

Тезисы участников X Всероссийской научно-практической студенческой конференции «Мазуринские чтения». Часть 1

От редакции: 26 ноября в РНИМУ им. Н.И. Пирогова прошла ежегодная X Всероссийская научно-практическая студенческая конференция памяти заведующего кафедрой пропедевтики детских болезней педиатрического факультета Андрея Владимировича Мазурина — «Мазуринские чтения».

Клинический случай ведения позднего недоношенного новорожденного в условиях второго этапа выхаживания

Алавердян О.О., Манучарян М.В., Ибрагимова Д.Н., Коджаева А.Р.
Научный руководитель: Саркисян Е.А., к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация
ГБУЗ «Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского ДМЗ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. В последнее время как в отечественной, так и в мировой неонатологии особое место занимает изучение проблем заболеваемости и выхаживания поздних недоношенных детей. В зарубежной литературе их также включают в группу близких к доношенным. Они рождаются при сроке беременности от 34 до 37 нед (36 нед 23 ч, 59 мин, 59 с), имеют сравнительно развитую сурфактантную систему, ряд психоневрологических, морфофункциональных особенностей; более зрелые по сравнению с глубоко недоношенными, однако отличаются от здоровых доношенных детей. Респираторный дистресс-синдром у поздних недоношенных новорожденных (РДСН) развивается при количественном дефиците сурфактанта и чаще у детей от матерей, не получивших антенатальную профилактику стероидами. Предрасполагающими факторами рождения недоношенных детей являются внутриутробные инфекции, усугубляющие гипоксические изменения в мозговом веществе. Вследствие перинатальных поражений центральной нервной системы (ЦНС) развиваются отклонения, приводящие к развитию психически и физически неполноценного ребенка. Грудное молоко и раннее начало грудного вскармливания уменьшают возможность развития наркотизирующего энтероколита. Фетальные коммуникации у таких детей остаются открытыми в течение 1-го года жизни. Развитие инфекционного процесса, приводящее к функциональным и метаболическим нарушениям, могут вызвать нарушения функций сердечно-сосудистой системы.

Клинический случай. Девочка К., 3-и сут жизни, поступила в отделение 2-го этапа выхаживания в тяжелом состоянии с клиникой дыхательных расстройств, инфекционного токсикоза, неврологической симптоматикой синдрома угнетения.

Из анамнеза: ребенок от 3-й беременности, 2-х родов (1 — медицинский аборт), протекавшей на фоне угрозы прерывания во 2-м триместре. Роды оперативные, пре-

ждевременные, на 34-й нед (гипоксия плода, преждевременная отслойка нормально расположенной плаценты). Антенатальная профилактика РДС не проводилась. Масса тела при рождении — 2440 г, длина тела — 47 см, APGAR — 7/7 баллов. Состояние при рождении оценивалось как тяжелое за счет симптомов дыхательной недостаточности (втяжение уступчивых мест грудной клетки, ЧДД — 80/мин, по шкале Сильвермана — 6–7 баллов, большое количество крепитирующих хрипов), риска реализации внутриутробной инфекции (ВУИ), неврологической симптоматики в виде синдрома угнетения. Проводилась неинвазивная искусственная вентиляция легких с последующим переходом на респираторную поддержку с положительным давлением в дыхательных путях (nCPAP)+6,0 до 2-х сут жизни.

Учитывая наличие выраженных признаков дыхательной недостаточности, кислородную зависимость, данные рентгенологического обследования (РДСН), выполнена заместительная терапия сурфактантом (порактант альфа 200 мг/кг). Состояние ребенка с улучшением, однако отмечается нарастание признаков инфекционного процесса: нарастание синдрома угнетения, вялость, мышечная гипотония, снижение физиологических рефлексов, серо-землистый оттенок кожных покровов с выраженным мраморным рисунком, наличие перорального цианоза при нагрузке, аускультативно приглушение и нарушение ритмичности сердечных тонов.

Результаты обследования: в клиническом анализе крови — анемия, лейкоцитоз; в клиническом анализе мочи — гематурия, лейкоцитурия, цилиндрурия; биохимический анализ крови — непрямая гипербилирубинемия, повышение С-реактивного белка. Рентгенография органов грудной клетки — признаки респираторного дистресс-синдрома. ЭКГ — преобладание потенциалов правого желудочка, изменения в миокарде. Holter-исследование — синусовый ритм, регистрируются одиночные наджелудочковые экстрасистолы с эпизодами

бигеминии и тригеминии. ЭхоКГ: открытое овальное окно (2,3 мм) со сбросом крови слева направо. Консультация невролога: гипоксически-ишемическое поражение ЦНС. Синдром вегетативных нарушений. Осмотр офтальмолога: группа риска по развитию ретинопатии недоношенных.

Учитывая клиническую симптоматику дыхательных расстройств, инфекционного токсикоза, неврологическую симптоматику синдрома угнетения, данные объективного исследования, поставлен следующий клинический диагноз. 1. Синдром дыхательных расстройств. ВУИ. Инфекция мочевыводящих путей. 2. Нарушение сердечного ритма (суправентрикулярная экстрасистолия). ОО — 2,3 мм. Нарушение кровообращения 0 степени. Осложнение: Дыхательная недостаточность 0–1. Сопутствующий: Гипоксически-ишемическое поражение центральной нервной системы. Неонатальная гипербилирубинемия. Ранняя анемия недоношенных. Кандидозное поражение кожных покровов. Риск развития ретинопатии недоношенных. Недоношенность 34 нед.

Вскармливание ребенка — грудное, сцеженным нативным молоком матери. Получаемое лечение включало: правильно организованный лечебно-охранительный

режим, антибактериальную терапию согласно чувствительности выявленных микробов, противогрибковую, антигеморрагическую, ингаляционную, фото- и симптоматическую терапию. На фоне проводимой терапии состояние ребенка с положительной динамикой, признаков дыхательной недостаточности и инфекционного токсикоза нет, отмечается прибавка в весе. Ребенок был выписан на 20-й день жизни домой в удовлетворительном состоянии под амбулаторно-поликлиническое ведение пациента в соответствии с рекомендациями.

Заключение. Таким образом, у поздних недоношенных детей присутствуют фактически все основные патологические состояния, свойственные неонатальному периоду. Антенатальная профилактика респираторного дистресс-синдрома, ранние и правильно организованные лечебно-профилактические мероприятия сразу после рождения, своевременная диагностика и корректное лечение с использованием современных протоколов, учитывая возможность развития разных патологий для этого возраста, правильное их наблюдение и ведение в постнатальном периоде являются залогом уменьшения длительности госпитализации и в дальнейшей инвалидизации подрастающего поколения.

Поздняя диагностика врожденной тромбофилии

Богачева В.М., Абдиева К.Е.

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

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Гематогенная (врожденная) тромбофилия представляет собой склонность к развитию рецидивирующих тромбозов, при которой определяется дефицит естественных антикоагулянтов. Возможен отягощенный семейный анамнез по сердечно-сосудистым заболеваниям: инфаркт миокарда, ишемический инсульт и т.п. Также для гематогенной тромбофилии характерно носительство множественных протромботических полиморфизмов, например мутации генов *FII*, *FV* (фактор Лейдена), *PAI-1* и др.

Протромбин (коагуляционный фактор II) является субстратом для образования тромбина, который катализирует образование из фибрина основы тромба. Полиморфизм гена *FII* приводит к его повышенной экспрессии и увеличивает риск тромбоза. Гетерозиготными носителями гена являются 2–3% представителей европейской расы.

Фактор V активирует образование тромбина из протромбина. Точечная мутация гена *FV* придает устойчивость активной форме фактора Лейдена к расщепляющему действию протеина С, что приводит к гиперкоагуляции. Частота встречаемости в популяции — 2–6%.

Белок PAI-1 ингибирует активность тканевого активатора плазминогена, отвечающего за образование плазмина, и, следовательно, подавляет фибринолиз. Его мутация приводит к увеличению его экспрессии, а также к понижению уровня плазмина и уменьшению скорости протеолиза фибринового сгустка.

