

снижение TREC — 38 (норма 450), снижение Т-клеточного звена иммунитета в виде нарушения соотношения CD4⁺/CD8⁺, индекс 0,2 и выраженное снижение ранних тимических эмигрантов RTE CD4⁺ и CD8⁺. По результатам исследования у ребенка выявили наличие первичного комбинированного иммунодефицита. По жизненным показаниям с иммунозаместительной целью внутривенно вводили иммуноглобулин.

Диагноз поставлен на основании осмотра и иммунологического исследования.

По результатам лечения достигнута положительная динамика в виде купирования интоксикационного синдрома, улучшения общемозговой и менингеальной симптоматики,

снижения вирусной нагрузки. Пациент выписан в удовлетворительном состоянии. Направлен для повторной госпитализации для циклического лечения.

Заключение. Данный клинический случай подтверждает важность в практике врача-педиатра своевременной диагностики иммунодефицитных состояний и внедрения в систему неонатального скрининга тест-системы для количественного определения в сухих пятнах крови и в цельной маркерах наивных Т- (TREC) и В- (KREC) лимфоцитов. Ранняя постановка правильного диагноза позволит повысить эффективность трансплантации гемопоэтических стволовых клеток, тем самым уменьшив смертность и инвалидизацию пациентов.

ОККЛЮЗИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ АРТЕРИИ СЕТЧАТКИ НА ФОНЕ ТРОМБОФИЛИИ У ДЕТЕЙ

Мельник Е.Е., Зяблова И.Ю.

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

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

Актуальность. Тромбофилия представляет собой наследственную или приобретенную предрасположенность к патологическому образованию тромбов в кровеносных сосудах. Чаще всего подобные тромбозы встречаются у людей старшего возраста, однако нельзя забывать о том, что проявления тромбофилии наблюдаются и у детей, даже в периоде новорожденности. Причиной тромбозов у детей является совокупность как врожденных, так и приобретенных факторов.

Одно из редких осложнений тромбофилии — окклюзия центральной артерии сетчатки (ОЦАС). ОЦАС является тяжелой формой глазной патологии, так как имеет стремительное начало и характеризуется стойкой потерей зрения, преимущественно одного глаза. Средний возраст пациентов с ОЦАС составляет 55–60 лет, а в детской практике заболевание практически не встречается. Из-за редкого проявления данного заболевания отсутствуют достоверные данные о частоте встречаемости ОЦАС у детей.

Клинический случай. Пациентка Е., 11 лет. Анамнез жизни: ребенок от 3-й беременности, от 2-х срочных оперативных родов (поперечное положение внутриутробного ребенка, обвитие пуповины). Масса тела при рождении — 3350 г, длина тела — 51 см, APGAR — 9/10 баллов. Вакцинирована по календарю. Перенесенные заболевания: язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки (ремиссия), в начале 2020 г. закрытая черепно-мозговая травма. Наследственность: мать — варикозная болезнь, бабушка и прабабушка по материнской линии — смерть вследствие перенесенного инфаркта миокарда.

Анамнез заболевания: 06.07.2021 на фоне полного здоровья у девочки появился кожный зуд в области правого века, затем — резкое снижение зрения правого глаза. Накануне ныряла в бассейне. Бригадой скорой медицинской помощи введен дробтаверин — без эффекта, после чего пациентка была доставлена в отделение офтальмологии областной больницы г. Саратова. Поставлен диагноз «непроходимость центральной артерии сетчатки справа». Проведено лечение: однократно вводился гепарин, получала местную терапию — без значимого эффекта. Далее была переведена в неврологическое отделение. Было проведено обследование: магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга, эхокардиография (ЭхоКГ) сердца, ультразвуковая доплерография сосудов нижних конечностей — патологии не выявлено. При проведении транскраниальной доплеро-

графии — затруднение венозного оттока в вертебробазиллярном бассейне. По результатам ЭКГ — миграция внутрипредсердного водителя ритма, брадиаритмия 58–75/мин, вертикальное положение электрической оси сердца. 09.07.2021 выписана из стационара. 12.07.2021 обратилась в НИИ им. Гельмгольца, выставлен диагноз «окклюзия центральной артерии сетчатки справа». Рекомендована госпитализация в многопрофильный стационар. В этот же день самостоимом обратилась в приемное отделение Морозовской ДГКБ, госпитализирована в отделение офтальмологии.

