

25 дней. Лечение: ингаляции будесонидом, кислородотерапия, онкомистин в оба глаза в связи с дакриоциститом, противанемическая терапия, стимуляция дыхательного центра (ДЦ) кофеином в связи с бронхолегочной дисплазией.

Пациент Д. 1-й из МХБА. При рождении: ОНМТ, дистресс-синдром, переведен на ИВЛ. 26.04. пульсация на бедренных артериях отсутствовала. По данным УЗИ органов брюшной полости 26.04: тромб в брюшной аорте (БА). Назначен гепарин 28 Ед/кг/ч. Переведен в ОРИТ на ИВЛ в возрасте 3 сут жизни в тяжелом состоянии, обусловленном дыхательной и сердечной недостаточностями, инфекционным токсикозом, неврологической симптоматикой, врожденной пневмонией, тромбозом БА. УЗИ ОБП 27.04: неокклюзионный тромбоз, гемодинамически значимый стеноз терминального отдела БА. Коагулограмма 27.04: дефицит антитромбина III (АТ III), повышение D-димеров; гепарин в той же дозе, инфузия АТ III 50 Ед в/в. 29.04 экстубирован, переведен на СРАР.

06.05 — самостоятельное дыхание. 07.05 увеличена доза гепарина до 40 Ед/кг/ч. 08.05 АТ III 100 Ед в/в.

11.05 переведен на далтепарин натрия 400 Ед/кг с достижением целевой гипокоагуляции. 18.05 переведен на 2-й этап выхаживания в возрасте 25 дней.

25.05 МСКТ аортография БА: перенесенный тромбоз БА на уровне бифуркации. Лечение: противанемическая, а/б (пневмония, инфекция мочевыводящих путей) терапия; кислородотерапия, ингаляции будесонидом, стимуляция ДЦ кофеином. Дети выписаны в удовлетворительном состоянии, явлений инфекционного токсикоза, дыхательных нарушений нет, от кислорода не зависят; моча санирована; анемия компенсирована, энтерально питаются.

Заключение. Дети с ОНМТ и множественными патологиями потребовали мультидисциплинарного подхода к лечению для улучшения их состояния.

СОЧЕТАНИЕ ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ ФОРМЫ АЛЬФА-ТАЛАССЕМИИ И ДЕФИЦИТА ЖЕЛЕЗА

Дончик Е.И.

Научные руководители: к.м.н., доцент Ларина Л.Е., асс. Хатшуков З.А.

Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Талассемия — это группа наследственных заболеваний крови, которые приводят к нарушению выработки гемоглобина, а тяжесть заболевания зависит от глубины поломки генов. Альфа-талассемия — это форма талассемии, включающая гены *HBA1* и *HBA2*. Во всех нормальных формах гемоглобина присутствуют две альфа-цепи и две другие цепи в зависимости от типа гемоглобина. При альфа-талассемии происходит мутация альфа-цепей гемоглобина. У здорового человека за образование альфа-глобиновых цепей отвечают четыре альфа-глобиновых гена — по два на каждой 16-й хромосоме ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$). Гены могут теряться и мутировать, что сопровождается разным течением заболевания, в нашем клиническом случае у ребенка мутация одного гена в гетерозиготной форме ($-\alpha/-\alpha$ или $-/\alpha\alpha$) — малая форма альфа-талассемии, что сопровождается хронической гипохромной микроцитарной анемией. Малая форма альфа-талассемии редко нуждается в заместительных трансфузиях донорских эритроцитов, но в некоторых случаях частота переливаний у них может учащаться: с возрастом, при развитии спленомегалии, при присоединении инфекций и во время беременности. Большая форма альфа-талассемии требует регулярных трансфузий донорских эритроцитов.

Клинический случай. Мальчик И., 11 лет (12.05.2010 г.р.), 13.02.2022 поступил в отделение гематологии Морозовской ДГКБ в среднетяжелом состоянии.