Клинический случай. Пациент Р., 17 лет, поступил в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу (МДГКБ) с жалобами на тянущие боли в области крестца, иррадиирующие по задней поверхности левого бедра, отек левой ноги.

Анамнез жизни: раннее развитие по возрасту. Профилактические прививки по Национальному календарю. Аллергоанамнез: поллиноз.

26.04.2019 оперирован в ДГКБ им. Филатова по поводу острого флегмонозного аппендицита. 01.05.2019 выписан в стабильном состоянии. В тот же день появились боли в левой ягодичной области, области крестца. 04.05.2019 в связи с усилением болей, мешающим нормальной жизнедеятельности, обратился в ДГКБ им. Филатова, где была проведена ультразвуковая доплерография (УЗДГ) подвздошных сосудов, по результатам которой выявили тромбоз левой подвздошной вены. Госпитализирован в МДГКБ.

При осмотре: отек мягких тканей левой ноги разница окружностей до 4 см. 06.05.2019 по данным УЗДГ сосудов нижних конечностей: слева наружная подвздошная, общая бедренная (ОБВ), верхняя половина поверхностной бедренной (ПБВ), глубокой бедренной (ГБВ), большой подкожной вен (БПВ) расширены, просвет окклюзионно заполнен неоднородными тромботическими массами, кровоток не определяется. В коагулограмме повышение Д-димера — 2060,5 нг/мл (0,0–230,0 нг/мл), АЧТВ — 55,4 с и снижение протромбинового индекса (ПТИ) — 65,0% на фоне антикоагулянтной терапии, снижение уровня протеина S — 36%, протеина С — 55%, анти-Ха-активность — 0,38 Е/мл. Отрицательные прямая проба Кумбса и волчаночный антикоагулянт исключают антифосфолипидный синдром.

По результатам генетического исследования у пациента обнаружены гетерозиготные мутации *FV Leiden* (ген фактора V), *G20210A* в гене протромбина (фактор II), *4G/5G* в гене *PAI-1* (ген ингибитора активатора плазминогена-1), *G29926C* в гене *THBS* (ген тромбоспондина-4), *S807T* в гене *GpIa* (ген гликопротеина III). Аналогичные мутации были обнаружены в геноме матери ребенка, что подтвердило наследственный характер заболевания.

В связи с данными результатами поставлен окончательный диагноз: гематогенная тромбофилия (дефи-

цит естественных антикоагулянтов — протеинов S и C, наличие множественных протромботических полиморфизмов, в том числе гетерозиготных мутаций факторов II и V (Лейден), ингибитора активатора плазминогена). Осложнение: левосторонний илеофemorальный венозный тромбоз.

Лечение: гепарин с увеличением дозы от 18 до 30 ЕД/кг/ч непрерывной инфузией до 20.05, концентрат антитромбина III 1000 ЕД в/в струйно № 5 — 11, 14, 16, 18, 20.05; концентрат протеина С в/в струйно 1500 ЕД № 2 — 22 и 24.05, далтепарин натрия 10 000 ЕД × 2 р/д п/к 20 и 21.05, надропарин кальция 11 400 ЕД × 2 р/д 22–24.05. В контрольной коагулограмме после проведенного лечения: Д-димер — 1701,5 нг/мл (0,0–230,0 нг/мл), АЧТВ — 63,8 с, ПТИ — 59,0%, протеин S — 32,8%, протеин С — 62%, анти-Ха-активность гепарина — 1,13 Е/мл (достигнут целевой уровень). На повторном УЗДГ отмечалось начало реканализации тромба. С положительной динамикой выписан домой в удовлетворительном состоянии под наблюдение педиатра, гематолога, кардиолога по месту жительства на антикоагулянтной терапии в виде далтепарина натрия 10 000 ЕД или надропарина кальция 11 700 ЕД (разовая доза) 2 р/д п/к не менее 3 мес под контролем уровня анти-Ха-активности (целевые значения 0,5–1,2 ЕД/мл).

При последующей госпитализации в конце июня 2019 г. отмечался умеренный отек мягких тканей левой голени, разница окружностей до 2,5 см. В коагулограмме содержание Д-димера — 371,5 нг/мл, протеин С — 88%, анти-Ха-активность гепарина — 1,31 Е/мл. УЗДГ нижней конечности от 27.06.19: ОБВ ниже сафенофemorального

соустья (СФС), ГБВ — реканализация 80–90%, ПБВ — в верхней половине реканализация 5–20%, в нижней половине — окклюзия; подколенная вена (ПВ) — реканализация 5–10%, задняя большеберцовая вена (ЗББВ) — окклюзионно заполнена тромботическими массами, нижняя треть — реканализация 90–95%.

По сравнению с исследованием 21.05 видна положительная динамика. Продолжено лечение надропаринном кальция 11 700 ЕД × 2 р/д п/к.

На момент плановой госпитализации 13.11.2019 разница окружности голеней составила до 2 см. По результатам коагулограммы: Д-димер составил 19,0 нг/мл, протеин С — 83%, анти-Ха-активность достигла целевого значения. УЗДГ нижних конечностей: эхографические признаки окклюзионного тромбоза наружной подвздошной вены, ОБВ, ПБВ, ГБВ, БПВ, ПВ, ЗББВ слева, частичная реканализация. По сравнению с исследованием 27.06 положительная динамика. Продолжено лечение надропаринном кальция 11 700 ЕД × 2 р/д п/к.

Закключение. В заключение можно сказать, что отягощенный генетический анамнез по мутациям генов *FV* (фактор Лейдена), *FII*, *PAI-1* в сочетании с дефицитом протеинов С и S приводит к риску нарушения реологии крови и тромбообразования при наличии триггерного фактора, которым в данном случае явился флегмонозный аппендицит и последующее оперативное вмешательство. Ранняя диагностика тромбофилии очень важна, так как превентивные меры и своевременно начатая терапия могут предотвратить развитие тромбоза. Также таким пациентам следует учитывать семейный характер данного заболевания в случае обнаружении схожих жалоб у близких родственников.

Клинический случай впервые диагностированной тяжелой идиопатической тромбоцитопенической пурпуры у пациента 12 лет

Водова А.В.

Научный руководитель: Леонтьев М.А., к.м.н.

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (ИТП) — это аутоиммунное заболевание, обусловленное выработкой антител к структурам мембраны тромбоцитов и их предшественников мегакариоцитов. Заболеваемость ИТП в мире составляет 1,6–3,9 на 100 000 населения в год, лиц моложе 20 лет она поражает не более чем в 24% случаев. У детей подобное заболевание часто развивается остро, проявляется геморрагическим синдромом разной степени выраженности, с преимущественной локализацией петехий и экхимозов на коже и слизистых оболочках. Частота жизнеугрожающих кровотечений (субарахноидальные кровоизлияния) при ИТП не превышает 0,5%.

Клинический случай. 31.01.2020 в 00:14 в приемное отделение Морозовской детской городской клинической больницы поступил пациент Д., 12 лет, с жалобами на геморрагическую сыпь на теле. Остро заболел 29.01.2020 вечером: появилась слабость и сыпь на ногах и спине, к вечеру распространившаяся на верхние конечности. 30.01.2020 обращались в поликлинику по месту жительства, рекомендована консультация гематолога. В терапии

получал: аскорбиновая кислота+рутин по 1 таб. × 3 р/д — 1 день, цетиризин по 1 таб. × 1 р/д. На основании данных клинического анализа крови (ОАК) (количество тромбоцитов 5×10⁹/л) и клинической картины заболевания был выставлен предварительный диагноз «Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура». Учитывая отсутствие наружных кровотечений, назначена неспецифическая гемостатическая терапия: этамзилат 250 мг × 3 р/д, гипоаллергенный стол. Для дальнейшего обследования и лечения госпитализирован в отделение гематологии, к назначенной терапии добавлена транексамовая кислота, проведена костно-мозговая пункция. Тромбоциты по Фонио — 10×10⁹/л; миелограмма: ретикулярные клетки — 2%, количество мегакариоцитов (в препарате) — 1:80, шнурующие не найдены. По данным миелограммы исключен дебют острого лейкоза, аплазия кроветворения.

