамикой был переведен в профильное отделение для дальнейшего обследования и лечения.

На фоне проведенной терапии симптомы герпетической инфекции были купированы, состояние мальчика стабилизировалось, после чего он был выписан из стационара под дальнейшее наблюдение профильных специалистов по месту жительства.

Заключение. В настоящее время патогенетической терапии и клинических рекомендаций для синдрома Цельвегера не существует. Мать информирована о диагнозе и неблагоприятном прогнозе заболевания, обсужден вопрос необходимости продолжения посиндромной терапии и решения сроков коррекции ВПС. Учитывая гетерозиготную мутацию у матери, гомозиготное заболевание обоих близнецов, этой семье необходимо рекомендовать генетическое консультирование для решения вопроса о возможности в будущем иметь еще детей.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВИСЦЕРАЛЬНОГО ЛЕЙШМАНИОЗА С ВТОРИЧНЫМ ГЕМОФАГОЦИТАРНЫМ СИНДРОМОМ

Имшенецкая С.К., Дончик Е.И.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Висцеральный лейшманиоз — это хроническое инфекционное протозойное заболевание, иначе его называют лихорадка Дум-Дум или кала-азар (черная лихорадка). Лейшманиозы эндемичны более чем в 98 странах, ежегодно в мире возникают 1,3 млн новых случаев лейшманиоза. На территории России имеются территории, эндемичные по средиземноморско-среднеазиатскому детскому висцеральному лейшманиозу (ССДВЛ) (например, некоторые районы Республики Дагестан и Республики Крым). Основным резервуаром *Leishmania infantum* служат домашние собаки и грызуны, а переносчиками являются москиты подрода *Phlebotomus*. Заболевание характеризуется продолжительной лихорадочной неправильного типа, поражением печени и селезенки, развитием анемии и хакексии. В своем развитии лейшманиоз необходимо пройти две стадии: безжгутиковую и жгутиковую. Клинический диагноз подтверждается наличием амастигот (безжгутиковые формы) лейшманий в мазках из пунктата костного мозга, селезенки или печени. Кроме того, при лейшманиозе возможно развитие вторичного гемофагоцитарного синдрома, который характеризуется нарушением функций Т-клеток и НК-клеток. Клетки, не способные реагировать на инфекцию, начинают пролиферировать и выделять провоспалительные цитокины, активирующие моноцитарно-макрофагальную систему. У пациента развивается тяжелая системная воспалительная реакция, приводящая к полиорганной недостаточности.

Клинический случай. Мальчик И., 1 год 7 мес (дата рождения: 05.07.2019), 25.01.2021 поступил в отделение педиатрической сочетанной патологии МДГКБ.

Anamnesis morbi. С 03.01.2021 отмечалась ежедневная лихорадка до 39,0–40,0 °С, без катаральных яв-

ний. Был госпитализирован в больницу г. Махачкалы, где выявлена анемия (60 г/л), тромбоцитопения (до $30 \times 10^9/\text{л}$), с 13.01.2021 был подъем температуры тела до 40,3 °С. По требованию родителей мальчика выписали, самотеком родители обратились в МДГКБ. 24–25.01.2021 у ребенка началась рвота в течение дня 2–3 раза, жидкий стул, все еще продолжалась лихорадка.

Anamnesis vitae. Контакта с инфекционными больными или носителями не имел. Контакт с животными, грызунами, птицами, сырым животным происхождения не имел. Купание в открытых водоемах, употребление воды из открытых источников, некипяченой воды мать отрицает. По результатам ультразвукового исследования были выявлены гепатоспленомегалия (печень и селезенка выступают из-под края реберной дуги на 6 см), диффузные изменения паренхимы поджелудочной железы, стенок желчного пузыря, отек парапузырной клетчатки, дисхолия, полиаденопатия, незначительный гидроторакс слева и диффузные изменения паренхимы почек.

По общему анализу крови 25.01.2021 выявлены: лейкоцитопения ($1,70 \times 10^9/\text{л}$), тромбоцитопения ($37 \times 10^9/\text{л}$), агранулоцитоз ($0,2 \times 10^9/\text{л}$), лимфоцитоз (91,6%), гемоглобинемия (88,0 г/л), анемия II степени, сидеропения (4,30 мкмоль/л), средний объем тромбоцитов повышен (11,0 фл). Из данных лабораторных исследований: гипоальбуминемия (26,80 г/л), креатинин снижен (29,00 мкмоль/л); повышены маркеры воспаления: СРБ (115,3 мг/л), ЛДГ (1385,00 ЕД/л), ферритин (15940,00). Также выявлены антитела к цитомегаловирусу IgG и к капсидному антигену вируса Эпштейна–Барр VCA (IgM). На основании клинических и лабораторных данных с наибольшей вероятностью можно думать об остром лейкозе, но необходимо было дифференцировать с ВЗБ-инфекцией.

26.01.2021, учитывая клинические данные (длительная лихорадка, гепатоспленомегалия, трехростковая цитопения, синдром интоксикации) и данные микроскопического исследования мазка костного мозга, у ребенка подтвердили лейшманиоз висцеральной формы, осложнившийся вторичным гематофагоцитарным синдромом.

Проводилась терапия: 1) висцерального лейшманиоза амфотерицином В фл. 50000 ЕД 1 р/сут; 2) вторичного гемофагоцитарного синдрома нормальным иммуноглобулином человека 100 мг/мл фл. 50 мл внутривенно в течение 2 ч 30 мин и дексаметазоном 10 мг 1 р/сут; 3) сопроводительная терапия: этамзилат 125 мг/мл ампл. 2 мл 2 р/сут + цефтриаксон фл. 1000 мг 2 р/сут + цефепим фл. 1 г 2 р/сут + омепразол фл. 40 мг 1 р/сут + дезоксихолат в дозе 1 мг/кг/сут первоначально на 15 дней (далее под контролем динамики состояния). На фоне

проводимой терапии лабораторно наблюдалась умеренная положительная динамика.