Anamnesis morbi: с 20.01.2010 впервые выявлено снижение уровня гемоглобина до 90 г/л, отмечались гипохромия, анизоцитоз. На фоне ферротерапии гемоглобин поднялся до 99 г/л с сохраняющимися признаками гипохромии. Мальчик был направлен на обследование в ФНКЦ им. Дмитрия Рогачева, по результатам электрофореза типов гемоглобинов: гемоглобин А — 96,3%, А2 — 2,2%, F — 1,5% (при норме: гемоглобин А > 95%, А2 — 1,5–3,5%, F < 2%). При исследовании наиболее частых делеций с вовлечением альфа-глобинов выявлена делеция 3,7 в гетерозиготном состоянии. На основании проведенных исследований установлен диагноз «альфа-талассемия, гетерозиготная форма». В октябре 2021 г. при плановом УЗИ органов брюшной полости выявлено увеличение селезенки. На протяжении последних

месяцев стало отмечаться динамичное снижение уровня гемоглобина до 80 г/л, в связи с чем в декабре 2021 г. получал пероральную ферротерапию 200 мг 30 дней — без значительного эффекта. Среднетяжелая анемия (80–90 г/л) сохранялась. Госпитализирован в Морозовскую ДГКБ для оценки эффективности ранее проведенной ферротерапии и определения тактики дальнейшего ведения.

Anamnesis vitae: аллергическая реакция на поллиноз и апельсины. Ребенок получает в рационе питания 200–250 г красных сортов мяса ежедневно. Проблем с рационом питания не имеет.

От 14.02.2022. По общему анализу крови выявлены: гипохромная, микроцитарная анемия II степени, сидеропения (2,19 мкмоль/л), показатели ненасыщенной железосвязывающей способности повышены, показатели ферритина в норме.

От 16.02.2022. Из результатов ультразвукового исследования органов брюшной полости были выявлены: признаки увеличения линейных размеров печени. По результатам эзофагогастродуоденоскопии признаки эрозивного рефлюкс-эзофагита нижней трети пищевода А степени (LA классификация), пангастрит, бульбит, дуоденогастральный рефлюкс.

На момент наблюдения в отделении анемия расценена как смешанного генеза (в рамках альфа-талассемии и железодефицитного состояния). Мальчик был консультирован гастроэнтерологом, и ему был поставлен диагноз: «Клинический сопутствующий гастроэзофагеальный рефлюкс с эзофагитом, эрозивная форма без стеноза и кровотечения, клинически сопутствующий антральный гастрит».

Назначена диетотерапия: 1) соблюдение строгого антирефлюксного режима; 2) исключение из диеты кислых фруктов, ягод, овощей и их соков, лука, чеснока, перца, черного кофе, продуктов с большим содержанием жира или усиливающих газообразование в кишечнике. Назначена необходимая терапия: гастроцитопротекторами (1) эзомепразол по 20 мг 2 раза в день; 2) трикалия висмута дицитрат по 120 мг 2 раза, витаминами (омега-3), антибиотиком (амоксциллин 875 мг 2 раза в день), антацидными препаратами, пребиотиками.

17.02.2022. Пациент был выписан домой в удовлетворительном состоянии с рекомендациями о наблюдении гастроэнтеролога, педиатра и гематолога по месту жительства. С целью исключения железорезистентной железодефицитной анемии и ацерулоплазминемии рекомендована плановая сдача концентрации сывороточного гепсидина, меди и церулоплазмينا по месту жительства. Назначен эндоскопический контроль через 4 нед по месту жительства. Учитывая отсутствие эффекта ранее назначенной по месту жительства ферротерапии, под наблюдением проводится дифференциальная диагностика с железодефицитной анемией из-за хронической кровопотери желудочно-кишечного тракта (ЖКТ).

Заключение. В данном клиническом случае у ребенка природа железодефицита не связана с алиментарными факторами и хронической потерей из ЖКТ, что может говорить о нарушении всасывания железа, связанном либо с поражением слизистой оболочки желудка (из обследования: антральный гастрит), либо с ацерулоплазминемией, либо с железодефицитной железорезистентной анемией (IRIDA). Для уточнения природы железодефицита необходимо дальнейшее обследование белков крови, требуется анализ на церулоплазмин и на гепсидин, также необходимо посмотреть динамику лечения антрального гастрита. После чего мы можем узнать точную природу железодефицита в данном клиническом случае у ребенка.

НЕСПЕЦИФИЧЕСКИЙ ПЕРИКАРДИТ, ВОЗНИКШИЙ ПОСЛЕ ОПЕРАТИВНОГО ЛЕЧЕНИЯ ХРОНИЧЕСКОЙ ТРОМБОЭМБОЛИИ ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИИ У ПАЦИЕНТКИ С ГЕМАТОГЕННОЙ ТРОМБОФИЛИЕЙ

Доценко И.И., Осняч Д.А.

