

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

полости выявлены признаки гепатоспленомегалии. В крови определялась выраженная воспалительная активность (лейкоцитоз, СРБ — 80,1 г/л), гипербилирубинемия, гипергликемия (12,8 г/л), кислотно-основное состояние в динамике компенсировано. Учитывая клиническую картину и клинико-лабораторные данные, у ребенка нельзя было исключить поражение органов риска (печень, селезенка, органы гемопоза), и для подбора противоопухолевой терапии пациент консультирован онкологом. Принято решение начать специфическое таргетное лечение BRAF-ингибиторами (вемурафениб по 97 мг 1 раз в сутки). 01.02.2022 в связи с ухудшением состояния пациента (анемия, потребовавшая гемотрансфузии, СРБ до 174,9 мг/л, повышение прокальцитонина (ПКТ) до 1,76 нг/мл, нарастающий респираторный ацидоз) выполнены перевод ребенка на высокочастотную ИВЛ, а также коррекция антибактериальной и добавление противогрибковой терапии. При иммунологическом обследовании выявлена тенденция к гипогаммаглобулинемии и преимущественно Т-клеточной лимфопении, изменения могли быть обусловлены течением основного заболевания или инфекционного процесса. Была предпринята попытка терапии внутривенным иммуноглобулином, но в связи с реакцией на инфузию (ажитация, тотальная гиперемия) введение отменено. В течение последующих трех дней состояние пациента с положительной динамикой — снижение СРБ до 15,4 мг/л, отрицательный ПКТ, нормализация уровня лейкоцитов, на рентгенограмме легких повышение прозрачности легочных полей, перевод на традиционную ИВЛ. К 06.02.2022 пациентом предприняты эффективные попытки самостоятельного дыхания на фоне минимальных параметров ИВЛ и компенсированного кислотно-основного

состояния, в связи с чем ребенок переведен вначале на неинвазивную вентиляцию легких (СРАР), а к вечеру того же дня — на дотацию кислорода через назальные высокопоточные канюли. По данным контрольного рентгенологического исследования органов грудной клетки от 07.02.2022 зарегистрирована положительная динамика в виде повышения пневматизации обоих легких за счет уменьшения интенсивности инфильтративных изменений. 08.02.2022 пациент был в сознании, дышал самостоятельно, оксигенация стабильная, гемодинамика не нарушена, энтеральное питание усваивает, инициированы попытки кормить через соску. Для продолжения лечения ребенка перевели в отделение трансплантации костного мозга и гемопоэтических клеток. Основной клинический диагноз — «Гистиоцитоз из клеток Лангерганса. Некроз вилочковой железы, поражение паренхимы легочной ткани. Лимфоаденопатия» — подтвержден полученными результатами иммуногистохимического исследования биоптата.

Заключение. Тяжесть состояния пациентов с гистиоцитозом из клеток Лангерганса обусловлена выраженным симптомом интоксикации и поражением органов иммунной и кроветворной систем с развитием вторичного иммунодефицитного состояния. В данном клиническом примере заболевание манифестировало с появления легочных инфильтратов и полиморфной геморрагической сыпи на коже, выявленных с рождения. Присоединение внутрибольничной инфекции на фоне иммунодефицита привело к тяжелой дыхательной недостаточности и увеличению тяжести интоксикационного синдрома. Однако раннее выявление очагов поражения и адекватная своевременная противоопухолевая терапия позволили значительно улучшить состояние пациента.

ТЯЖЕЛАЯ НЕОНАТАЛЬНАЯ ЦИТРУЛЛИНЕМИЯ I ТИПА

Мышкина Е.В., Герасимова Ю.А.

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

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

Актуальность. Цитруллинемия I типа — аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с мутацией в гене ASS1, кодирующем аргининосукцинатсинтетазу, которая участвует в цикле мочевины. Распространенность в России составляет 1 : 57 000 новорожденных. Начало заболевания неспецифично: ребенок отказывается от еды, сонливый, вялый. Затем, по мере накопления в организме аммония, молниеносно развиваются симптомы поражения головного мозга, угнетение сознания до комы, судороги, эпилептические приступы. На данный момент специфической терапии не разработано. Лечение направлено на снижение количества и длительности воздействия нейротоксинов на организм ребенка.

Клинический случай. Девочка В., 30.06.2020 г.р., на 5-е сут жизни была доставлена в ОРИТ Морозовской ГКБ бригадой скорой медицинской помощи из дома с жалобами на аспирационный синдром в состоянии клинической смерти. Респираторная и инфузионная терапия не проводилась. В ГКБ проведен полный комплекс реанимационных мероприятий с положительным эффектом.

Анамнез жизни: ребенок от 2-й беременности, 2-х срочных самопроизвольных родов. Течение беременности без особенностей. Роды произошли 30.06.2020 в 6:30 в собственной машине по пути в родильный дом. В роддоме ребенка оценили по APGAR 8/9 баллов, масса при рождении — 3080 г, длина тела при рождении — 49 см. 02.07.2020 в удовлетворительном состоянии выписана домой. Наследственность и аллергоанамнез не отягощены.

Анамнез заболевания: 02.07.2020 мать отмечала вялость ребенка и отказ от еды, по рекомендации педиатра ребенка насильно кормили из шприца и ложки. Отмечался акроцианоз, кожные покровы субиктеричные на бледном фоне. За сутки со 02.07 по 03.07.2020 — полное отсутствие мочи. Резкое ухудшение состояния в 2:00 04.07.2020, мать будила ребенка для кормления, девочка была вялая и не открыла глаза. Мать попыталась покормить ребенка, ввела в рот грудное молоко, но у ребенка отсутствовала какая-либо реакция.

Состояние при поступлении тяжелое. Масса тела — 3126 г, длина — 51,5 см. Температура тела — 36,5 °С. Кожа, видимые слизистые оболочки бледные, отечность голеней и стоп. ЧДД — 45/мин, SO_2 — 98–100%. В легких дыхание ослаблено с двух сторон, выслушивались проводные хрипы. Тоны сердца ритмичные, звучные. Систолический шум в 1-й и 5-й точке аускультации. ЧСС — 145 уд./мин. Живот мягкий, безболезненный. Печень +2 см от края реберной дуги, нормальной консистенции. Селезенка +1,5 см. Стула при осмотре не было. Моча светло-желтая.

Ребенок в состоянии оглушения, вялый. Глаза открывала неохотно, глазные яблоки плавающие. На осмотр реагировала гримасой плача. Судорог и менингеальной симптоматики не было. Поза гипотоничная, распластанная. Мышечный тонус чуть выше в руках. Физиологические рефлексы не вызывались.

При обследовании: декомпенсированный метаболический ацидоз (pH — 7,04, pCO_2 — 65,8 мм рт. ст., pO_2 —