29.01.2021 — данные, подтверждающие врожденную коагулопатию, получены не были. Изменения в коагулограмме связывают с поражением печени. Была проведена коррекция гемостаза: переливание свежезамороженной плазмы 10–15 мл/кг, криопреципитат 1 доза. В дальнейшем гемостатическая терапия не требовалась.

08.02.2021 у пациента отмечалась положительная динамика по топике поражения на фоне стандартной терапии амфотерицином В 1 мг/кг/сут. У ребенка с тяжелым течением лейшманиоза и вторичным гемофагоцитарным синдромом терапия амфотерицином В и амфоприлом привела к выздоровлению. Другие препараты амфотерицина В липосомального не зарегистрированы на территории Российской Федерации.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТКИ С ЭПИЛЕПСИЕЙ КОЖЕВНИКОВА–РАСМУССЕНА, ВЫЗВАННОЙ БОРРЕЛИОЗОМ

Рускин В.О., Якимов Н.А., Кудакеева А.А., Адалимова Н.С.

Научный руководитель: Холин А.А., д.м.н., профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. акад. Л.О. Бадаляна

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

Актуальность. Эпилепсия Кожевникова–Расмуссена — это редкий вариант протекания энцефалита, характеризующийся триадой симптомов: гемипарез, фокальные миоклонические подергивания на стороне пареза, фокальные гемиклонические и вторично-генерализованные эпилептические приступы. Патологическое состояние возникает преимущественно при полушарных энцефалитах — энцефалит Расмуссена, боррелиоз.

Инфекционная этиология занимает 3-е место по частоте встречаемости в структуре всех этиологических причин эпилепсии. Наиболее частыми возбудителями являются вирусы герпеса и боррелии. При обследовании пациентов с подозрением на инфекционную эпилепсию необходим комплексный подход: как использование методов нейровизуализации и энцефалограммы, так и проведение спинномозговой пункции для определения возбудителя.

Клинический случай. Ребенок от второй беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, самостоятельные, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Раннее развитие по возрасту.

В конце ноября 2019 г. (2 года 10 мес) в бодрствовании неожиданно обмякла, наблюдалась асимметрия левой половины лица, продолжительность до 40 с, постприступной симптоматики не было. Вечером во время купания эпизод повторился.

Госпитализирована в стационар, где отмечены повторяющиеся аналогичные приступы.

24.11.2019 переведена в ОРИТ после серии приступов с частичным отключением сознания. В течении 5 сут приступы сохранялись до 10–12 в сутки, купировались самостоятельно. Результаты МРТ и ЭЭГ по месту жительства — норма.

Сохранялись ежедневные приступы — подергивания левой руки, замирания. У пациентки ухудшалась походка, наблюдалась шаткость, ухудшение координации.

Пересмотр данных МРТ — наблюдается очаг гиперинтенсивности в правой прецентральной извилине. Видео-ЭЭГ-мониторинг — региональное замедление и эпилептиформные разряды в правом лобном регионе. Был выставлен диагноз «эпилепсия» и назначена противосудорожная терапия без эффекта.

Пациентка была госпитализирована в стационар. Результаты спинномозговой пункции показали повышение АТ к боррелиям. После чего пациентке была назначена гормональная пульс-терапия с положительным эффектом.

Заключение. Таким образом, клинический случай в очередной раз демонстрирует важность проведения спинномозговой пункции и исследования ликвора в диагностике фармакорезистентных форм эпилепсии.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЛЕЧЕНИЯ ФАРМАКОРЕЗИСТЕНТНОЙ ЭПИЛЕПСИИ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ СТЕРЕО-ЭЭГ-МОНИТОРИНГА У ПАЦИЕНТКИ С ТУБЕРОЗНЫМ СКЛЕРОЗОМ

Русский В.О., Якимов Н.А., Яковлева А.В., Адалимова Н.С.

Научный руководитель: Холин А.А., д.м.н., профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. акад. Л.О. Бадаляна

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

Актуальность. Стереο-ЭЭГ-мониторинг — метод инвазивного проведения электроэнцефалограммы, характеризующийся установкой глубоких электродов и записью активности головного мозга. Метод используется для выявления зоны инициации эпилептических приступов при недостаточности данных неинвазивных исследований.

Туберозный склероз — это генетическая патология, в 80% случаев связанная с мутациями генов *TSC1* и *TSC2*. Частота встречаемости туберозного склероза составляет около 1 на 6000 человек. Заболевание может манифестировать в любом возрасте и поражает множество органов — мозг, сердце, почки, печень, глаза, кожу. У 60–90% пациентов одним из проявлений поражения ЦНС является эпилепсия. В 70% случаев приступы фокальные, болезнь имеет фармакорезистентное течение. Результаты проведения скальпового видео-ЭЭГ-мониторинга позволяют определить эпилептогенный субстрат в 20–40% случаев. Для уточнения зоны инициации эпилептического приступа используются методы интракраниальной регистрации энцефалограммы — стереο-ЭЭГ и субдуральные grids.

Клинический случай. Беременность первая, протекала без особенностей. Наследственность, со слов матери, неотягощена. Операций и травм не было. Дебют заболевания — с возраста 2 мес, эпизоды «складываний» (эпилеп-

тические спазмы), а также асимметрично тонические судороги (преобладание моторных проявлений влево). С 4 мес на фоне введения вигабатрина отмечалась ремиссия длительностью несколько месяцев, далее эпизоды вернулись в виде обмяканий до нескольких секунд (отмечены на приеме). Частота приступов — несколько приступов в час. Фармакорезистентное течение болезни — несколько препаратов оказались неэффективны. Гормональная терапия без эффекта. МРТ-картина множественных пороков развития головного мозга. Видео-ЭЭГ-мониторинг — доминирующий фокус региональной эпилептиформной активности в левой лобной доле, зарегистрировано 3 фокальных эпилептических приступа, предположительно, из данного региона (левая лобно-височная область).

