

СОЧЕТАННАЯ ФОРМА МУКОВИСЦИДОЗА, ТЯЖЕЛОЕ ТЕЧЕНИЕ

Ларина В.С., Попова А.Е.

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

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

Актуальность. Муковисцидоз — это тяжелая системная патология преимущественно детского возраста с ранней манифестацией клинической картины полиорганного поражения, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу. Муковисцидоз, являясь самым частым моногенным заболеванием и характеризуясь прогрессирующим течением, имеет высокую социальную значимость. Заболевание развивается в результате мутации в гене *CFTR* — трансмембранного регулятора проводимости муковисцидоза. Следствием мутации является нарушение функции данного белка, представляющего собой хлорный канал, локализованный на апикальных поверхностях эпителиальных клеток.

В результате патологического функционирования белка нарушается водно-электролитный состав секрета, он становится более густым и вязким. Данные изменения наблюдаются там, где представлен железистый эпителий. Наиболее распространенными и значимыми являются необратимые изменения со стороны дыхательной и пищеварительной систем: хронический бронхолегочный воспалительный процесс с периодическими инфекционными осложнениями и панкреатическая недостаточность составляют основу клинической картины муковисцидоза. Значительный полиморфизм проявлений муковисцидоза обусловлен разнообразием генетических вариантов гена *CFTR*, а также экспрессией генов-модификаторов и влиянием окружающей среды. Механизм нарушения функции *CFTR* варьирует в зависимости от класса мутации, при этом каждая из них может отвечать за более чем один механизм нарушения работы хлорного транспортера.

Исходя из наглядной клинической классификации, составленной на основе рабочей классификации С.В. Рачинского, рекомендаций ВОЗ и Европейской ассоциации муковисцидоза, выделяют две основные формы классического муковисцидоза: легочно-кишечную и легочную, которым дается клиническая характеристика в зависимости от фазы активности процесса, степени дыхательной недостаточности, других проявлений и осложнений. Также неотъемлемой частью описания заболевания у конкретного человека являются генотип (если мутация выявлена) и микробиологический статус. В настоящем клиническом случае мы можем наблюдать пример классического течения муковисцидоза: пациент 10 лет с одной обнаруженной мутацией *N1303K* (II класс, тяжелая, частота в Российской Федерации — 1,5%) и тяжелым течением легочно-кишечной формы.

Клинический случай. Пациент Ф., 10 лет (22.07.2011 г.р.), поступил в Морозовскую ДГКБ 14.12.2021 с жалобами на появление в мокроте примеси крови. Состояние ребенка средней степени тяжести.

Из анамнеза известно, что ребенок наблюдается у специалистов по основному заболеванию: муковисцидоз легочно-кишечная форма, среднетяжелое течение (генотип: *N1303K* не обнаружена, требуется уточнение второй мутации *CFTR*), с хроническим высевом *Ps. aeruginosa*. Со слов матери, ребенок болеет ОРВИ 2–3 раза в год, обострения по бронхитическому типу до 3 раз в год, имеет расстройство аутистического спектра. Постоянно получает терапию по основному заболеванию: дорназа альфа, панкреатин, урсодезоксихолевая кислота, витамины.

05.12.2021, как сообщает мать пациента, у ребенка появились слизистое отделяемое из носа и фебрильная

лихорадка до 39 °С. 07.12.2021 была начата антибактериальная терапия азитромицином. 11.12.2021 самочувствие улучшилось. 13.12.2021 был повторный эпизод повышения температуры тела, а также усилился кашель, по рекомендации специалиста кабинета муковисцидоза начат прием ципрофлоксацина по 500 мг 2 раза в сутки. Вечером 14.12.2021 — единичный эпизод кашля с отхождением алой мокроты после активного поведения ребенка, самостоятельно принят этамзилат и вызвана бригада скорой медицинской помощи.

14.12.2021 госпитализирован в Морозовскую ДГКБ. 15.12.2021 направлен в педиатрическое отделение сочетанной патологии.

