

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-

вом возрасте манифестируют ювенильный идиопатический артрит (ЮИА), признанный самым инвалидирующим заболеванием среди ревматических болезней детей, и хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит (ХРМО), который, вероятно всего, стал следствием нарушения иммуновоспалительного ответа, сопровождающегося усиленной продукцией провоспалительных цитокинов.

Клинический случай. Мальчик М., 15 лет, 02.09.2021 поступил в Морозовскую ДГКБ с жалобами на боль в тазобедренных, коленных суставах, острую боль в шее и спине, отказ от ходьбы.

Из анамнеза: ребенок родился естественным путем на 32–33-й нед, во время беременности у матери была угроза выкидыша. Физически развит (учился в школе олимпийского резерва). С раннего детства проявления аллергии в виде atopического дерматита, поллиноза, с 6 лет — бронхиты с астматическим компонентом. Ранее неоднократно находился на стационарном лечении с пневмонией, вызванной микоплазменной и хламидийной инфекциями, также в анамнезе присутствует гиперсенситивный пневмонит. В марте 2017 г. по результатам КТ проведена биопсия легкого, были обнаружены НСГ. В это же время у ребенка появились первые боли в правом тазобедренном суставе, которые связывали с внелегочными проявлениями саркоидоза легких. Пациент неоднократно госпитализировался для лечения установленного диагноза «саркоидоз легких с внелегочными проявлениями».

Результаты инструментального обследования: магнитно-резонансная томография шейного отдела позвоночника (МРТ) — выраженная деструкция тела С6 позвонка с наличием мягкотканного субстрата, была выполнена краевая резекция позвонка с биопсией; электрокардиография (ЭКГ) — при послеоперационном обследовании выявлены синусовая аритмия, брадикардия, синдром ранней реполяризации желудочков; видеотрахеобронхоскопия (ВТБС) — диффузное легочное кровотечение; вентрикулография сердца (ВГ) — окклюзия верхнедолевой и среднедолевой правой легочной артерии, расширение бронхиальных артерий. Рентгенография легких — в период с 16.09 по 21.09.2021 наблюдалась отрицательная динамика в виде нарастания интенсивности зон инфильтрации, перибронховаскулярных инфильтративных изменений в нижнемедиальных отделах с обеих сторон, наличия выпота в правой плевральной полости, уменьшения объема правого легкого, правый корень на фоне изменений не дифференцировался, левый корень пониженной структурности, субсегментарные ателектазы, фиброзные изменения. Компьютерная томография (КТ) — картина подтвердила рентгенологическое заключение. Помимо этого, наблюдалось увеличение раз-

мера лимфатических узлов (ЛУ), не визуализировались ветви легочной артерии (ЛА) к верхней и средней долям справа, ЛА к нижней доле справа сужена. Сцинтиграфия костей скелета в 2 проекциях — асимметрия накопления радиофармакологического препарата (РФП) в области грудино-ключичных сочленений, стернальных отделов ключиц, акромиальных отростков, больших вертелов бедренных костей. Для морфологической верификации диагноза была выполнена биопсия, по результатам гистологического исследования диагностирован ХРМО. Эхокардиография (ЭхоКГ) — структурных и гемодинамических нарушений выявлено не было, найдена дополнительная трабекула левого желудочка.

Данные лабораторных исследований: тромбоцитоз, абсолютный моноцитоз, лимфоцитоз, нейтрофилез, повышение СОЭ до 25 мм/ч, гиперфосфатемия, повышение фибриногена до 5,46 г/л, С-реактивный белок (СРБ) — 50 мг/л, повышение АЧТВ, тромбинового времени, гипокоагуляция по ПТИ — 43%, ревматоидный фактор отрицательный, IgG — 15 г/л, IgA — 3 г/л, IgM — 1,6 г/л, тенденция к гипергаммаглобулинемии на фоне текущего активного воспалительного процесса при госпитализации, ИФТ лимфоцитов CD3⁺ — 76%, CD4⁺ — 39%, CD8⁺ — 33%, CD19⁺ — 8%, NK — 12%, незначительное снижение В-лимфоцитов.

Ребенок был консультирован врачом-гематологом, ревматологом — назначена пульс-терапия глюкокортикостероидами (ГКС) по 1000 мг в/в капельно. Врачом иммунологом-аллергологом было выдвинуто предположение о возможном нарушении функции фагоцитоза. Проводилась иммуносупрессивная терапия — сульфасалазин, пульс-терапия — метилпреднизолон, преднизолон, антикоагуляционная терапия — гепарин, антибактериальная терапия — цефепим, линезолид, азитромицин, терапия НПВС, ингибиторы протонной помпы для предотвращения возникновения НПВС-гастропатии, антиаритмическая терапия — калия аспаргинат, регулятор кальциево-фосфорного обмена — кальций D₃.

При выписке состояние удовлетворительное, лихорадка купирована, кровохарканье уменьшилось, болевой синдром регрессировал, но отмечается умеренный болевой синдром в шейном отделе позвоночника. Ребенок выписан с основным диагнозом: «M08.0 Ювенильный идиопатический артрит, олигоартрит, сакроилеит, активность 1–2, рентгенологическая стадия 2. Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит». Сопутствующие заболевания: D86.0 Саркоидоз легких. Внутрибольничная правосторонняя полисегментарная пневмония. Плеврит. Острая респираторная недостаточность 2-й степени.

Заключение. Представленный клинический случай интересен сочетанием иммунопатологий, которые, предположительно, имеют единый источник происхождения.

БОЛЕЗНЬ ВИЛЛЕБРАНДА, ВИТАМИН-В₁₂-ДЕФИЦИТНАЯ АНЕМИЯ У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ ДИСПЛАЗИЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Оганян В.Г.

Научный руководитель: к.м.н. Гордеева О.Б.

Кафедра факультетской педиатрии ПФ ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова Минздрава России
ФГБНУ ЦКБ РАН

Актуальность. Болезнь Виллебранда является заболеванием системы гемостаза, которое наследуется по ауто-сомно-доминантному или ауто-сомно-рецессивному типу и проявляется частичным количественным или полным дефицитом фактора Виллебранда (ФВ), а также его качественными нарушениями.

Характеризуется повышенной кровоточивостью, слизисто-кожными проявлениями в виде экхимозов, а также меноррагиями, носовыми, десневыми и кишечными кровотечениями.

Целью лечения пациентов с болезнью Виллебранда является прежде всего нормализация агрегационной функ-