Для уточнения зоны инициации эпилептических приступов ребенку был проведен стереο-ЭЭГ-мониторинг, в результате которого установлена эпилептогенная зона в левой лобной доле. Проведено нейрохирургическое вмешательство — резекция тубера левой лобной доли. Исход по шкале Engel — 1a (отсутствие эпилептических приступов после операции).

Заключение. Таким образом, клинический случай демонстрирует важность использования инвазивных методов регистрации ЭЭГ для выявления эпилептогенного субстрата коры головного мозга у пациентов с туберозным склерозом.

СИНДРОМ ИСЧЕЗАЮЩИХ ЖЕЛЧНЫХ ПРОТОКОВ КАК ОДНО ИЗ ПРОЯВЛЕНИЙ ПАРАНЕОПЛАСТИЧЕСКОГО СИНДРОМА У РЕБЕНКА С ЛИМФОМОЙ ХОДЖКИНА

Смирнова Л.А., Шахильдян Л.Д.

Научный руководитель: Попа А.В., д.м.н., профессор кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им Н.И. Пирогова

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

Актуальность. Частота поражения печени специфическим процессом у больных лимфомой Ходжкина (ЛХ) невелика и составляет от 3 до 14%, при этом холестаз отмечается менее чем у 4% пациентов. Холестаз при ЛХ может быть вызван прямым внутрипеченочным повреждением паренхимы печени или эпителия желчных протоков опухолевыми клетками, а также внепеченочной обструкцией желчных путей увеличенными лимфоузлами. Кроме того, у небольшого числа пациентов внутрипеченочный холестаз бывает обусловлен паранеопластическим синдромом. По результатам биопсии печени больные могут быть разделены на 2 группы: с наличием синдрома исчезновения междольковых желчных протоков и с идиопатическим внутрипеченочным холестазом без заметной дуктопии. Впервые пациент с исчезно-

ванием междольковых желчных протоков на фоне ЛХ был описан в 1993 г.

Клинический случай. Девочка, 15 лет, осенью 2016 г. после перенесенной инфекции отметила увеличение надключичного лимфоузла справа. По месту жительства (г. Белгород) осмотрена педиатром, назначена местная терапия — без эффекта. Хирургом рекомендовано динамическое наблюдение. В марте 2017 г. на фоне острой кишечной инфекции впервые появилась желтуха, лабораторно определялись гипербилирубинемия до 500 мкмоль/л, повышение трансаминаз до 300 Ед/л. В апреле 2017 г. переведена в Институт педиатрии (г. Москва), в ходе обследования выставлен диагноз «фиброз печени неясной этиологии». Проводилась комплексная терапия — без существенно-

го эффекта. На поддерживающей гепатотропной терапии выписана домой. В июне 2017 г. отмечен рост надключичного лимфоузла справа, выполнена биопсия, гистологическое заключение — лимфома Ходжкина, вариант с нодулярным склерозом (2-го типа). Пациентка прошла углубленное обследование, по данным КТ, ПЭТ/КТ, УЗИ обнаружено поражение надключичных (конгломерат до 5 × 5 см справа и единичных слева) и медиастинальных (конгломерат паратрахеальных, парааортальных, паракавадных узлов 7,5 × 5,5 см) лимфоузлов (лимфаденопатия с повышенной метаболической активностью), а также единичный метаболически не активный очаг в правом легком (поражение легочной ткани по продолжению) (стадия IV EB). При УЗИ брюшной полости: печень умеренно увеличена, паренхима повышенной эхогенности, мелкозернистая, контуры четкие, ровные; воротная вена и желчные протоки не расширены. В миелограмме — расширение гранулоцитарного и мегакариоцитарного ростков, мегалобластичность отдельных форм. Пациентка направлена в НИИ детской онкологии и гематологии. При поступлении состояние тяжелое — выраженный интоксикационный синдром, зуд кожи.

Объективно: больная пониженного питания (ИМТ 14,7 кг/м²), кожные покровы бронзо-желтого цвета, иктеричность видимых слизистых оболочек и склер, пальпируются шейные лимфоузлы — до 2 см справа, конгломерат до 6 см — слева, печень +3 см от края реберной дуги.

Лабораторно выявлены: анемия (107 г/л), нейтрофильный лейкоцитоз (19×10^9 /л), тромбоцитоз (531×10^9 /л), гипергликемия (9 ммоль/л), явления холестаза — гипербилирубинемия (302 мкмоль/л; преимущественно за счет прямого билирубина), ГГТП — 126 Ед/л, щелочная фосфатаза — 714 Ед/л, трансаминазы — до трех норм, ЛДГ — 398 Ед/л, по коагулограмме скомпенсирована. В общем анализе мочи — билирубинурия, глюкозурия. После пересмотра гистологических препаратов подтвержден диагноз: «Лимфома Ходжкина с поражением лимфоузлов шеи, средостения, ткани легких (IV EB стадия). Паранеопластический синдром: синдром исчезающих желчных протоков. Фиброз печени». Начата гормонотерапия преднизолоном 60 мг/сут, химиотерапия в монорежиме — винбластин 9 мг/сут. С целью подавления воспалительного ответа к терапии добавлен инфликсимаб. В связи с сохраняющейся гипербилирубинемией до 15 норм принято решение снизить дозу глюкокортикоидов вдвое, начать химиотерапию в режиме BEACOPP (блеомицин + этопозид + доксорубин + циклофосфамид + винкристин + прокарбазин + преднизолон).