04.02.2020 в 07:00 у пациента появилась общемозговая симптоматика — головная боль, многократная рвота с прожилками крови. При осмотре состояние тяжелое, сознание отсутствует (шкала комы Глазго — 9), анизокопия. Экстренно выполнена компьютерная томография

головного мозга, выявлено: острое нарушение мозгового кровообращения по геморрагическому типу в бассейне правой средней мозговой артерии, внутримозговая гематома 20 см³, отек и дислокация головного мозга. Ребенок транспортирован в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ), переведен на искусственную вентиляцию легких (ИВЛ). В связи с наличием интракраниального объема и дислокации структур головного мозга необходимо оперативное вмешательство в объеме декомпрессивной краниэктомии.

Учитывая критическую тромбоцитопению, потенциальный риск превышал предполагаемую пользу, так как безопасный уровень тромбоцитов для проведения краниотомии, согласно рекомендациям Европейского общества анестезиологов, составляет не менее 100×10⁹/л. Для достижения целевых значений уровня тромбоцитов дважды проведена трансфузия тромбоконцентрата, для уменьшения интраоперационной кровопотери введен эптаког альфа активированный 7,2 мг.

В операционную пациент был транспортирован на ИВЛ с продолжающейся инфузией норадреналина 0,12 мкг/кг/мин, количество тромбоцитов в ОАК на тот момент составляло 4×10⁹/л. Интраоперационная инфузионно-трансфузионная терапия включала в себя: эритроцитарную взвесь — 610 мл, тромбоцитарный концентрат — 430 мл, криопреципитат — 160 мл, кристаллоидные препараты, и сочеталась с вазопрессорной поддержкой. Общий объем инфузии составил 4070 мл, кровопотеря — 1300 мл. По завершении операции пациент переведен в ОРИТ. В ОАК после оперативного вмешательства: тромбоциты — 51×10⁹/л, эритроциты — 3,59×10¹²/л, Hb — 95 г/л, гематокрит — 28,6%, лейкоциты 11,63×10⁹/л, нейтрофилы — 10,44×10⁹/л. Учитывая стойкое снижение количества тромбоцитов, внутримозговую гематому правой теменно-затылочной области, выраженность геморрагического синдрома, была проведена терапия аналогом тромбозина роми-

платимом из расчета 7,5 мкг/кг, продолжена неспецифическая гемостатическая терапия (этамзилат, транексамовая кислота).

В течение последующего времени нахождения ребенка в ОРИТ состояние оставалось крайне тяжелым за счет церебральной несостоятельности, сосудистой и респираторной недостаточности центрального генеза. Отмечалось прогрессивное нарастание концентрации натрия плазмы крови (до 198 ммоль/л), полиурия, гипостенурия, то есть явления несахарного диабета центрального генеза. На 6–7-й день пребывания в ОРИТ состояние ребенка с отрицательной динамикой в виде нарастания выраженности электролитных (гипернатриемия, критическая гиперкалиемия до 9 ммоль/л, гиперхлоремия, выраженная гипокальциемия на фоне дотации кальция), микроциркуляторных (сетчатые синюшно-багровые пятна на бледном фоне) и метаболических нарушений (выраженный смешанный ацидоз с pH 7,0, выраженная гиперкапния, дефицит бикарбонатов). Отмечалось повышение АЛТ (до 910,90 ЕД/л), АСТ (до 2501,80 ЕД/л), мочевины, креатинина, С-реактивного белка в рамках системы множественных острых дисфункций.

Несмотря на все предпринятые попытки лечения, 11.02.2020 на 11-е сутки болезни в 06:50 пациент скончался при явлениях острой полисистемной дисфункции. При патоморфологическом исследовании установлено, что причиной смерти явилась тотальная энцефаломалиция вследствие массивного кровоизлияния в вещество головного мозга.

Заключение. Данный клинический случай представляет собой интерес, так как, несмотря на критически низкий уровень тромбоцитов, пациент достаточно стабильно перенес оперативное вмешательство в объеме декомпрессивной гемикраниэктомии и удаления внутримозговой гематомы, не получив при этом повторных геморрагических осложнений.

Редкий случай воспаления дивертикула Меккеля у новорожденного ребенка

Волянюк Е.В.

Научный руководитель: Пикуза О.И., проф.

ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации», Казань, Российская Федерация
ГАУЗ «Городская детская больница № 1 г. Казани», Казань, Российская Федерация

Актуальность. Дивертикул Меккеля является наиболее частой врожденной аномалией желудочно-кишечного тракта, и ее встречаемость в популяции составляет 2%. Риск развития осложнений со стороны дивертикула Меккеля на протяжении жизни составляет 4–6% и существенно снижается с увеличением возраста. Так, частота кровотечения у детей до 2 лет составляет 64,7%, тогда как в возрасте старше 8 лет — 25%. Дивертикул Меккеля осложняется инвагинацией у 60% детей в возрасте младше 2 лет, у детей в 8 лет и старше данного осложнения не наблюдается. В крупных хирургических клиниках России в течение 20 лет оперируются до 445 детей с патологией дивертикула Меккеля.

Редкий случай инвагинации дивертикула Меккеля диагностирован у новорожденного ребенка. **Клинический случай.** Ребенок родился от 1-й беременности, протекавшей с ранним токсикозом, угрозой прерывания в 3-м триместре. Родился на сроке 36 нед

путем операции кесарева сечения на фоне предложения плаценты. Масса тела при рождении — 2900 г, длина тела — 53 см, окружность головы — 33 см. Оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. С рождения находился на грудном вскармливании. В раннем неонатальном периоде отмечалась физиологическая желтуха. Выписан на 5-е сут домой. В возрасте 24 дней ребенок поступил в отделение патологии новорожденных детей с жалобами на желтуху. Прибавка массы составила 310 г (дефицит массы — 100 г = 3%). Состояние при поступлении средней тяжести. На грудном вскармливании, не срыгивает, физиологические отправления не нарушены. В лабораторных анализах крови при поступлении воспалительных изменений нет, гемоглобин — 164 г/л при гематокрите — 46%. В биохимическом анализе крови общий билирубин 223 мкм/л, прямой билирубин 0,8 мкм/л, показатели АЛТ, АСТ, глюкозы, С-реактивного белка в норме. Инструментальное обслед-

Рис. 1. УЗИ брюшной полости

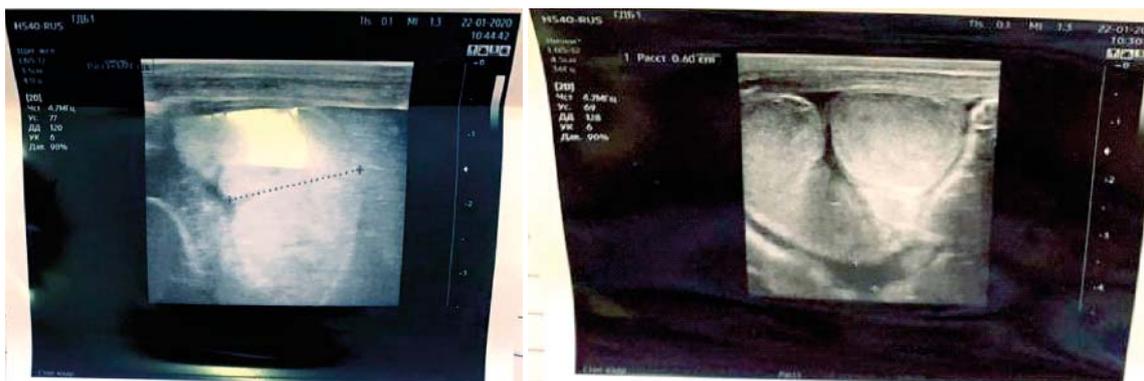


Рис. 2. Рентгенография органов брюшной полости и грудной клетки



дование: нейросонография — без патологии. УЗИ внутренних органов — перегиб желчного пузыря. Эхо-КС: мышечный дефект межжелудочковой перегородки — 2,1 мм, открытое овальное окно — 3 мм, открытый артериальный проток — 3 мм (гемодинамически незначимый). Выставлен клинический диагноз: конъюгационная желтуха. Ребенок получал фототерапию, инфузионную терапию (глюкозо-солевые растворы) с целью замещения жидкости. Желтушность в динамике уменьшалась, общий билирубин снизился до 133 мкмоль/л. В весе положительная прибавка, находился на смешанном вскармливании.