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

Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России
ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Гематогенная тромбофилия — врожденное или приобретенное состояние, вызванное нарушениями в системе гемостаза, длительно предрасполагающее к патологическому тромбообразованию, включающее тромбоз у лиц до 40 лет, тромбоз редкой локализации, идиопатический тромбоз, отягощенный семейный анамнез. Венозные тромбозы и тромбоз эмболии у детей не превышают 0,7 случая на 100 000 детского населения, их причиной редко бывает гематогенная тромбофилия, при этом в ее дебюте у 60% пациентов отмечается тромбоз эмболии легочной артерии (ТЭЛА).

При недостаточной настороженности врачей первичного звена в отношении данной патологии, стертой клинической картине, наличии факторов риска в 0,1–9,1% может развиться хроническая ТЭЛА.

Неспецифический перикардит характеризуется острым началом, отсутствием доказанного возбудителя, часто благоприятным течением, однако в 19% случаев может осложниться тампонадой сердца, в 9,1% — рецидивирующим течением.

Клинический случай. Девочка М., 17 лет, в течение 11 лет больна сахарным диабетом 1-го типа, осложненным развитием диабетической полинейропатии, нефропатии, жирового гепатоза, липогипертрофии, обменной катаракты. По данным предыдущих госпитализаций в Морозовскую ДГКБ, колебания гликированного гемоглобина 12,5–14,1%, что свидетельствует о длительной декомпенсации углеводного обмена. В июне и августе 2018 г. в состоянии острого кетоацидоза дважды была госпитализирована в ОРИТ Морозовской ДГКБ. В начале ноября того же года у девочки появились жалобы на одышку, затруднение дыхания, усиливавшееся при физической нагрузке, отеки голеней. Со слов матери, в больнице г. Бишкека проведена КТ органов грудной клетки — выявлена ТЭЛА, однако лечения не проводилось. В конце ноября 2018 г. жалобы купировались самопроизвольно.

08.05.2021 появились боли в грудной клетке, затрудненное дыхание, кашель, отмечалась стойкая гипергликемия до 20 ммоль/л, в связи с чем 12.05.2021 девочка госпитализирована в отделение эндокринологии Морозовской ДГКБ. При поступлении состояние тяжелое, ЧСС — 129 уд./мин,

АД — 101/70 мм рт. ст., SpO₂ — 90–93%, на масочной оксигенотерапии — 94–98%. На ЭхоКГ выраженная дилатация правых отделов сердца, систолическое давление в правом желудочке (СДПЖ) — 75–80 мм рт. ст., легочная гипертензия, недостаточность трикуспидального клапана до 2-й степени. В просвете правой легочной артерии с переходом на ствол легочной артерии локализуется тромб толщиной 9,5 мм, длиной до 35 мм. По данным КТ-ангиографии признаки массивной ТЭЛА с частичным обызвествлением тромботических масс в легочных артериях правого и левого легкого, инфаркт-пневмония, левосторонний гидроторакс, гидроперикард. Выявлено носительство генетических полиморфизмов системы гемостаза: гомозиготная мутация гена ингибитора активатора плазминогена, гетерозиготные мутации генов метилентетрагидрофолатредуктазы (677 С/Т, 1298 А/С), метионин синтазы редуктазы, метионин синтазы, интегрин бета-3.

Учитывая давность формирования ТЭЛА, отсутствие явных признаков декомпенсации, начата антикоагулянтная терапия гепарином в дозе 25 Ед/кг/ч с последующим увеличением дозы до 28, а затем до 30 Ед/кг/ч в виде непрерывной инфузии. С 14.05.2021 переведена в ОРИТ для дальнейшего наблюдения и проведения антикоагулянтной терапии, заместительной терапии концентратом антитромбина III. Также проводились лечение ацетилсалициловой кислотой, амоксициллином, трансфузия альбумина 20%, инфузионная терапия, инсулинотерапия. Учитывая постэмболическую высокую легочную гипертензию, НК2А, рекомендована терапия силденафилом. 25.05.2021 переведена в отделение гематологии для продолжения лечения и обследования. На фоне лечения отмечалась положительная динамика в виде купирования одышки, болевого синдрома, потребности в кислороде, гидроторакса, нормализовался уровень лабораторных маркеров, СДПЖ — 30 мм рт. ст. Тем не менее, сохранялись признаки массивной тромбоз эмболии легочной артерии правого легкого, тромбоз эмболии заднесеgmentарных легочных артерий и их ветвей левого легкого.

Ввиду недостаточной эффективности медикаментозной терапии, наличия легочной гипертензии, флотирующего