Однако по причине угнетения кроветворения от введения блеомицина и винкристина на 8-й день решено отказаться. При повторной КТ грудной клетки отмечены фрагментация конгломератов, уменьшение лимфоузлов в размере, редукция очага в легком. На УЗИ — выраженная положительная динамика состояния надключичных и медиастинальных узлов.

При эластографии печени от 02.08.2017 — умеренный фиброз. Проведен второй курс химиотерапии в режиме BEACOPP, инфузия тоцилизумаба, осложнившийся инфекционным синдромом. На ПЭТ/КТ в динами-

ке — наличие остаточной активной опухолевой ткани в надключичных и медиастинальных лимфоузлах со слабой метаболической активностью. В связи с развившимися осложнениями химиотерапия сменена на лучевую: проведено облучение области шеи с двух сторон и средостения на фоне брентуксимаба. Лучевая терапия проводилась в 2 этапа в связи с развитием язвенно-эрозивного поражения слизистых оболочек, аплазии костного мозга. В ходе лечения отмечалось повышение билирубина до 628 ммоль/л, трансаминаз — до 10 норм, ГГТП — более 20 норм. В динамике по данным КТ и УЗИ — опухолевые очаги не выявлены, достигнут полный эффект, для консолидации которого рекомендовано проведение двух курсов химиотерапии в режиме ABVD (доксорубин + блеомицин + винбластин + дакарбазин), однако второй был отменен по причине очередного увеличения уровня билирубина (более 500 мкмоль/л).

В связи с достижением полного эффекта в результате терапии злокачественной лимфомы (на КТ и УЗИ увеличенные лимфоузлы не определялись), но сохраняющимися необратимыми изменениями, вызванными паранеопластическим синдромом (синдромом исчезающих желчных протоков и идиопатическим холестазом), больная направлена на консультацию трансплантолога для решения вопроса о пересадке печени. В РНЦХ им. Б.В. Петровского 05.12.2017 проведена родственная трансплантация печени от матери.

Патоморфологическая картина подтвердила диагноз синдрома исчезающих желчных протоков и идиопатического холестаза: пролонгированный внутрипеченочный интраканаликулярно-гепатоцитарный холестаз, дистрофические изменения и слущивание эпителия мелких желчных протоков, фиброз печени 1–2 по METAVIR. После операции отмечался рецидив гипербилирубинемии и гиперферментемии, который купирован терапией метилпреднизолоном, внутривенным иммуноглобулином (500 мг/кг в течение 16 дней) и однократным введением ритуксимаба. В результате проведенного лечения спустя 2 мес после трансплантации достигнута полная нормализация биохимических показателей (трансаминазы и билирубин в пределах референсных значений), при визуализирующих методах исследования сохранялась полная ремиссия по основному заболеванию.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует пример гипербилирубинемии как редкого проявления паранеопластического синдрома у детей. Дуктопения может быть обратимым процессом — после удаления причинного фактора (в случае относительно непродолжительного его воздействия) желчные протоки способны к регенерации. Однако особенностью описанного случая является выраженное обширное повреждение желчных протоков, приведшее к необратимому фиброзу печени и рефрактерной гипербилирубинемии, которые сохранялись даже после достижения полной ремиссии по злокачественному процессу. Необходимо помнить, что при лимфоме Ходжкина возможен синдром желтухи как одно из проявлений паранеопластического синдрома за счет аутоиммунного процесса, приводящего к поражению эпителия внутрипеченочных желчных протоков. Лечение детей с таким проявлением паранеопластического синдрома возможно.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР ИНФАНТИЛЬНОГО НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА С ФОКАЛЬНО-СЕГМЕНТАРНЫМ ГЛОМЕРУЛОСКЛЕРОЗОМ

Матиева Д.В., Мещанинова Н.В.

Научные руководители: Лабутина Н.В., к.м.н., зав. нефрологическим отделением, врач-нефролог, ГБУЗ Морозовская ДГКБ ДЗМ; Шилова М.М., к.м.н., доцент кафедры факультетской педиатрии ПФ

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Идиопатический нефротический синдром (НС) — одна из самых распространенных гломерулопатий у детей. Чаще всего морфологическим вариантом является болезнь минимальных изменений (БМИ). В 20% случаев НС связан с морфологическим вариантом фокального сегментарного гломерулосклероза (ФСГС), часто резистентного к проводимой стероидной терапии и в 30% случаев генетически обусловленного. На ранних этапах ФСГС сложно отличить от БМИ.

Клинический случай. Девочка Д., 8 мес, заболела в декабре 2019 г., когда впервые на фоне респираторной инфекции развился полный нефротический синдром (протеинурия — 6,8–10 г/л, гипопроteinемия с гипоальбуминемией, гиперхолестеринемия и выраженные отеки вплоть до анасарки). В тяжелом состоянии девочка была с 04.01.2020 по 13.01.2020 госпитализирована в реанимационное отделение ДГКБ по месту жительства: анасарка (по данным УЗИ органов брюшной полости свободная жидкость — 1,0–1,2 л), по данным рентгенографии грудной клетки — очаговые изменения. Назначены стероидная терапия (преднизолон 20 мг/сут) и симптоматическая терапия. С положительной динамикой переведена в нефрологическое отделение с диагнозом: «Нефротический синдром, нарушение функции почек острого периода. Двусторонняя пневмония. ДН 1–2-й степени». 17.01.2020 в связи с ухудшением состояния ребенка, обусловленным высокой лихорадкой, выраженной одышкой с усилением кашля и трудноотделяемой мокротой, а также с нарастанием азотемии (мочевина — 6,5, креатинин — 102 мкмоль/л) пациентку перевели в ОРИТ. В биохимическом анализе крови — гипопроteinемия, гипоальбуминемия (альбумин — 21,8 г/л), протеинурия (6–10 г/л). В ОРИТ была назначена антибактериальная терапия и продолжена стероидная терапия. На фоне терапии: разрешилась пневмония, отечный синдром уменьшился. По данным контроля УЗИ — свободной жидкости в брюшной полости нет, положительная динамика в анализах крови от 10.02.2020: гипопроteinемия — 46 г/л, гиперхолестеринемия — 8,4 мкмоль/л, мочевина — 6,3 ммоль/л, креатинин — 96 мкмоль/л, в анализах мочи: протеинурия — 4,7 г/л, лейкоцитурия — 10–15, микрогематурия — 8–9 в п/з.