В возрасте 1 мес отмечалось ухудшение состояния: срыгивание, вялость, вздутие живота. В лабораторных анализах крови появились воспалительные сдвиги: лейкоцитоз — $21,4 \times 10^9$, гранулоцитоз со сдвигом влево (п/я 18%), в биохимическом анализе крови повышение СРБ до 18 мг/л. УЗИ органов брюшной полости: содержимое желчного пузыря неоднородное, осадок; петли кишечника вздуты, стенки утолщены до 1,8 мм, межпетлевая жидкость — 2–2,5 мм, толстый кишечник — вздутие, парез (рис. 1).

На обзорной рентгенограмме живота — без патологических уровней, свободного газа в брюшной полости. Перерастянуты петли кишечника. В легких без очаговых теней (рис. 2).

Ребенок переведен на парентеральное питание, назначена антибактериальная терапия (ампициллин, амикацин). С диагнозом «некротизирующий энтероколит (?)» ребенок переведен в хирургическое отделение.

При проведении лапаротомии обнаружен фиброзный перитонит на фоне дивертикула Меккеля и изолированного заворота подвздошной кишки с некрозом. Проведена операция с наложением илеостомы.

Заключение. Таким образом, дивертикул Меккеля является редкой патологией в практике врача-педиатра. В анамнезе пациента резкое ухудшение, срыгивание, вялость, вздутие живота, а также признаки острого воспаления по лабораторным показателям крови; в связи с чем, такому пациенту требуется срочная госпитализация, проведение ряда инструментальных исследований для подтверждения диагноза (УЗИ органов брюшной полости, рентгенография органов брюшной полости и грудной клетки) и срочная операция по поводу удаления дивертикула Меккеля.

Манифестация цитомегаловирусной инфекции у ребенка раннего возраста: клинический случай

Дерюшева А.Ю.

Научный руководитель: Пермякова А.В., к.м.н., доцент

ФГБОУ ВО «Пермский государственный медицинский университет им. акад. Е.А. Вагнера» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Пермь, Российская Федерация

Актуальность. Цитомегаловирусная инфекция (ЦМВИ) повсеместно распространена среди детского населения, серопозитивность в разных возрастных группах составляет от 20 до 60%. Цитомегаловирусная болезнь отличается многообразием клинических проявлений от бессимптомного течения до тяжелых генерализованных форм с поражением внутренних органов и ЦНС у лиц с иммунодефицитом и при внутриутробном пора-

жении плода. Ниже представляем клинический случай развития цитомегаловирусной болезни на фоне иммунодефицитного состояния.

Клинический случай. Анамнез жизни: ребенок 4 мес, от 5-й беременности (3 детей — здоровы, 1 м/а), протекавшей на фонеотяженного гинекологического анамнеза — хронический эндометрит, субкомпенсированная фетоплацентарная недостаточность, хроническая

внутриутробная гипоксия плода, маловодие. Роды самостоятельные на 39-й нед, ребенок с признаками незрелости, массой тела 2940 г и длиной 49 см. С рождения на грудном вскармливании, выписан на 4-е сут. В первые 3 мес жизни достаточно прибавлял в весе, получал профилактические прививки: БЦЖ, вирусный гепатит В. В 3,5 мес перенес ОРВИ в виде легкого катарального синдрома и повышения температуры до 37,5 °С, лечился амбулаторно. Через 2 нед у ребенка усилился кашель и появилась одышка, в связи с чем он был госпитализирован в педиатрическое отделение ДГКБ № 13 г. Перми. При поступлении: состояние стабильно тяжелое за счет дыхательной недостаточности, ЧД — 65 дыхательных движений в минуту, ЧСС — 150 ударов в минуту, SpO₂—80%. Дыхание спонтанное, требующее дополнительной оксигенации — кислородная маска (2 л/мин). Рефлексы достаточные, симметричные. Слизистые оболочки влажные, массивный беловатый налет на слизистой щек, миндалинах. Зев гиперемирован. Кожные покровы бледные, цианоз носогубного треугольника. На животе, в паховой области слева, — мелкоочечная сыпь, на гиперемированном фоне, исчезает при надавливании.

При аускультации в легких дыхание жесткое, неравномерно ослаблено с обеих сторон. Хрипы проводные, сухие, влажные разнокалиберные, выслушиваются с обеих сторон в большом количестве. Печень — +4,0 см. Селезенка — +3,0 см. По результатам рентгенографии органов грудной клетки в день поступления — полисегментарная двусторонняя пневмония.

В клиническом анализе крови при поступлении: лейкоциты — $6,5 \times 10^9$ /л, лимфоциты — 41×10^9 /л, сегментоядерные нейтрофилы — 56×10^9 /л, моноциты — 3×10^9 /л, тромбоциты — 370×10^9 /л, СОЭ — 58 мм/ч, С-реактивный белок — менее 6 мг/л. На протяжении примерно 3 нед характер показателей значительно не изменился. В течение следующих 3 нед была назначена антибактериальная терапия цефалоспорином III поколения — без положительной динамики. По результатам трижды проведенной рентгенографии сохранялись явления полисегментарной пневмонии, ателектаз справа. Проведено серологическое обследование — выявлены анти-CMV IgM (1:200) трехкратно в динамике, индекс avidности анти-CMV IgG нарастает от 19 до 74% в течение месяца, в крови и в соскобе ДНК CMV не выделена. Другие герпетические инфекции (ВПГ-1, 2, ЭБВ, ВГЧ-6), респираторный микоплазмоз и хламидиоз, токсоплазмоз, коклюш и паракоклюш, а также адено-, рео- и вирусы гриппа не подтверждены. Двукратно обнаружены анти-*Chlamidia trachomatis* IgM (1:400, КП = 11,0), при отрицательных IgG (мать серонегативна к *Chlamidia trachomatis*). При бактериологическом исследовании в кале обнаружен умеренный рост *Klebsiella pneumoniae*, *Candida* spp., из зева выделена *Pseudomonas aeruginosa*, из крови — *S. warneri*. Состояние ребенка прогрессивно ухудшалось, и на 4-й нед госпитализации в связи с нарастанием дыхательной недостаточности он переведен на ИВЛ.

Ранний возраст ребенка, тяжелое течение двусторонней пневмонии, предположительно, вирусно-бактериальной этиологии, отсутствие эффекта от проводимой антибактериальной терапии предполагает диагноз активной смешанной хламидийно-цитомегаловирусной инфекции с поражением легких. Затяжное развитие