При поступлении: состояние средней тяжести, сознание ясное, температура тела — 36,6 °С, артериальное давление — 105/70 мм рт. ст., пульс — 78/мин. В офтальмологическом статусе: Dev по Гиршбергу — 0; Visus OD — движение руки у лица, при офтальмоскопии правого глаза — диск зрительного нерва бледно-розовый, границы ступены, проминирует, зона ишемии по ходу нижневисочной ветви, в макулярной зоне симптом «вишневой косточки», точечные кровоизлияния; Visus OS — 1,0, офтальмоскопия без изменений. Врачом-офтальмологом назначено лечение: винпоцетин 2,5 мг 2 р/день, ацетазоламид 125 мг 1 р/день по схеме 3–1, калия и магния аспарагинат по 175 мг + 175 мг 3 р/день, бензилдиметил аммоний хлорид моногидрат 1 кап. 4 р/день в конъюнктивальную полость правого глаза, дексаметазона натрия фосфат 0,1% по 1 кап. 2 р/день в конъюнктивальную полость правого глаза, тимолола малеат 1 кап. 2 р/день в конъюнктивальную полость правого глаза.

Осмотрена неврологом и ревматологом — патологии не выявлено. При проведении инструментальных обследований (ультразвуковое исследование (УЗИ) полых органов, ЭхоКГ, МРТ глазниц с контрастированием, УЗИ органов брюшной полости) патологии не выявлено. По результатам ЭКГ — ритм ускоренный предсердный, вертикальная электрическая ось сердца.

13.07.2021 консультирована гематологом, в коагулограмме от 13.07.2021 нормокоагуляция. Пациентка переведена в гематологическое отделение для проведения антикоагулянтной терапии: с 13.07.2021 непрерывная в/в инфузия гепарина в дозе 22 Ед/кг/ч. В коагулограмме от 14.07.2021 — гиперкоагуляция, данных за наличие дефицита естественных антикоагулянтов, гиперомоцистемии не получено, лабораторные маркеры антифосфолипидного синдрома и систем-

ной красной волчанки отрицательные. С 20.07.2021 девочка переведена на терапию низкомолекулярным гепарином — далтепарин натрия 100 Ед/кг 2 р/день. В коагулограмме от 21.07.2021 достигнута целевая гипокоагуляция. Выявлено носительство протромбогенных полиморфизмов в генах фолатного обмена, что рассценивается как протромбогенный фактор. С целью профилактики гипергомоцистеинемии пациентке показано назначение терапии витаминами группы В (фолиевая кислота 1 мг 1 р/день + цианкобаламин 1 мг 1 р/день + пиридоксин по 10 мг 1 р/день, внутрь; принимать курсами по 15 дней каждый месяц).

При повторном осмотре врачом-офтальмологом от 15.07.2021: Dev по Гиршбергу — 0; Visus OD — движение руки у лица, при офтальмоскопии правого глаза — диск зрительного нерва бледно-розовый, границы несколько ступенчаты, проминирует, зона ишемии по ходу нижневисочной ветви, в макулярной зоне симптом «вишневой косточки», точечные кровоизлияния в стадии рассасывания, появилось единичное кровоизлияние в наружном отделе макулы; Visus OS — 1,0, офтальмоскопия без изменений.

Офтальмологический статус от 22.07.2021: Dev по Гиршбергу — OD 5–70; Visus OD — движение руки у лица,

при офтальмоскопии правого глаза — диск зрительного нерва бледный, границы четкие, ход и калибр сосудов не изменен, макулярная зона без очаговой патологии; Visus OS — 1,0, офтальмоскопия без изменений. Проведенные офтальмологические исследования: ОКТ — отек уменьшился, кровоизлияния в области центральной ямки в стадии рассасывания. Рекомендовано продолжить терапию.

На фоне проводимого лечения отмечается положительная динамика в виде увеличения зоны периферического зрения правого глаза. 22.07.2021 пациентка выписана из стационара для продолжения лечения под наблюдением педиатра, офтальмолога, гематолога по месту жительства.