С 11.02.2020 по 14.04.2020 с диагнозом: «Идиопатический нефротический синдром, дебют, стероидрезистентный вариант, хроническая болезнь почек (ХБП) 1-й степени» девочка была госпитализирована в нефрологическое отделение МДГКБ.

При поступлении в биохимическом анализе крови: общий белок — 42 г/л (гипопроteinемия), альбумин — 19 г/л (гипоальбуминемия), мочевина — 7,8 ммоль/л (выше нормы 6,4 ммоль/л), креатинин — 28 (нижняя границы нормы 28–62 мкмоль/л), холестерин — 10,3 ммоль/л (гиперлипидемия), в анализах мочи: протеинурия — 4 г/л. Была продолжена стероидная терапия (преднизолон до 25 мг/сут), получала инфузионную терапию 20% раствором альбумина, терапию гепарином (с 13.02.2020 по 10.03.2020), 3 пульс-терапии метилпреднизолоном (25, 27, 29.02.2020).

На протяжении 8 нед ребенок получал стероидную терапию, с 08.03.2020 переведен на альтернирующий прием преднизолона (25 мг/сут через день). Учитывая стероидрезистентность, с 17.03.2020 назначен циклоспорин до 60 мг/сут. На фоне лечения была достигнута полная клиническая ремиссия с частичной ремиссией нефротического синдрома — купирован отечный синдром, адекватный диурез, стабильное АД, лабораторно сохранялась: в анализе мочи протеинурия до 4 г/л, в анализе крови гипопроteinемия (42 г/л), гипоальбуминемия (21 г/л), нормоазотемия (СКФ — 120 мл/мин/1,73 м²). Было рекомендовано: до настоящего времени получать циклоспорин, преднизолон 10 мг/48 ч. После стационарного лечения, со слов матери, сохранились протеинурия (3,5 г/сут), гипопроteinемия (35 г/л), гипоальбуминемия (18–20 г/л), отмечалась отечность век по утрам.

Обсуждение. На основании жалоб, анамнеза, данных инструментальных и лабораторных исследований был установлен диагноз: «Инфантильный нефротический синдром, стероидрезистентный, циклоспоринрезистентный вариант. ХБП 1-й степени».

Морфологически фокально-сегментарный гломерулосклероз (нефробиопсия от 04.08.2020).

Сдан генетический анализ (почечная панель) — результат в работе. Учитывая морфологический вариант нефрита, сохраняющуюся гипопроteinемия, гипоальбуминемия, протеинурию нефротического уровня с 07.08.2020 отменен циклоспорин, с 11.08.2020 отменен преднизолон. Начата нефропротективная терапия ингибитором АПФ (эналаприл). В настоящее время ребенок готовится к трансплантации почки.

Закключение. Лечение НС начинается со стандартной инициальной терапии до выполнения биопсии. Прогноз зависит от начальной стероидной чувствительности и степени склеротических изменений в биоптате.

ПРОБЛЕМЫ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ОСТРЫХ ЛЕЙКЕМИЙ У ДЕТЕЙ, ДЕБЮТ

Мещанинова Н.В., Матиева Д.В.

Научные руководители: Карачунский А.И., д.м.н., профессор; Мансурова Е.Г., к.м.н., доцент кафедры факультетской педиатрии ПФ

НМИЦ детской гематологии, онкологии, иммунологии им. Дмитрия Рогачёва

Кафедра факультетской педиатрии ПФ ФGAOU BO PНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

Актуальность. Острый лимфобластный лейкоз (ОЛЛ) — это злокачественная опухоль костного мозга, происходящая из клеток-предшественников Т- или В-лимфоцитов; является самым частым злокачественным заболеванием у детей, и при естественном течении (без лечения) 100% больных погибают в течение нескольких месяцев. Заболеваемость составляет 3–4 случая на 100 тыс. детского населения в возрасте от 0 до 15 лет, и в Российской Федерации в год регистрируется не менее 1000 первичных случаев среди детей и подростков.

Клинические проявления при ОЛЛ обусловлены тотальным поражением костного мозга с депрессией нормального кроветворения в виде нормохромной анемии, тромбоцитопении и гранулоцитопении; наличием во многих случаях массы опухоли в виде опухолевого лейкоцитоза, опухолевой лимфаденопатии, сплено- и гепатомегалии, а также массы в средостении с синдромом верхней полой вены (при Т-клеточной лейкемии). Специальным и частым проявлением ОЛЛ, происходящего из клеток-предшественников В-лимфоцитов, является специфическое лейкемическое поражение костей и суставов, проявляющееся в виде артралгий и артритов, что нередко приводит к постановке ошибочного диагноза ювенильного идиопатического или даже ревматоидного артрита.