тяжелой пневмонии с манифестацией оппортунистической инфекции позволило предположить наличие иммунодефицитного состояния. Ребенок обследован: иммуноглобулины общие — в границах возрастной нормы, в иммунограмме определено снижение CD4 лимфоцитов — 34% (норма 35–57%), CD8—21%, CD4/CD8 = 1,59, Т-лимфоциты — 55% ($1,76 \times 10^9$ г/л). На 28-й день госпитализации проведен анализ на ВИЧ — результат положительный, обнаружена ДНК ВИЧ в количестве более 10 млн копий/мл. При проведении эпидемиологического исследования установлено, что отец и мать ребенка инфицированы ВИЧ, во время беременности у матери результаты на ВИЧ были отрицательные (серонегативное окно). По согласованию с Пермским краевым центром СПИД на 30-й день госпитализации ребенку назначена антиретровирусная терапия (АРВТ) — зидовудин, ламивудин, лопинавир+ритонавир. Состояние ребенка продолжало резко ухудшаться, на 4-й день АРВТ развивается панцитопенический синдром: эритроциты — $3,86 \times 10^{12}$ /л, лейкоциты — $1,3 \times 10^9$ /л, юные — 2×10^9 /л, палочкоядерные — 47×10^9 /л, сегментоядерные — 17×10^9 /л, лимфоциты — 24×10^9 /л, моноциты — 7×10^9 /л, тромбоциты — 106×10^9 /л, СОЭ — 43 мм/ч. Через 10 дней АРВТ: эритроциты — $2,36 \times 10^{12}$ /л, гемоглобин — 65 г/л, лейкоциты — $0,6 \times 10^9$ /л, палочкоядерные — 0, сегментоядерные — 0, лимфоциты — 0, моноциты — 0, тромбоциты — 25×10^9 /л, СОЭ — 15 мм/ч. Нарастали показатели С-реактивного белка — от 23,8 мг/л при начале терапии до 978 мг/л, прокальцитонина — от 0,65 до 12,8 нг/мл, АСТ — от 76 Ед/л до 1410 Ед/л. Данные лабораторные изменения свидетельствуют о генерализации инфекционного процесса и формировании синдрома полиорганной недостаточности. Через 6 нед от поступления, несмотря на проводимую терапию, произошла остановка сердечной деятельности, констатирована биологическая смерть пациента. Диагноз заключительный клинический: острая ВИЧ-инфекция, стадия 2В, фаза вторичных заболеваний (пневмония, кандидоз, острая ЦМВ-инфекция). Окончательный патологоанатомический диагноз: основное заболевание: острая ВИЧ-инфекция, стадия 2В, фаза вторичных заболеваний. Редукция лимфатической ткани. Акцидентальная трансформация тимуса 3–4-й фазы. Спленомегалия.

Заключение. Данный случай демонстрирует отсроченную манифестацию симптомов ВИЧ-инфекции, которая протекала по типу пневмонии на фоне иммунодефицитного состояния.

Заражение детей ВИЧ может происходить от инфицированной матери, риск передачи инфекции составляет от 15 до 50%, инкубационный период — до 12 мес. Особенности патогенеза является способность ВИЧ поражать незрелую иммунную систему. Среди оппортунистических инфекций, маскирующих состояние иммунодефицита у детей раннего возраста, ведущее значение имеет цитомегалия. Известно, что ЦМВ обладает выраженной иммуносупрессивной способностью и при внутриутробном инфицировании способствует длительной персистенции и отсроченной манифестации в постнатальном периоде. Физиологическая иммунная недостаточность детей раннего возраста в совокупности с иммуносупрессивным действием ЦМВ обуславливают клиническую симптоматику врожденной/приобретенной ЦМВ-инфекции.

Клинический случай несовершенного остеогенеза

Денисова А.А., Дворовкин Н.В., Соболенкова В.С., Федоров С.Ю.

Научные руководители: Соболенкова В.С., к.м.н., доцент; Федоров С.Ю., к.м.н., доцент

ФГБОУ ВО «Тульский государственный университет», Тула, Российская Федерация

«Тульская городская клиническая больница скорой медицинской помощи им. Д.Я. Ваныкина», Тула, Российская Федерация

Актуальность. Несовершенный остеогенез представляет собой редкое наследственное заболевание соединительной ткани и скелета, характеризующееся повышенной ломкостью костей, деформацией скелета, низким ростом, аномалией дентина. Распространенность патологии в различных странах мира составляет 6–7 случаев на 100 000 новорожденных. В общероссийский регистр пациентов с несовершенным остеогенезом включено описание 650 случаев, из которых 421 — у детей.

Описание клинического случая. Пациент П.С., 15 лет, поступил в детское ортопедо-травматологическое отделение ГУЗ «Городская клиническая больница скорой медицинской помощи им. Д.Я. Ваныкина» с жалобами на боли в области грудного отдела позвоночника, периодические боли после ходьбы в икроножных мышцах. Данные жалобы беспокоят около полугода, в связи с чем педиатром по месту жительства направлен на консультацию к ортопеду-травматологу, госпитализирован. Из анамнеза (собиран со слов матери): первый ребенок в семье (всего имеет 4 детей), от 1-й беременности (течение физиологическое), 1-х самостоятельных родов (в срок). До 5-летнего возраста рос и развивался без особенностей. После 5 лет перенес 35 переломов верхних и нижних конечностей, компрессионных переломов позвоночника. Из перенесенных заболеваний — ОРВИ до 8 раз в год, острый бронхит. Наследственность и аллергоанамнез: не отягощены. В отделении при осмотре выявляются дефицит веса и роста, деформации стоп и грудной клетки; болезненность позвоночника и ограничение его подвижности. На рентгенологических снимках позвоночника определяется изменение тел грудных и поясничных позвонков (Th6–L3). В клинических ана-

лизах крови и мочи — без изменений; в биохимическом анализе крови отмечается гиперфосфатемия, гипокалиемия, выраженный дефицит гидрокси Витамина D, повышение щелочной фосфатазы. В отделении проведено следующее лечение: жесткая кровать, ношение корсета, физиопроцедуры, препараты витамина D и кальция в возрастных дозировках, после чего боли в икроножных мышцах значительно уменьшились. Заподозрено течение несовершенного остеогенеза. Больной направлен в Российскую детскую клиническую больницу, диагноз в последующем подтвердился.

Обсуждение. Таким образом, приведенный выше клинический случай демонстрирует несвоевременную диагностику несовершенного остеогенеза, в результате чего ребенок в течение нескольких лет не имел возможности получить специализированную помощь.

Заключение. Несовершенный остеогенез (болезнь «хрустального человека», или болезнь Лобштейна — Вролика) — это генетическое заболевание скелета и соединительной ткани, характерной особенностью которого является наличие переломов костей. Поздняя диагностика и несвоевременно начатое лечение приводят к ранней инвалидизации пациента. Целью лечения несовершенного остеогенеза является улучшение минерализации костей, предотвращение развития переломов, максимально возможное восстановление трудоспособности и улучшение качества жизни. Применяется хирургическое лечение переломов, остеосинтез, ЛФК, физиотерапия. Медикаментозное лечение включает назначение бифосфонатов, гормона роста, препаратов кальция и витамина D, лечение осложнений, разрабатываются методы генной терапии.

Клинический случай синдрома Де Морсье

Гулиева С.М., Лелюхина А.О.

Научный руководитель: Дегтярёва М.Г., д.м.н., профессор

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Де Морсье (De Morsier) включает в себя гипоплазию зрительного нерва в сочетании с отсутствием/гипоплазией прозрачной перегородки, гипоплазией мозолистого тела и гипофизарной дисфункцией. При этом облигатным признаком является гипоплазия зрительного нерва, тогда как вышеперечисленные церебральные дисгенезии могут встречаться в различных сочетаниях. Впервые пациента с гипоплазией зрительного нерва описал Ривз (Reeves) в 1941 г. Термин «септооптическая дисплазия» Де Морсье ввел в 1956 г., описав группу пациентов со сходными клиническими проявлениями. Каждый пациент с септооптической дисплазией (СОД) с начальными проявлениями синдрома в раннем детстве представляет для врачей-специалистов множество поводов для размышления.

Перспективное наблюдение за пациентом Ф.Г. проводилось на протяжении 4 лет жизни и продолжается в настоящее время.

Клинический случай. Ребенок от 1-й беременности у соматически здоровой женщины 21 года, с неотягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом, протекавшей без осложнений. Роды срочные, самостоятельные, масса тела ребенка — 3220 г, длина тела — 52 см, оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов. В возрасте 2 сут жизни ребенок оперирован по поводу атрезии пищевода, дистального трахеопищеводного свища, послеоперационный период протекал без осложнений. При проведении комплексного клинико-инструментального обследования другой патологии внутренних органов и систем выявлено не было, и в возрасте 2 нед жизни ребенок был выписан из больницы в удовлетворительном состоянии.