При осмотре от 14.12.2021: состояние средней тяжести, контакту недоступен, кожные покровы бледные, нормальной влажности, тургор снижен. Состояние органов дыхания: везикулярное дыхание, ЧДД — 23/мин, SpO₂ — 95%. Сердечно-сосудистая система без признаков патологии, ЧСС — 98 уд./мин. Состояние органов ЖКТ: размер живота увеличен, мягкий, имеется вздутие, болезненности нет. Венозные коллатерали расширены, печень выступает из-под края реберной дуги на 3 см, нижний край печени гладкий, эластичной консистенции, безболезненный. Селезенка при пальпации выступает из-под края реберной дуги на 4 см, консистенция селезенки гладкая, эластичная, безболезненная.

При обследовании выявлены следующие изменения: в общем анализе крови (ОАК) от 15.12.2021 — анемия I степени, тромбоцитопения; в биохимическом анализе крови (БХАК) от 15.12.2021 — уровень аспаратаминотрансферазы (АСТ), глюкозы выше средневозрастного значения, увеличено протромбиновое время и международное нормализованное отношение (МНО); исследование газов крови от 15.12.2021 — ацидоз, снижены парциальное давление CO₂ и концентрация общего гемоглобина в крови, дефицит бикарбонатов. От 17.12.2021 — повышение СО₂; гипоальбуминемия, диспротеинемия; показатели гамма-глутамилтрансферазы (ГГТ), билирубина прямого моноглюкуронида и диглукуронида превышают средневозрастные. Клинический анализ кала от 18.12.2021 — единичные соли жирных кислот (ЖК), ЖК, растительная непереваренная клетчатка, единичные мышечные волокна без исчерченности.

Результаты анализов в динамике: 21.12.2021 — высокие показатели АЧТВ, протромбинового времени, МНО; 24.12.2021 — показатели ОАК в норме; в БХАК — уровни АСТ, ГГТ, билирубина прямого моноглюкуронида и диглукуронида, щелочной фосфатазы повышены.

По данным рентгенографии органов брюшной полости от 15.12.2021: резкое снижение пневматизации петель кишечника, признаки гепатоспленомегалии, для исключения/подтверждения наличия свободной жидкости в брюшной полости пациент Ф. направлен на УЗИ органов брюшной полости. По результатам УЗИ от 15.12.2021: имеются признаки диффузных изменений печени и динамические изменения кишечника. На рентгенограммах органов грудной клетки от 15.12.2021 картина без существенной динамики в сравнении с исследованием от 05.10.2021: определяются двусторонние грубые интерстициальные изменения в обоих легких с наличием на этом фоне распространенных инфильтративных интерстициальных изменений, мелких

бронхоэктазов в различных сегментах обоих легких, многочисленные мелкие субсегментарные ателектазы в средних и верхних отделах легких. КТ органов грудной полости с внутривенным болюсным контрастированием от 20.12.2021: КТ-картина выраженной деформации бронхиального дерева, множественные прибрежно-васкулярные полиморфные очаги, неравномерная пневматизация легочной паренхимы, лимфаденопатия.

На основании полученных данных лабораторных и инструментальных методов исследования подтвержден установленный ранее муковисцидоз, легочно-кишечная форма, тяжелое течение. Хронический обструктивный бронхит, обострение по пневмоническому типу. Дыхательная недостаточность 2-й степени. Хроническая панкреатическая недостаточность тяжелой степени. Цирроз печени (F4 по шкале METAVIR), умеренный стеатоз (S2). На фоне проведенной терапии у пациента с типичной картиной диагно-

за муковисцидоза легочно-кишечной формы наблюдалась положительная динамика.

