

РАЗВИТИЕ МИЕЛОДИСПЛАСТИЧЕСКОГО СИНДРОМА У РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ШВАХМАНА – ДАЙМОНДА

Имшенецкая С.К., Серегина В.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. Синдром Швахмана – Даймонда (СШД) – наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене *Shwachman – Bodian – Diamond syndrome (SBDS)* на 7-й хромосоме 7q11. СШД проявляется экзокринной недостаточностью поджелудочной железы, дисфункцией костного мозга и аномалиями скелета, а также может проявляться сердечными, неврологическими аномалиями и гематологическими нарушениями. СШД является редким заболеванием, его распространенность в мире составляет 1 случай на 75 000 человек. После муковисцидоза СШД считается второй по частоте причиной экзокринной недостаточности поджелудочной железы.

Клинический случай. Пациентка М., 14 лет, 11.01.2022 поступила в гематологическое отделение Морозовской ДГКБ с ранее верифицированным диагнозом «хроническая лейкемия, синдром Швахмана – Даймонда». При поступлении предъявляла жалобы на впервые выявленные анемию 1–2-й степени, тромбоцитопению до $61 \times 10^9/\text{л}$ после перенесенного ОРВИ.

Из анамнеза жизни известно, ребенок от 4-й беременности, в семье трое детей, все с установленным диагнозом СШД, родители имеют бессимптомную форму заболевания. Пациентка М. росла и развивалась в соответствии с возрастом, в 4 года появились симптомы со стороны желудочно-кишечного тракта.

Состояние при поступлении средней тяжести, сознание ясное, цвет кожных покровов и видимых слизистых оболочек бледно-розовой окраски. Гингивиты, стоматиты не отмечались.

В клиническом анализе крови от 11.01.2022: умеренная тромбоцитопения (количество тромбоцитов – $133 \times 10^9/\text{л}$), анемия 1-й степени (гемоглобин общий – 91,0 г/л, количе-

ство эритроцитов – $3,58 \times 10^{12}/\text{л}$), норма сывороточного железа (33,80 мкмоль/л), снижение показателей липазы (5,00 Ед/л) и панкреатической амилазы (2,30 Ед/л). Исследование Epstein – Barr virus VCA: положительно, > 200 Ед/мл (IgG).

По данным миелограммы от 12.01.2022: бластные клетки – 1,4%, гранулоцитарный росток сужен, относительно увеличено количество лимфоцитов – 16,2%, имеются признаки мегалобластного кроветворения, а также фрагментация и уродливость ядер эритрокариоцитов.

12.01.2022 получены результаты цитогенетического исследования: обнаружены комплексные хромосомные перестройки, в том числе с делецией *del(5)(q31)*. При исследовании методом FISH в 80% ядер обнаружена делеция *del(5)(q31)*, в 13% ядер – моносомия 7. На основании данных цитогенетического исследования был диагностирован миелодиспластический синдром, рекомендована трансплантация гемопоэтических клеток как единственный патогенетический метод терапии.

Отмечалась положительная динамика, 20.01.2022 пациентка была выписана из стационара с рекомендациями о дальнейшем наблюдении педиатром, гематологом, гастроэнтерологом по месту жительства. Пациентка направлена в специализированное отделение для трансплантации костного мозга.

Заключение. Синдром Швахмана – Даймонда – редкое, неизлечимое заболевание, характеризующееся различными фенотипическими проявлениями и высоким риском развития миелодиспластического синдрома. На фоне нейтропении могут наблюдаться рецидивирующие вирусные инфекции. СШД требует непрерывной терапии и строгого контроля специалистов на протяжении всей жизни.

ОСЛОЖНЕНИЯ ЖЕЛЧНОКАМЕННОЙ БОЛЕЗНИ И ОСОБЕННОСТИ ДИНАМИКИ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ, СВЯЗЬ С ИНФЕКЦИОННЫМ МОНОНУКЛЕОЗОМ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Карманова С.Е., Наумович Н.С., Бойченко Я.В.

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. Холецистэктомия является второй по статистике (24,4%) операцией после аппендэктомии (26,4%) среди пациентов, госпитализируемых с клиникой «острого живота». В среднем заболеваемость острым холециститом составляет 145 случаев на 100 тыс. взрослого населения. Холецистит у детей с заболеваниями органов желудочно-кишечного тракта встречается в 6% случаев. Показаниями к холецистэктомии могут быть острый и хронический холецистит, обструкция желчного протока. Течение желчнокаменной болезни (ЖКБ) отличается у взрослых и детей. У детей редко развивается холецистит. В основе развития холецистита может быть билиарная гипертензия, возникшая из-за изменения состава желчи. Факторами, провоциру-

ющими изменение состава желчи, являются генетическая предрасположенность (гены, кодирующие HLA-B12, -B18 и др.), факторы внешней среды (вредные привычки, нутритивные нарушения, потребление ненормированной воды), заболевания, подавляющие функции печени. В представленном клиническом случае развился острый калькулезный холецистит на фоне ЖКБ, было решено проводить сфинктеротомию, исходя из обструкции дуоденального сосочка и протокола клинических рекомендаций 2021 г. Даны рекомендации о проведении холецистэктомии в будущем.

Клинический случай. Пациент, 13 лет, повторно обратился в Морозовскую ДГКБ с однократной рвотой, клиникой «острого живота», синдромом токсикоза. Перенесенные