Впервые жалобы на отсутствие фиксации взгляда и прослеживания за предметами, размашистый горизонтальный нистагм, сходящееся косоглазие родители предъявили в возрасте 1,5 мес. При осмотре офтальмологом выявлена выраженная гипоплазия диска зритель-

ного нерва с обеих сторон. При исследовании зрительных вызванных потенциалов (ЗВП) на вспышку и шахматный паттерн острота зрения определена на уровне светоощущения. Дифференциальную диагностику проводили между изолированной патологией зрительных проводящих путей, врожденным нистагмом, глазной формой альбинизма, амврозом Лебера (Leber's congenital amaurosis, LCA). Обследование включало проведение ЗВП в динамике, экспертную нейросонографию, а затем МРТ головного мозга, осмотр и генетическое обследование. По данным нейровизуализации была выявлена агенезия прозрачной перегородки. Амвроз Лебера и альбинизм были исключены. Установлен диагноз: Синдром де Морсье. Септохиазмальная дисплазия. Состояние после операции по поводу атрезии пищевода.

В течение 1-го года жизни в неврологическом статусе в двигательной сфере сохранялась умеренная общая мышечная гипотония в сочетании с нормальной динамикой редукции рефлексов спинального и орального автоматизма, средней живости сухожильными рефлексами и отсутствием патологических рефлексов. Отмечались нормальная динамика психического и речевого развития и темповая задержка статомоторного развития в 1-м полугодии жизни с последующей нормализацией во 2-м полугодии. В дальнейшем психическое, речевое и статомоторное развитие соответствуют возрасту. Формирование биоэлектрической активности головного мозга по данным электроэнцефалографии в динамике соответствовало возрасту, патологических видов активности не отмечалось, что позволяло без ограничений проводить терапию по рекомендации офтальмолога.

На фоне динамического наблюдения и офтальмологического лечения (электро-, лазеростимуляция зрительного нерва), по данным ЗВП, в динамике к возрасту 6 мес жизни отмечено появление слабых устойчивых ответов на вспышку света. При дальнейшем наблюдении отмечается медленная положительная динамика амплитуды и латентности компонентов ЗВП, сохраняется снижение остроты зрения, однако цветовое и предметное зрение сохранены. Отмечается вторичное сходящееся

косоглазие, ребенок нуждается в постоянной очковой коррекции.

Во 2-м полугодии жизни отмечено замедление набора массы тела при нормальной динамике ростовых показателей, физическое развитие к возрасту 1 год оценивалось как среднее, дисгармоничное с дефицитом массы в пределах 1 сигмального отклонения.

На 2-м году жизни обращало на себя внимание отставание темпов роста (скорость роста составляла 12,3 см/год, дефицит — 1,5 сигмальных отклонения). При исследовании гормонального статуса по рекомендации эндокринолога уровень кортизола и тиреоидных гормонов соответствовал норме, инсулиноподобный фактор роста — 16,8 нг/мл. Проводилась консервативная терапия, обследование в динамике.

К возрасту 4 лет в клинической картине доминируют эндокринные нарушения в виде задержки роста (рост — 94 см, масса — 13,25 кг, скорость роста — 5 см/год, дефицит составлял 2 сигмальных отклонения). Костный возраст соответствует 12–18 мес.

По данным МРТ головного мозга в динамике в возрасте 4 лет выявлено объединение передних рогов бокового желудочка при нормальной дифференцировке коры и белого вещества головного мозга. Данная картина в сочетании с гипоплазией свода и колена мозолистого тела отмечается при гипоплазии/агенезии прозрачной перегородки, что в сочетании с гипоплазией зрительного нерва и задней доли гипофиза соответствует синдрому де Морсье.

Заключение. Таким образом, представленное клиническое наблюдение иллюстрирует типичную картину данного орфанного заболевания (OMIM #182230), где сочетаются патология зрительных проводящих путей, МРТ-картина агенезии прозрачной перегородки передних отделов мозолистого тела и эндокринные нарушения, степень выраженности которых с возрастом усугубляется и определяет клиническую тяжесть состояния пациента. В настоящее время ребенок проходит эндокринологическое обследование для определения дальнейшей тактики лечения.

Клинический случай туберкулеза множественных локализаций у детей

Гущина З.А., Узун А.С.

Научный руководитель: Киселевич О.К., к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Туберкулез — инфекционное заболевание, которое вызывается патогенными микобактериями, относящимися к классу актинобактерий, порядку актиномицеты, семейству *Mycobacteriaceae*, образующие группу *Mycobacterium tuberculosis complex*. Туберкулез множественных локализаций у детей протекает с преимущественным поражением внутригрудных лимфатических узлов, а также в виде милиарного туберкулеза легких.

Клинический случай. Анамнез жизни: девочка 2017 г.р., от 3-й беременности, 2-х оперативных родов на сроке 27–28 нед. Беременность протекала на фоне артериальной гипертензии, с угрозой прерывания на 5-й нед, также на 22-й нед была угроза прерывания на фоне идиопатической тромбоцитопенической пурпуры. Масса тела при рождении — 1100 г, оценка по APGAR — 7/7 баллов. С рождения находилась на искусственной вентиляции

легких, были проведены реанимационные мероприятия. Переведена в перинатальный центр, где находилась до 2 мес 10 дней, с диагнозом: Врожденная пневмония. Церебральная гипоксия. Неонатальная желтуха. Анемия недоношенных. Ретинопатия недоношенных 2–3-й степени. Гемангиома кожи спины. С рождения на искусственном вскармливании, профилактические прививки не проводились.

Фтизиатрический анамнез: в роддоме БЦЖ-М не вакцинирована. Был туберкулезный контакт с отцом (инfiltrативный туберкулез правого легкого, фаза распада и обсеменения, микобактерии туберкулеза (МБТ) (+)).

Анамнез заболевания: заболела, по словам матери, в марте 2018 г. (в возрасте 4 мес), когда появился приступообразный кашель с эпизодами рвоты на фоне нор-

мальной температуры тела. Была осмотрена педиатром, пульмонологом и аллергологом. Назначена симптоматическая терапия (будесонид) — без эффекта.

В июне 2018 г. (в возрасте 7 мес) в связи с усилением кашля выполнена рентгенография органов грудной клетки, выявлены изменения в легких. Девочка экстренно госпитализирована в Детскую городскую клиническую больницу № 9, где был поставлен диагноз: Двусторонняя острая полисегментарная пневмония. Бронхообструктивный синдром. Дыхательная недостаточность I — II степени. Правосторонний шейный лимфаденит. Получала антибактериальную терапию сультамициллином, кларитромицином, амикацином, ингаляции с будесонидом, ипратропия бромидом. УЗИ органов брюшной полости и почек: эхографические признаки гиперплазии мезентериальных лимфатических узлов, спленомегалия. УЗИ мягких тканей шеи: эхографические признаки лимфаденита. Исследование мокроты методом люминесцентной микроскопии: обнаружены кислотоустойчивые микобактерии. Анализ мокроты на МБТ методом ПЦР: обнаружена ДНК МБТ complex, чувствительная к рифампицину.

