

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕТЕРОТАКСИИ У РЕБЕНКА 8 МЕСЯЦЕВ

Денисова Татьяна Сергеевна

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, Нижний Новгород, Российская Федерация

Научный руководитель: Шуткова Алла Юрьевна, к.м.н., доцент, ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, кафедра госпитальной педиатрии

Актуальность. Гетеротаксия (ГТ) — это наследственная патология в виде неопределенного расположения внутренних органов (левый или правый изомеризм) в сочетании с грубыми врожденными пороками развития (ВПР) сердечно-сосудистой системы, легких, желудочно-кишечного тракта. ГТ связана с рядом мутаций, расположенных на 2, 3, 7, 10, 15, 18-й хромосомах. Актуальность проблемы определяется редкостью ГТ, сложностью пренатальной диагностики сочетанных ВПР, отсутствием четко разработанной тактики ведения пациентов, высокой летальностью.

Цель. Представить клинический случай ГТ у ребенка 8 мес.

Клинический случай. Девочка от 1-й беременности на фоне угрозы выкидыша в 6 и 20 нед, мочекаменной болезни, хронического гастродуоденита, холецистита. Роды на сроке 36 нед. Состояние ребенка при рождении средней степени тяжести. На 3-и сут появилась желтуха. В первые месяцы жизни ребенок обследован стационарно, на основании чего диагностированы тяжелые ВПР билиарного тракта, печени, сердца, сосудов. Ребенок оперирован по поводу врожденного порока сердца (ВПС), проведена операция по Muller. Ребенок в 8 мес поступил в Детскую городскую клиническую больницу № 1 Нижнего Новгорода с жалобами на желтушность кожных покровов, малые прибавки в весе, отставание в психомоторном развитии, вялость, отказ от еды. Состояние при поступлении тяжелое. Выражены синдромы желтухи, гепато-лиенальный, задержки в физическом, психомоторном развитии. Лабораторно выявлены тяжелая анемия (гемоглобин — 46 г/л), синдром холестаза (уровень

билирубина — 317 мкмоль/л), цитолиза (аланинаминотрансфераза — 2,46 мккат/л, аспартатаминотрансфераза — 3,71 мккат/л), признаки нарушения белково-синтетической функции печени, нарушение глюконеогенеза, свертываемости крови, диспротеинемия.

Обсуждение. Инструментальное обследование позволило верифицировать диагноз: «Множественные ВПР: сложный ВПС — сердце леворасположенное, правосформированное, декстропозиция корня аорты с двойным отхождением магистральных сосудов от правого желудочка; дефект межжелудочковой перегородки, недостаточность кровообращения 1-й степени; леворасположенная печень, агенезия желчного пузыря, гипоплазия внепеченочных желчевыводящих путей, полиспления. Хронический врожденный холестатический гепатит на фоне ВПР билиарной системы, III степени активности; формирующийся билиарный цирроз печени». На фоне патогенетической, симптоматической терапии состояние ребенка было стабильным. Далее narosli признаки печеночной недостаточности, которая стала причиной смерти пациентки. Ребенок погиб при попытке повторного оперативного вмешательства на сердце. Тяжелый ВПС, атрезия желчного пузыря, ВПР внепеченочных желчевыводящих путей, обратное расположение печени и селезенки, полиспления входят в симптомокомплекс ГТ с левым изомеризмом.

Заключение. Данная патология является инвалидирующей и некурабельной. При планировании повторной беременности родителям рекомендуется генетическое обследование для исключения наследственных факторов развития ГТ.