Заключение. Многие годы единственным возможным лечением муковисцидоза являлась симптоматическая терапия, направленная главным образом на защиту дыхательной системы от инфекций и облегчение синдрома мальабсорбции. В последние годы с применением многокомпонентной терапии, развитием трансплантологии и различных диагностических методов удалось существенно увеличить продолжительность жизни больных. На сегодняшний момент существует патогенетический вариант лечения, заключающийся в функциональной коррекции гена и стабилизации белка. Однако данный метод имеет серьезные побочные эффекты от пожизненного приема препаратов и при этом ограничен только некоторыми мутациями, т.е. не может охватить всех пациентов с муковисцидозом.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРИХОБЕЗОАРА ЖЕЛУДКА У ДЕВОЧКИ 4 ЛЕТ

Малахова Т.И.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Русинова Д.С.

Кафедра факультетской педиатрии ПФ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России
ГБУЗ ДГП 133 ДЗМ

Актуальность. Бezoары — относительно редкая патология в педиатрии, остающаяся часто несвоевременно диагностируемой, что может привести к опасным и жизнеугрожающим осложнениям.

Трихобezoары занимают второе место по распространенности среди всех видов бezoаров. Чаще данному заболеванию подвержены девочки, имеющие патологическую склонность жевать и глотать свои волосы вследствие сильных эмоциональных переживаний, задержки психического развития или психического расстройства, называемого трихотилломанией. На данный момент не разработаны клинические рекомендации по диспансерному наблюдению пациентов после оперативного вмешательства.

Клинический случай. Девочка Н., 4 года 11 мес, была госпитализирована в ДГКБ им. Филатова в 2021 г. с диагнозом «инородное тело в желудке — трихобezoар».

Из анамнеза известно, что ребенок ест свои волосы на протяжении одного года. Из симптомов беспокоили периодические боли в животе, изменения стула и в феврале был эпизод рвоты с частицами волос. С 28.01.2021 наблюдается у детского невролога по поводу повышенной тревожности и поедания собственных волос. Поставлен диагноз: «Невротические расстройства, обсессивно-компульсивный синдром». В августе на приеме у невролога выявлены нарушения речи. Дважды назначался курс терапии никотиноил гамма-аминомасляной кислотой — без особой положитель-

ной динамики. Девочка была направлена на консультацию психиатра, но мать отказалась.

За день до госпитализации девочка жаловалась на боли в животе приступообразного характера, беспокойство, отказывалась от еды. В поликлинике по месту жительства по данным УЗИ органов брюшной полости был поставлен диагноз «бezoар желудка».

При обследовании пищеварительного тракта выявлено болезненное ощущение в эпигастрии и гнилостный запах изо рта. На УЗИ имеются признаки плотного инородного тела в просвете желудка. При ЭФГДС выявлено инородное тело больших размеров, заполняющее весь желудок, представленное конгломератом свалывшихся волос и пищевых масс. Таким образом, результаты инструментальных исследований подтверждают диагноз «трихобezoар желудка». Было проведено оперативное удаление трихобezoара размерами 15 × 20 × 4 см, состоявшего из свалывшихся волос, частиц пищи и слизи. Послеоперационный период протекал без особенностей. Спустя 3 мес девочка была отправлена на консультацию в Научно-практический центр психического здоровья детей и подростков.

Заключение. Важно разработать клинические рекомендации по ведению пациентов с трихобezoаром. Необходим мультидисциплинарный подход к диагностике и реабилитации детей с подобной патологией с обязательным участием врача-психиатра.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СПИНАЛЬНОГО ИНСУЛЬТА

Мамедова Т.М. кызы, Михайловская А.С.

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. Особенностью травм спинного мозга у детей является синдром SCIWORA — повреждение спинного мозга без рентгенологически видимых патологических изменений позвоночника. Неврологическая симптоматика зависит от уровня поражения спинного мозга, при этом

отмечается преобладание двигательных нарушений над чувствительными.

Клинический случай. Пациент А, 8 лет, поступил в Морозовскую ДГКБ 23.11.2021 с жалобами на слабость в ногах, нарушения мочеиспускания. Со слов мамы, за день до