При этом системное назначение стероидных гормонов ребенку с неверно выставленным диагнозом ювенильного идиопатического артрита даже в качестве монотерапии в 60% случаев может вызывать временные ремиссии, что приводит к поздней диагностике и ошибочному определению иммунофенотипа ОЛЛ. В данном сообщении приводится описание случая поздней диагностики ОЛЛ в связи с инициальным ошибочным диагнозом «ювенильный идиопатический артрит», а также анализ случаев ошибочной диагностики у больных с ОЛЛ в Российской Федерации по данным группы Москва-Берлин за 2020 г.

Клинический случай. Девочка С., дата рождения: 14.12.2012, с 2 лет 10 мес (октябрь 2015 г.) наблюдалась в отделении детской кардиоревматологии одной из крупных городских больниц. Из анамнеза известно, что в октябре 2015 г. у ребенка появились лихорадка до фебрильных цифр, боль и скованность движений в правом коленном суставе. При этом в общем анализе крови были обнаружены анемия и повышение СОЭ до 13 мм/ч.

Данные об исследовании костного мозга и МРТ коленного сустава в начальный период заболевания в выписке из истории болезни отсутствовали. На основании имевшихся клинических и лабораторных данных был поставлен диагноз: «Ювенильный идиопатический артрит». В дальнейшем в течение года девочка получала комбинированную терапию преднизолоном и тоцилизумабом. Однако в 3 года 10 мес (в октябре 2016 г.) при плановом контрольном обследовании были зарегистрированы

увеличение размеров печени и селезенки, а в клиническом анализе крови — панцитопения. Была проведена пункция костного мозга, по результатам которой в миелограмме обнаружено 89% бластов. Для дальнейшего лечения и обследования девочка переведена в специализированное отделение онкологии и гематологии.

При осмотре состояние ребенка было расценено как тяжелое за счет выраженных симптомов интоксикации и умеренно выраженного геморрагического синдрома (гематомы в местах внутримышечных инъекций). В общем анализе крови — анемия (Hb — 61 г/л, эритроциты — $2,34 \times 10^{12}/л$), лейкопения (лейкоциты — $1,02 \times 10^9/л$), тромбоцитопения (тромбоциты — $35 \times 10^9/л$), СОЭ — 133 мм/час. При УЗИ — эхографические признаки выраженной гепатоспленомегалии. Были проведены цитохимическое, цитогенетическое исследование костного мозга, а также иммунофенотипирование лейкемических клеток. На основании данных анамнеза, клинической картины и проведенного обследования поставлен диагноз: «Острый лимфобластный лейкоз, L1-L2 по FAB, BII-иммунологический вариант, первый острый период. С91.0». Была начата терапия по программе ALL-MB-2015, достигнута клинико-гематологическая ремиссия ОЛЛ. С 21.11.2018 прекращена поддерживающая терапия по программе ALL-MB-2015.

Данный случай является классическим примером ошибок, допущенных при проведении диагностики артрита и ОЛЛ, а именно:

1) клиника: при системных артритах у детей, как правило, сначала появляется лихорадка, а затем постепенно — поражение суставов. При В-линейном ОЛЛ инициальное появление болей в суставах является классическим первым признаком заболевания;

2) изменения в анализах крови: анемия не является типичным и тем более первым проявлением артрита или ревматоидного заболевания. При хроническом течении заболевания анемия может развиваться как один из поздних симптомов, и она, как правило, является гипохромной, близкой к железодефицитной анемии. При ОЛЛ анемия — один из ранних симптомов и, как проявление опухолевого поражения костного мозга, является нормохромной;

3) любые назначения системной стероидной терапии по любому поводу в педиатрии возможны только после исследования костного мозга, полученного из 4 различных точек;

4) в некоторых случаях при сложности интерпретации ситуации в костном мозге важным дополнительным методом диагностики является МРТ костей и суставов. При В-линейном ОЛЛ изменения в суставах радиологически визуализируются в виде периостальной реакции, отека прилегающих мягких тканей и, самое главное, в виде увеличения объема костной ткани, изменения сигнала на МРТ с нечеткими и неровными контурами,

а также накопления контрастного препарата основным объемом опухоли. В то же время при артритах изменения касаются прежде всего капсулы сустава в виде отека мягких тканей и перестройки его структуры, а накопления контрастного вещества и увеличения объема костной ткани не наблюдается.

Заключение. Педиатрам и ревматологам следует иметь высокую настороженность по отношению к костно-мышечным болям, артритам, патологическим переломам, так как под ревматической «маской» могут скрываться онкогематологические заболевания, в том числе острый лимфобластный лейкоз.

ЛЕТАЛЬНЫЙ ИСХОД ГАЛАКТОЗЕМИИ У НОВОРОЖДЕННОГО

Богачева В.М., Абдиева К.Е.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Галактоземия — это наследственная ферментопатия с нарушением обмена галактозы. Распространенность в России составляет 1 : 20 000 новорожденных. Симптомы проявляются уже в первые дни жизни, что связано со вскармливанием ребенка молоком матери или молочными смесями. В результате дефектов ферментов, утилизирующих галактозу, происходит накопление ее метаболитов, оказывающих цитотоксический эффект. Следствием могут быть поражение жизненно важных органов, инвалидизация или летальный исход. Сегодня галактоземия успешно диагностируется при помощи неонатального скрининга. Иногда заболевание развивается настолько стремительно, что приводит к тяжелейшим осложнениям в кратчайшие сроки. Одним из жизнеугрожающих осложнений галактоземии является сепсис, развитие которого связано с ингибированием галактозой фагоцитарной активности лейкоцитов кишечной стенки, а также с созданием благоприятной среды для размножения условно-патогенной флоры.

Клинический случай. Доношенная девочка из семьи с неотягощенным анамнезом, от матери 29 лет, от первой беременности, первых родов. Оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов, масса тела при рождении — 3300 г, длина — 51 см. На 4-е сут жизни появились обильные срыгивания фонтаном сразу после кормления. Ребенок стал отказываться от еды, перестал просыпаться к кормлению, в связи с чем на 6-е сут жизни был госпитализирован в МДГКБ.

