

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 кровяной 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 ЦИТРУЛИНЕМИЯ 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. Цитрулинемия 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 ОПИТ Морозовской ДГКБ бригадой скорой медицинской помощи из дома с жалобами на аспирационный синдром в состоянии клинической смерти. Респираторная и инфузионная терапия не проводилась. В ДГКБ 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, SO₂ — 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 открыла 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 рефлекссы не вызывались.

При обследовании: декомпенсированный метаболический ацидоз (pH — 7,04, pCO₂ — 65,8 мм рт. ст., pO₂ —

167,4 мм рт. ст., sO_2 — 98,5%, SB — 12,2 ммоль/л). Гемограмма: тромбоцитопения (48×10^9 /л). Биохимия крови: ферментемия (АСТ — 422 Ед/л, АЛТ — 168 Ед/л), гипогликемия (2 ммоль/л), гиперлактатемия (9,3 ммоль/л), гиперкалиемия (11,9 ммоль/л), гиперхлоремия (126 ммоль/л). Коагулограмма: гипофибриногенемия (0,79 г/л), снижение активности факторов протромбинового комплекса (ПТИ — 47%).

Рентгенография органов грудной клетки: инфильтративные изменения в медиальных отделах обоих легких. ЭхоКГ: диффузная гипокинезия левого желудочка, незначительное снижение глобальной сократимости левого желудочка, ФВ — 52%. Открытое овальное окно, $d = 2,5$ мм, с лево-правым сбросом. Нейросонография: без структурных изменений.

С 04.07 по 12.07.2020 ребенок находился на ИВЛ в коме, проводилась инфузионная, кардиотоническая, седативная терапия. В динамике сохранялись ацидоз, повышение печеночных ферментов, гипокоагуляция, тромбоцитопения, гипопроteinемия, несмотря на энтеральное питание повышенной калорийности, ребенок терял в массе.

Проводилась дифференциальная диагностика причины резкого ухудшения состояния ребенка дома между массивным аспирационным синдромом, тяжелым течением пневмонии, развитием септического процесса, критическим врожденным пороком сердца, нарушением белкового обмена. На основании отягощенного анамнеза, клинической картины, результатов обследования заподозрен диагноз — пневмония. Положительная динамика на противомикробной и антимикотической терапии. Возбудителя выявить не удалось. До 08.07.2020 генез комы предполагался следствием перенесенной тяжелой асфиксии. 08.07.2020 девочка была консультирована генетиком. Tandemная масс-спектрометрия: обнаружено повышение цитрулина — 2630,05 мкмоль/л, метионина, аммония, предположено нарушение цикла мочевины. Анализ на органические кислоты мочи: оротовая кислота — 96,65 ммоль/моль. Предварительный диагноз: «Цитрулинемия I типа». Проведен молекулярно-генетический анализ — панель «наследственные метаболические заболевания». До получения результатов ребенку были назначены препарат бензоата натрия и низкобелковая диета.

За время госпитализации у ребенка отмечались легочные кровотечения, гипокоагуляция, гипофибриногенемия, что потребовало гемостатической терапии (длительный курс менадиона натрия бисульфата, свежезамороженной плазмы, криопреципитата, концентрата факторов протромбинового комплекса) с положительным эффектом.

У девочки двукратно отмечались судороги на фоне отека мозга. С 06.07.2020 при нейросонографии, сохраняющиеся затем в динамике, выявлено повышение эхогенности вещества перивентрикулярных зон головного мозга, области таламуса и базальных ядер. Отмечалась гемодинамически значимая межполушарная асимметрия кровотока по средним мозговым артериям до 20%. С 11.07.2020 в неврологическом статусе положительная динамика, ребенок в сознании, на осмотр реагировал вяло, поза «лягушки», мышечный тонус снижен диффузно, безусловные рефлексы не вызывались. 20.07.2020 при нейросонографии в просвете сагиттального синуса визуализировались массы средней эхогенности. 22.07.2020 с помощью КТ головного мозга с контрастированием подтвержден синус-тромбоз. Учитывая склонность к гипокоагуляции, назначена терапия гепарином в низкой дозе.

17.08.2020 был получен результат молекулярно-генетического анализа: выявлено компаунд-гетерозиготное состояние в гене *ASS1*. Диагноз: «Нарушение обмена цикла мочевины — недостаточность аргининосукцинатсинтетазы (цитрулинемия I типа)». Назначена симптоматическая терапия: бензоат натрия 500 мг 3 р/сут, L-аргинин 500 мг/сут, низкобелковая диета (белок — 1,5–1,7 г/кг/сут).

Наблюдалась положительная динамика: уровень сознания нарос, подобраны энтеральное питание и антикоагулянтная терапия, снизился уровень аммония в крови, начал регистрироваться кровоток в сагиттальном синусе. 19.08.2020 девочка в стабильном состоянии была выписана домой, даны рекомендации продолжить терапию и проводить постоянный контроль уровня аммония в крови.

Неоднократно была госпитализирована в Морозовскую ДГКБ с жалобами на снижение аппетита, вялость, рвоту. Отмечалось повышение уровня аммония до 177–400 мкг/дл, без синдрома цитолиза. Проводили инфузионную терапию, коррекцию дозы бензоата натрия. В ноябре 2021 г. по заключению консилиума и врачебной комиссии к основной терапии был добавлен препарат глицерол фенилбутират с целью достижения целевого уровня аммония (до 110 мкг/дл). В стабильном состоянии ребенок выписан из стационара.

Заключение. Девочка является единственным пациентом в Московской области с данным диагнозом. Несмотря на редкость заболевания, описанный клинический случай цитрулинемии I типа представляет научно-практический интерес в практике педиатров, неонатологов, неврологов, поскольку ранняя диагностика гипераммониемии и своевременно начатое лечение позволяют сохранить жизнь ребенка, предупредить тяжелые неврологические последствия и снизить риск инвалидизации.

ДЕМОНСТРАЦИЯ ПАЦИЕНТА С САРКОИДОЗОМ ЛЕГКИХ, ЮВЕНИЛЬНЫМ ИДИОПАТИЧЕСКИМ АРТРИТОМ И ХРОНИЧЕСКИМ МУЛЬТИФОКАЛЬНЫМ ОСТЕОМИЕЛИТОМ

Наумович Н.С., Карманова С.Е., 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. Саркоидоз встречается во всем мире и поражает представителей обоих полов разного возраста. По статистике, это заболевание получило наибольшую распространенность среди мужчин: 9,0 на 100 тыс. населения мужского пола, для женщин это число составляет 7,8 на 100 тыс. В его основе лежит системное воспаление неуточненной этиологии, предполагается, что причиной может стать генетическая пред-

расположенность, а триггером — ревертанты *Mycobacterium tuberculosis*, пропионовокислые бактерии, стресс и частое употребление иммуномодуляторов. Саркоидоз характеризуется образованием неказеифицирующихся саркоидных гранулем (НСГ), а также поражением различных органов и тканей.

Уникальность данного клинического случая заключается в том, что наряду с саркоидозом у пациента в подростково-