В июле 2018 г. переведена в Туберкулезное легочное педиатрическое отделение № 1. Состояние на момент осмотра тяжелое за счет выраженных симптомов дыхательной недостаточности, интоксикации. На осмотре беспокойна, отмечается постоянное подкашливание, шумное дыхание. Аппетит снижен, воду пьет. Кожные покровы чистые, периорбитальный и периоральный цианоз, на коже спины справа гемангиома. Одышка смешанного характера, с участием вспомогательной мускулатуры. Отмечается опухолевидное образование в шейной и подчелюстной областях справа. Пальпируются периферические лимфатические узлы в V группах до II — III размера, подчелюстной узел — до IV размера, лимфатические узлы в шейной группе справа множественные, плотные, подвижные. В легких жесткое дыхание, затруднен выдох, выслушиваются редкие крепитирующие хрипы. ЧД во время сна 52/мин, во время бодрствования — до 96/мин. Клинический анализ крови: лейкоцитоз ($13,2 \times 10^9/\text{л}$), гемоглобин (84 г/л), с/я нейтрофилы (60%), эозинофилы (14%), СОЭ (20 мм/ч); железо (2,9 мкмоль/л). Анализ

мочи в пределах нормы. Анализ спинномозговой жидкости в пределах нормы. Анализ ликвора на МБТ методом ПЦР — ДНК МБТ не обнаружена. Посев мокроты люминесцентным методом — отрицательный. Мазки из зева, моча на МБТ методом ПЦР — отрицательные. Исследование крови, ликвора, мочи на токсоплазмоз, вирус Эпштейн-Барра, цитомегаловирус, вирус герпеса методом ПЦР — отрицательные. Анализ мазка на грибы — выделены *Candida spp.* Реакция на пробу Манту с 2ТЕ ППЛ-Л — 7 мм с петехиями. Реакция на пробу с АТР — отрицательная. ЭКГ: синдром ранней реполяризации желудочков. УЗИ сердца: незначительная дилатация правого желудочка, левого и правого предсердий. УЗИ органов брюшной полости: кальцинаты в селезенке. Консультация бронхолога: учитывая, что дыхательная недостаточность у ребенка связана с массивным туберкулезным процессом в легочной ткани и отсутствием признаков поражения крупных бронхов, проведение бронхоскопии не показано. Консультация иммунолога: изменения Т-клеточного звена соответствуют острому воспалительному процессу. Проводились противотуберкулезное лечение по I режиму.

В августе 2018 г. отмечается положительная динамика в клиническом анализе крови, биохимическом анализе крови. Положительная динамика на КТ органов грудной клетки в виде уменьшения, частичного рассасывания и уплотнения инфильтративных изменений с двух сторон.

В апреле 2019 г. положительная динамика на КТ органов грудной клетки в виде уменьшения распространенности участков консолидации в легких.

В настоящее время (через 15 мес от начала лечения, в возрасте 1 год 10 мес) состояние средней тяжести за счет основного заболевания. Отстает в физическом и речевом развитии. На осмотре активная. Кожа и видимые слизистые розовые, чистые. В легких дыхание пузырьное, хрипов нет.

Заключение. Таким образом, мы хотели показать трудности диагностики на этапе общей лечебной сети и особенности течения туберкулеза у ребенка раннего возраста с отягощенным семейным анамнезом, не вакцинированного вакциной БЦЖ.

Клинический случай гепатопульмонального синдрома

Капанова М.С.

Научный руководитель: Полякова С.И., д.м.н., профессор

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Гепатопульмональный синдром — это патологическое состояние, характеризующееся триадой: расширение и ангионогенез внутрилегочных сосудов и нарушение вентиляционно-перфузионного соотношения. Диагностические критерии гепатопульмонального синдрома:

- 1) наличие хронического поражения печени;
- 2) увеличение альвеолярно-артериального градиента на 15 мм рт. ст.;
- 3) наличие дилатации внутрилегочных сосудов при проведении 2-мерной трансоракальной контрастной эхокардиографии (ЭхоКГ) или радиоизотопного сканирования с макроагрегированным альбумином.

Клиническая картина сопровождается таким патогномичным симптомом, как ортодеоксия (усиление гипоксемии в вертикальном положении). Улучшение состояния

связано с усилением кровотока в основании легких под силой тяжести.

Частота возникновения данного синдрома у пациентов с циррозом печени составляет от 4 до 47%. Пятилетняя выживаемость пациентов с гепатопульмональным синдромом без трансплантации печени составляет 23%, у пациентов без гепатопульмонального синдрома — 63%.

Клинический случай. Девочка 7 лет с диагнозом «вторичный билиарный цирроз печени». Ребенок от 4-й беременности, 2-х срочных родов, 39 нед гестации, протекавшей на фоне угрозы прерывания, хронической фетоплацентарной недостаточности. Масса тела при рождении — 2950 г, длина тела — 52 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Перенесенные заболевания: ОРВИ, ветряная оспа. Аллергический анамнез: не отягощен.

Анамнез заболевания. Ребенок болен с рождения, со слов матери, желтушное окрашивание кожных покровов отмечалось с момента выписки из родильного дома. Нарастание желтухи отмечалось со 2-го мес жизни. В возрасте 2 мес по экстренным показаниям госпитализирована в отделение патологии новорожденных с жалобами на иктеричность кожных покровов, обесцвеченный стул, плохую прибавку в весе. Диагностирована билиарная атрезия и в возрасте 3 мес выполнена портоэнтеростомия по Касаи, биопсия печени подтвердила диагноз «вторичный билиарный цирроз печени». Морфологическая картина соответствует атрезии желчевыводящих путей, атрезии желчного пузыря с формированием билиарного цирроза (индекс гистологической активности по Knodeli 5 баллов — мягкая).

Несмотря на проводимую терапию (симптоматическую и гормонотерапию в течение 2 мес), у ребенка сохранялись желтушность кожных покровов, иктеричность склер, обесцвеченный стул, синдром цитолиза, холестаза, гипоальбуминемия. В течение 7 лет ежегодно наблюдалась в специализированном хирургическом отделении.

30.12.2020 — плановая госпитализация в отделение гастроэнтерологии в Федеральном центре. При поступлении: рост — 120 см (50–75-й перцентиль), вес — 21 кг (50–75-й перцентиль).

Физическое развитие среднее, гармоничное. Кожа бледная, умеренно влажная, чистая. Видимые слизистые оболочки бледно-розовые, чистые. Расширенная подкож-

ная венозная сеть на коже живота и лица. Акроцианоз. Цианоз носогубного треугольника. Деформация пальцев в виде барабанных палочек, ногтей — в виде часовых стекол. Печень +1 см из-под края реберной дуги, плотно-эластичной консистенции, безболезненная. Селезенка +3 см из-под края реберной дуги. Остальные системы без патологии. Жалобы: одышка, утомляемость, цианоз, снижение физической активности. При проведении пульсоксиметрии: лежа SpO₂ = 84%, стоя SpO₂ = 79%, что говорит об ортодеоксии, наличии артериовенозных шунтов. Обращает на себя внимание тяжесть состояния, не соответствующая печеночной недостаточности.

Функциональные пробы печени без особенностей, по данным инструментальных исследований: диффузные изменения паренхимы печени с признаками внутрипеченочной портальной гипертензии.

В динамике за 2013 по 2020 гг. — повышение уровня эритроцитов, цветного показателя, гематокрита вследствие хронической гипоксии.

Несмотря на компенсированный цирроз печени, гепатопульмональный синдром, требуется консультация на предмет трансплантации печени.

Заключение. Своевременная трансплантация печени у лиц с гепатопульмональным синдромом снижает летальность с 63 до 9%. Доступным инструментом диагностики артериовенозных шунтов является определение разницы парциального давления O₂ в положении лежа и стоя.

Клинический случай синдрома врожденной центральной гиповентиляции, диагностированного у ребенка в неонатальном периоде

Коссова А.А.

Научный руководитель: Дегтярева М.Г., д.м.н., профессор

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

ГБУЗ МО «Московский областной центр охраны материнства и детства», Люберцы, Российская Федерация

Актуальность. Врожденный центральный гиповентиляционный синдром (congenital central hypoventilation syndrome, «синдром проклятия русалки», синдром Ундины) — орфанное аутосомно-доминантное заболевание (OMIM #209880), характеризующееся нарушением автономного контроля дыхания в отсутствие нервно-мышечных, легочных, кардиологических заболеваний или поражения ствола мозга. Впервые данный синдром был описан в 1978 году Haddad и соавт. у трех пациентов, которые умерли в первые месяцы жизни, затем в 1980 году Stern и соавт. описали синдром Ундины у новорожденного мальчика. Нарушение автономного контроля дыхания приводит к неадекватному вентиляционному ответу на гиперкапнию и гипоксимию. Дыхание нормальное во время бодрствования, но во время сна у больных наблюдается гиповентиляция. В наиболее тяжелых случаях гиповентиляция у пациентов наблюдается как во время сна, так и во время бодрствования.