При поступлении в ОРИТН общее состояние крайне тяжелое за счет дыхательной недостаточности, геморрагического синдрома, олигурии, гипотонии, синдрома желтухи. Геморрагический синдром проявлялся в виде обильных кровотечений в местах вколов, в области стоп, локтей, темени, кровоизлияний в склеру левого глаза, отхождением геморрагического содержимого по назогастральному зонду. Также определялись субфебрильная лихорадка и дефицит массы тела (18,2%). В анализе крови — анемия, лейкоцитоз, ферментемия, увеличение печеночных трансаминаз и общего билирубина за счет прямой фракции. По данным коагулограммы — ДВС-синдром в фазе гипокоагуляции, в связи с чем назначены протромбиновый комплекс (факторы свертывания крови II, VII, IX, X), менадиона натрия бисульфит с положительной динамикой коагулограммы. В посеве крови на стерильность обнаружен *S. epidermidis*. По результатам первичного клинико-лабораторного обследования диагностирован сепсис стафилококковой этиологии. Пациентке была начата антибактериальная терапия меропенемом в сочетании с ванкомицином. Также была назначена комбинированная кардиотоническая тера-

пия, включавшая в себя допамин, добутамин, адреналин, норадреналин.

На 4-й день госпитализации получен результат тандемной масс-спектрометрии, на основании которого (галактоза — 107 мг/дл) поставлен диагноз: «Нарушение обмена галактозы — галактоземия». Это позволило установить связь с сепсисом, который нередко является тяжелейшим осложнением данной ферментопатии.

В первые дни госпитализации по данным инструментальных обследований органов брюшной полости и почек патологических изменений выявлено не было, однако на 4-е сут госпитализации появились эхографические признаки динамической кишечной непроходимости, диффузных изменений паренхимы печени и стенок желчного пузыря, паренхимы поджелудочной железы, паренхимы почек с гемодинамическими нарушениями. В динамике биохимического анализа крови — азотемия, гипоальбуминемия. В связи с длительной олигурией, переходящей в анурию, а также лабораторно-инструментальными данными, свидетельствующими об остром почечном повреждении, по решению консилиума был проведен перитонеальный диализ. Несмотря на это, у пациентки сохранялась олигурия с тенденцией к анурии.

В неврологическом статусе отмечалась отрицательная динамика: угнетение сознания до комы, атония, арефлексия. Церебральная оксигенация также с отрицательной динамикой — с 60–70 до 27%.

С момента поступления у пациентки отмечалась дыхательная недостаточность, в связи с чем начата ИВЛ под контролем КОС и газового состава крови. По данным обзорной рентгенограммы органов грудной клетки (ОГК) отмечалось снижение пневматизации верхних отделов легких, а через 2 дня после начала ИВЛ определялись инфильтративные изменения в обоих легочных полях.

В связи с прогрессированием нарушений гемостаза (желудочно-кишечное кровотечение, легочное кровотечение — отхождение геморрагического содержимого по эндотрахеальной трубке) многократно проводилась коррекция гипокоагуляции переливанием свежезамороженной плазмы крови, криопреципитата, факторов свертывания. Также проводилась трансфузия одногруппной эритроцитарной массы из-за наличия тяжелой анемии. Эффект от коррекции был кратковременным.

На 18-й день госпитализации состояние резко ухудшилось в виде прогрессирования ДВС-синдрома, развития стойкой брадикардии на фоне массивной кардиотропной поддержки. Дважды успешно проведены реанимационные мероприятия. По КОС — нарастание смешанного ацидоза, на рентгенограмме ОГК — отрицательная динамика, по Эхо-КГ — снижение фракции выброса, снижена

сократительная способность миокарда, также отмечалось снижение почасового диуреза. В 23:35 развилась критическая брадикардия с последующей асистолией. Реанимационные мероприятия в полном объеме оказались неэффективны: стойкое отсутствие сердечной деятельности, кома 3-й степени, атония, арефлексия, двусторонний мидриаз, помутнение роговицы и зрачка. В 00:05 констатирована биологическая смерть ребенка.

Заключение. Таким образом, приведенное описание пациента демонстрирует необходимость своевременного проведения неонатального скрининга, который позволяет поставить верный диагноз и предотвратить развитие такого жизнеугрожающего осложнения, как сепсис. Даже при современном лечении неонатальный сепсис остается тяжелым и прогностически неопределенным состоянием.

МУЛЬТИСИСТЕМНЫЙ ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА, АССОЦИИРОВАННЫЙ С НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ

Головко Е.Д., Абретенёва Д.Д.

Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ПФ РНИМУ им. Н.И. Пирогова

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Детский мультисистемный воспалительный синдром, ассоциированный с SARS-CoV-2, является аналогом тяжелого течения COVID-19 у взрослых (цитокиновый шторм). Проявления мультисистемного воспалительного синдрома у детей схожи с синдромом Кавасаки (но могут протекать, в отличие от него, с шоком), поэтому его часто называют «Кавасаки-подобный синдром».

Клинический случай. Пациент М., 5 лет, 23.12.2020 поступил в педиатрическое отделение МДГКБ с жалобами на лихорадку, сыпь, боли в животе, гиперестезию.

Заболевание началось остро 18.12.2019 с фебрильной лихорадки, получал жаропонижающие средства — с умеренным эффектом. Отмечались временами боль в животе, рвота однократно. С 21.12.2019 появилась яркая сыпь на туловище и конечностях, с 23.12.2019 — гиперемия губ, склерит, гиперемия конъюнктив, получал цетиризин. Кашицеобразный стул 2 раза. Тесного контакта с лицами с подтвержденным COVID-19 не имел.

