

## 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 лейкоцитропения, 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 –  $91,0 \text{ г/л}$ , количе-

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

щими 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

заболевания: инфекционный мононуклеоз, узловая эритема; хронические заболевания: микросфероцитарная анемия, а также дискинезия желчевыводящих путей, осложненная ЖКБ и реактивным панкреатитом. Вакцинация по индивидуальному графику. Зафиксирован случай выезда за границу менее 2 нед назад. При осмотре замечены желтушность слизистых оболочек, иктеричность склер, болезненность при пальпации живота в правой подреберной области, дефицит массы тела, стул в норме.

Лабораторные данные: инфекции (сифилис, гепатит С и В, ВИЧ) не обнаружены. IgG к SARS-CoV-2 — 57,11 Ед. Отмечались лактоацидоз и гипогликемия, гиперкапния, гипонатриемия, гипокалиемия (0 ммоль/л), гипокальциемия (0 ммоль/л) в первые дни поступления (далее проводилась коррекция водно-электролитного баланса, газов крови), анемия легкой степени тяжести, относительная и абсолютная лимфоцитопения, эозинопения, нейтрофилия, повышение СОЭ. В анализах мочи в динамике наблюдались гематурия, бактериурия, протеинурия, лейкоцитурия, кетонурия, повышение пигментов — билирубина и уробилиногена. В биохимическом анализе крови — гиперферментемия печени, в динамике наблюдалось повышение альфа-амилазы, повышение лактатдегидрогеназы (ЛДГ), смешанная гипербилирубинемия с повышением значений в 5 раз. После лечения гиперферментемия печени исчезла, показатели альфа-амилазы и билирубина повышены с тенденцией к снижению.

Инструментальные данные: при ультразвуковом исследовании (УЗИ) органов брюшной полости в динамике отмечалось расширение холедоха по кистозному типу, левого печеночного желчного протока, увеличение размеров желчного пузыря с неоднородным содержимым и гиперэхогенными включениями (до 10 мм). 14.09.2021 были замечены конкременты в области шейки желчного пузыря, на уровне Фатерова сосочка (в динамике увеличился).

Структура поджелудочной железы неоднородна, гиперэхогенна. Спленомегалия. Магнитно-резонансная холангиопанкреатография (МРХПГ) подтвердила заключения по УЗИ: ЖКБ с осложнениями — острым калькулезным холециститом и реактивным панкреатитом.

Диагноз «K80.1 Острый калькулезный холецистит, желчная колика» был поставлен, исходя из данных анамнеза, клинико-лабораторных и инструментальных данных. Патогенез ЖКБ является интересной частью данного случая, так как в анамнезе жизни у пациента перенесенный инфекционный мононуклеоз и хроническое заболевание — микросфероцитарная анемия. Инфекционный мононуклеоз является триггерным фактором для микросфероцитарной анемии и ЖКБ. Возбудитель инфекционного мононуклеоза оказывает действие на печень и селезенку (гепатоспленомегалия) с нарушением функции органов (гиперферментемия печени), на сердце — с развитием миокардита, на поджелудочную железу — с развитием реактивного панкреатита (УЗИ-признаки и повышение уровня панкреатической амилазы).

Было принято решение о проведении эндоскопической ретроградной холангиографии, папиллосфинктеротомии, ревизии желчных путей с использованием дуоденоскопа Olympus TJF-Q180V и корзинки Dormia. Последующая терапия симптоматическая (инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами, спазмолитики, антисекреторная терапия), антибактериальная (ампициллин + сульбактам, амикацин). Рекомендованы препараты урсодезоксихолевой кислоты, омепразол, антациды, контроль состояния и проведение спленэктомии и холецистэктомии в будущем.

**Заключение.** Представленный случай интересен патогенезом развития ЖКБ и холецистита в детской практике, тактикой ведения подобных случаев, симбиоза хирургического и терапевтического лечения.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПОФОСФАТАЗИИ У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА

Коликова М.А., Буркова К.Г.

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

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

**Актуальность.** Гипофосфатазия — это орфанное, врожденное, генетически обусловленное, метаболическое заболевание, вызванное дефицитом щелочной фосфатазы, возникающим из-за мутации в гене, кодирующей неспецифический тканевой изофермент щелочной фосфатазы, и проявляющееся нарушением минерализации костей скелета и зубов, а также системными осложнениями. Распространенность данного заболевания в России составляет 1 случай на 100 000 населения.

**Клинический случай.** Ребенок, 2 мес, от матери 35 лет с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом: 18 лет — эктопия шейки матки, хирургическая коррекция. Беременность вторая: I триместр — в 4 нед угроза выкидыша, ретрохориальная гематома, II и III триместры — без патологии, 1-е роды путем кесарева сечения в связи с преждевременным излитием околоплодных вод, признаками хронической гипоксии плода, крупным размером внутриутробного ребенка и неготовностью родовых путей. При рождении масса — 4340 г, длина тела — 57 см. APGAR — 7/7 баллов. Обращали на себя внимание относительное уменьшение размеров грудной клетки, мягкие кости черепа, короткая отечная шея, относительное укорочение плечевых костей, брахидактилия стоп, гипотония, гиперподвижность суставов. Рентгенологически: уплощение тел позвонков, деформация головок плечевых костей, повышение порозности костной ткани. На 6-й мин жизни у ребенка отмечалось нарастание дыхательных нарушений, переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) на искусственную вентиляцию легких (ИВЛ). Лабораторно: респираторной ацидоз, нейтрофилез со сдвигом формулы влево, снижение уровня щелочной фосфатазы, лейкоцитурия. Установлен диагноз: «Врожденная пневмония. Гипофосфатазия, перинатальная форма». Лечение: инфузионная, антибактериальная, гемостатическая, кардиотоническая терапия, асфотаза альфа 2 мг/кг/сут.

02.09.2021 ребенок был переведен из ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова в Морозовскую ДГКБ в ОРИТ на ИВЛ. При поступлении состояние тяжелое. Кожные покровы бледно-розовые, переходящая мраморность. Тургор тканей снижен. Отеков нет. Дыхание: ИВЛ. SpO<sub>2</sub> — 95%. Аускультативно: дыхание жесткое, проводится равномерно, ослаблено в нижних отделах, крепитирующие и проводные хрипы. При санации: белесоватая мокрота без патологического отделяемого. Гемодинамика стабильная. АД — 93/55 мм рт. ст.