Заключение. Хотя окклюзия центральной артерии сетчатки в педиатрической популяции встречается достаточно редко, она должна быть обязательно включена в диагностический поиск при острой потере зрения. Несомненно, данный клинический случай может представлять интерес для педиатров и детских офтальмологов, поскольку своевременно начатое лечение окклюзии улучшает прогноз восстановления зрения. Педиатры должны внимательнее относиться к семейному анамнезу и быть настороженнее в отношении детей с наследственным дефектом системы гемостаза.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ ГИСТИОЦИТОЗА ИЗ КЛЕТОК ЛАНГЕРГАНСА У НОВОРОЖДЕННОГО ПАЦИЕНТА

Мосесова Е.А., Арапова В.В., Пиминова А.В.

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

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

Актуальность. Гистиоцитоз из клеток Лангерганса (эозинофильная гранулема, болезнь Хэнда – Шуллера – Крисчена, болезнь Абта – Леттерера – Зиве) — заболевание, характеризующееся клональной пролиферацией патологических клеток Лангерганса (ПКЛ) и нарушением реактивности иммунной системы. Причиной образования ПКЛ, предположительно, является мутация в гене *BRAF*, приводящая к активации патологического сигнального пути в миелоидных дендритных клетках и развитию заболевания. Аккумуляция ПКЛ в различных органах и тканях приводит к локальному повреждению, нарушению функции пораженных органов и определяет клиническую картину гистиоцитоза. Манифестация заболевания может сопровождаться образованием легочных инфильтратов, костными поражениями, сыпью, дисфункцией печени, эндокринной и кроветворной систем. Частота встречаемости составляет 3–10 случаев на 1 млн детского населения в год, мальчики болеют в два раза чаще, пик заболеваемости приходится на ранний детский возраст.

Клинический случай. Пациент N., мальчик, родился 29.12.2021 от матери 32 лет, от 1-й беременности, 1-х самостоятельных родов в 40 нед (масса — 4000 г, длина тела — 55 см). Состояние при рождении тяжелое, обусловлено синдромом угнетения, множественными геморрагическими высыпаниями с эрозивными поверхностями, дыхательной недостаточностью (ДН) 0–1-й ст. В 1-е сут жизни был переведен на ИВЛ, получал кардиотоническую поддержку и комбинированную антибактериальную терапию. На 2-е сут состояние стабилизировалось и ребенка перевели в ДГКБ им. Филатова, где при инструментальных исследованиях (УЗИ органов брюшной полости, лимфатических узлов, тимуса, КТ органов грудной клетки, органов брюшной полости) обнаружили спленомегалию, лимфоаденопатию, выраженное увеличение вилочковой железы с множественными участками распада и вторичные изменения паренхи-

мы легочной ткани. Клиническая картина соответствовала течению лимфопролиферативного заболевания, для дифференциальной диагностики которого 24.01.2022 выполнили биопсию участка пораженной кожи передней брюшной стенки. По результатам гистологического исследования полученного материала был диагностирован гистиоцитоз из клеток Лангерганса. 27.01.2022 состояние пациента ухудшилось, нарастали признаки ДН, анемия (Hb — 86 г/л).

28.01.2022 ребенок поступил в отделение неонатологии Морозовской ДГКБ в крайне тяжелом состоянии. При осмотре: тахикардия (ЧСС — 164–178 уд./мин), тахипноэ (60–68/мин), Sat O₂ = 92–96%, при беспокойстве уровень сатурации снижался до 78–85%, кожные покровы бледные, с землистым оттенком, одышка в покое, преимущественно инспираторного характера, при аускультации — ослабленное равномерное дыхание, мышечная гипотония. При оценке рефлексов новорожденных определили, что поисковый, ладонно-ротовой, сосательный, защитный, Моро вызывались, патологические рефлексы отсутствовали. В динамике сохранялся субфебрилитет, нарастала ДН. В крови — анемия (Hb — 90 г/л), лейкоцитоз до $21,9 \times 10^9/\text{л}$, абсолютный и относительный нейтрофилез, лимфоцитоз, эозинофилия, повышение уровня С-реактивного белка (СРБ) до 48 мг/мл. Тяжесть состояния, обусловленная выраженной клиникой инфекционного токсикоза, ДН 3-й степени за счет основного заболевания с вероятным присоединением пневмонии на фоне иммунодефицитного состояния потребовали перевода пациента в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН). 30.01.2022 ребенка перевели на ИВЛ, при рентгенологическом исследовании органов грудной клетки диагностированы двусторонние полисегментарные инфильтративные изменения, субтотальное затемнение правого легкого, вероятно, за счет ателектаза верхней доли правого легкого или же дополнительного образования верхнего средостения. При УЗИ брюшной