Из анамнеза жизни: ребенок от второй беременности, протекавшей на фоне лабильного артериального давления, вторых самостоятельных родов на 42-й нед. При рождении масса — 3050 г, длина тела — 51 см. Ранее развитие по возрасту.

При поступлении: состояние средней тяжести, ребенок негативен к осмотру, вялый. Рост — 116 см, масса тела — 25 кг, ИМТ — 18,5 кг/м². Кожная гиперестезия. Пальпировались пятнисто-папулезные элементы кольцевидной формы, различных размеров, конфигурации, некоторые элементы со сливанием на животе, бедрах, голенях. Выраженные явления склерита, гиперемия конъюнктив, хейлит, язык яркий, розовый. Отмечалась пастозность стоп и кистей. Пальпировались переднешейные, подчелюстные лимфатические узлы, d = 0,5–1,0 см, единичные, эластичные. Гиперемия задней стенки глотки. Миндалины увеличены (1-я степень). В легких хрипы не выслушивались. ЧДД: 24/мин. ЧСС: 130/мин. Живот при пальпации болезненный, присутствовало активное мышечное напряжение. Стул желтый, кашицеобразный.

В гемограмме от 25.12.2020: лейкоцитоз — $20,52 \times 10^9/\text{л}$, нейтрофилез — 90,6%, тромбоцитопения — $135 \times 10^9/\text{л}$, СОЭ — 44 мм/ч. В биохимическом анализе выраженная воспалительная активность: повы-

шение СРБ (270,0 мг/л), прокальцитонина (19,8 нг/мл), ферритина (881,57 мкг/л), а также гипопроотеинемия (55,75 г/л), гипоальбуминемия (26,81 г/л). Отмечались высокие уровни печеночных ферментов, азотемия. В коагулограмме: D-димер — 3,36 мг/л. Ребенок был обследован на наличие маркеров COVID-19: при серологическом исследовании специфических IgM не выявлено, но получен диагностический титр IgG 35 ед/мл (референсные значения — 0–10), свидетельствующий о перенесенной инфекции.

По результатам инструментальной диагностики: гепатоспленомегалия, по данным электрокардиографии (ЭКГ) от 25.12.2020: синусовая тахикардия и нарушение функции левого желудочка за счет снижения фракции выброса — 50%.

На рентгенограмме легких отмечались инфильтративные изменения с обеих сторон и минимальное количество жидкости в плевральных полостях.

В динамике результаты инструментальной диагностики следующие: по данным Эхо-КГ отмечалась умеренная дилатация левого желудочка (ИКДО — 83 мл/м²), митральная и трикуспидальная регургитация 1–2-й степени. Согласно КТ органов грудной полости: двусторонние полисегментарные инфильтративные изменения с преимущественным поражением паренхимы левого легкого. УЗИ плевральной полости: двусторонний гидроторакс до 260–300 мл с выраженной гиповентиляцией легких.

Вечером 25.12.2020 в связи с нарастанием дыхательной и сердечной недостаточности ребенок был переведен в ОРИТ. На протяжении недели регистрировалась отрицательная динамика в лабораторных показателях: анемия II степени, лейкоцитоз до $46,5 \times 10^9/\text{л}$ со сдвигом лейкоцитарной формулы до миелоцитов, тромбоцитопения до $69 \times 10^9/\text{л}$, нарастание СОЭ до 50 мм/ч, ферритина — до 1842,8 мкг/л, ЛДГ — до 1125 Ед/л, D-димера — до 6,62 мг/л.

В сравнении с более ранними исследованиями отмечалась отрицательная динамика, выражавшаяся в нарастании объема жидкости в плевральных полостях, в появлении свободной жидкости в брюшной полости, а также динамических изменений кишечника, почек.

Таким образом, учитывая данные анамнеза (длительная лихорадка), клиническую картину (хейлит, скле-

рит, сыпь, лимфаденопатия, боли в животе), высокую воспалительную активность, выявленную в анализах, результаты инструментальных исследований (поражение легких, сердца), наличие антител IgG к COVID-19, выставлен диагноз: «Детский мультисистемный воспалительный синдром».

Проводилось лечение дексаметазоном 20 мг/м² тела. Учитывая неэффективность терапии ГКС, тяжесть состояния мальчика, было принято решение о проведении терапии тоцилизумабом 8 мг/кг/введение. Также ребенку проводились инфузионная, антибактериальная, противогрибковая, иммуносупрессивная, антикоагулянтная и антиагрегантная терапия, переливание компонентов крови, кардиотоническая поддержка, пункция плевральных полостей.

На 2-й нед заболевания в анализах крови появился характерный для болезни Kawasaki тромбоцитоз ($800 \times 10^9/\text{л}$), наблюдалось снижение D-димера, фибриногена, уровня лейкоцитов. По данным Эхо-КГ — нор-

мализация ФВ (65%). На фоне проводимой терапии состояние ребенка со значимой положительной динамикой. Купирована лихорадка, воспалительные изменения в анализах крови. Ребенок в удовлетворительном состоянии на 30-й день болезни был выписан домой с рекомендациями продолжить прием ацетилсалициловой кислоты (50 мг/сут).

С 16.02.2021 по 19.02.2021 — плановая госпитализация ребенка в отделение ревматологии для обследования и возможной коррекции терапии. Клинически изменений не выявлено, лабораторные признаки воспалительной активности отсутствовали. Ребенок был выписан домой в удовлетворительном состоянии.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует мультисистемный воспалительный синдром у ребенка, ассоциированный с COVID-19, который требует своевременной диагностики и активной тактики ведения ввиду стремительного развивающейся полиорганной недостаточности и возможной гибели пациента.