Клинический случай. Ребенок от соматически здоровой женщины 25 лет, от 1-й беременности, протекавшей в 1-м и 2-м триместрах без особенностей, в 3-м триместре — с угрозой прерывания. На сроке гестации 20 нед по данным ультразвукового (УЗИ) скрининга заподозрена атрезия пищевода с трахеопищеводным свищем. Роды преждевременные, на 34-й нед гестации,

оперативные. Оценка по шкале APGAR — 4/5/6 баллов. Масса тела ребенка — 2145 г, длина тела — 48 см. При рождении тяжесть клинического состояния обусловлена дыхательной недостаточностью. Ребенок интубирован в родильном зале, переведен на искусственную вентиляцию легких (ИВЛ), в связи с артериальной гипотензией назначена кардиотоническая поддержка (допамин 5 мкг/кг/ч) с постепенной отменой после улучшения состояния. В неврологическом статусе отмечался синдром угнетения. Атрезия пищевода не подтверждена.

В возрасте 4 сут жизни ребенок был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных Московского областного центра охраны материнства и детства. При поступлении состояние тяжелое за счет дыхательной недостаточности, респираторная поддержка методом ИВЛ. В неврологическом статусе синдром угнетения, клинических судорог нет. Кожные покровы иктеричны, микроциркуляция удовлетворительная. При аускультации дыхание ослабленное пуэрильное, проводится во все отделы, влажные мелкопузырчатые хрипы, при санации верхних дыхательных путей из интубационной трубки получена слизистая мокрота в большом количестве. Гемодинамика стабильна. По желудочному зонду — отделяемое с прожилками зелени. Живот вздут,

перистальтика не выслушивается. Стула при осмотре не было. Половые органы сформированы правильно по женскому типу. Диурез достаточный.

По данным общего анализа крови выявлен лейкоцитоз ($18 \times 10^9/\text{л}$), тромбоцитопения ($66 \times 10^9/\text{л}$). Тяжесть состояния ребенка на момент перевода в ОРИТН была обусловлена течением неонатальной пневмонии и некротическим энтероколитом (НЭК) 2-й стадии.

На фоне проводимой терапии явления НЭК и пневмонии были купированы. В связи с улучшением состояния предпринимались неоднократные попытки перевода ребенка на малоинвазивную вентиляцию, однако через 15–20 ч наблюдались стереотипная отрицательная динамика клинического состояния за счет нарастания дыхательной недостаточности на фоне нарастающей мышечной гипотонии, развитие и нарастание респираторного ацидоза и возникновение глубокого апноэ, за чем следовал повторный перевод на ИВЛ. В течение следующих 2 нед было предпринято 5 безуспешных попыток перевода ребенка на самостоятельное дыхание. Кроме нарастания слабости дыхательной мускулатуры, иные причины дыхательной недостаточности были исключены, что стало основой для проведения дифференциально-диагностического поиска орфанных, в том числе наследственных нервно-мышечных, заболеваний.

Проведено комплексное клиничко-лабораторное и инструментальное обследование. По данным нейросонографии на 15-е сут жизни определялись признаки структурной незрелости в виде умеренного однородного повышения эхогенности перивентрикулярных зон, визуализации полости прозрачной перегородки. УЗИ тимуса — без патологии. Электронейромиография на 19-е сутки жизни — аксономиелинизирующие изменения легкой

степени выраженности, вероятно, за счет задержки миелинизации нервных волокон. Текущего денервационного процесса не выявлено. МРТ головного мозга на 18-е сут жизни — структуры головного мозга сформированы правильно, церебральных дисгенезий и клинически значимых структурных изменений не выявлено. Минимальное расширение наружных ликворных пространств по открытому типу.

Анализ крови методом тандемной масс-спектрометрии на наследственные болезни обмена — аминокацидопатии, органические ацидурии, дефекты митохондриального бета-окисления исключены.

Антитела к ацетилхолиновым рецепторам и скелетных мышцах — отрицательны.

Селективный скрининг — концентрация FGF-21 в плазме крови более 4000 пг/мл, что может соответствовать митохондриальным заболеваниям и нарушению жирового и углеводного обмена.

Для уточнения диагноза после консультации с генетиком и неврологом Российской детской республиканской клинической больницы дифференциально-диагностический поиск проводился в следующих группах заболеваний: 1) гликогенозы; 2) митохондриальные заболевания; 3) врожденный центральный гиповентиляционный синдром; 4) синдром Фацио — Лонде.

По результатам генетического анализа выявлен GCN повтор в гене *RHOX2B*, что подтвердило диагноз врожденного центрального гиповентиляционного синдрома. В возрасте 3 мес жизни ребенок был переведен в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России для решения вопроса о постановке стимулятора диафрагмальных нервов.

Клинический случай течения острого гематогенного метафизарного остеомиелита правой плечевой кости и врожденной пневмонии доношенного у новорожденного

Куракина А.О., Алавердян О.О., Манучарян М.В.

Научный руководитель: Саркисян Е.А., к.м.н., доцент

Кафедра госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина Педиатрического факультета ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Детская городская клиническая больница № 9 им. Г.Н. Сперанского ДМЗ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Одной из проблем в современной медицине в целом и неонатологии в частности остается остеомиелит новорожденных, который, являясь редким воспалительным заболеванием костной ткани, вызывается бактериями преимущественно стафилококковой группы.

Остеомиелит может протекать как локальное заболевание, а может быть одним из очагов неонатального сепсиса. Острый гематогенный остеомиелит (ОГО), возникающий у детей раннего возраста, имеет существенные отличия, обусловленные анатомо-физиологическими, иммунологическими, микробиологическими особенностями больных этой возрастной группы.

Клинический случай. Девочка В., родилась в удовлетворительном состоянии. Ребенок от матери 19 лет, соматические заболевания матери — пиелонефрит, гидронефроз, киста правой почки, гинекологические — уреоплазмоз, кандидоз. Ребенок от 2-й беременности, 2-х родов. Данная беременность с угрозой прерывания в 6–8 нед (стационарное лечение), во 2/3 кандидоз влагалища (клотримазол), в 3/3 отеки, повышение артери-

ального давления до 80 мм рт. ст. (принимала препарат метилдопа), общая прибавка веса +28 кг. Масса тела при рождении — 4150 г, длина — 54 см, APGAR — 7/8 баллов. Сразу после рождения — отсутствие движений в правой верхней конечности, слабая двигательная активность в кисти, отек правой плечевой области, правого предплечья, кожные покровы не изменены. На рентгенографии правой верхней конечности в 2 проекциях костных травматических повреждений не выявлено. Неонатальная желтуха развилась на 2-е сут жизни. По совокупности данных был выставлен диагноз: Парез Дюшена — Эрба, гипербилирубинемия новорожденных. В возрасте 3 дней для дальнейшего обследования и лечения поступает в неонатальное отделение ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского. При поступлении состояние средней степени тяжести. Тяжесть состояния обусловлена признаками инфекционного токсикоза, дыхательными расстройствами (втяжения уступчивых мест грудной клетки при беспокойстве, аускультативно дыхание жесткое, проводится равномерно, выслушиваются крепити-

рующие хрипы над всей поверхностью легких, больше справа), болевым синдромом и снижением двигательной активности правой верхней конечности (правая верхняя конечность лежит вдоль туловища, мышечная сила правой верхней конечности резко снижена, движения в правом локтевом суставе затруднены, хватательный рефлекс правой кисти практически отсутствует, отмечается болезненность и отечность в области правого плеча), неврологической симптоматикой синдрома угнетения.

Сразу же при поступлении проведенное рентгенологическое исследование органов грудной клетки и правого плечевого пояса, костей правой верхней конечности выявило наличие инфильтративных теней, больше в верхней доле правого легкого, отмечаются инфильтративные тени ближе к плевре, переломы в области ключицы и костей правой верхней конечности не выявлены. По данным клинического анализа крови признаки воспаления отсутствуют. Начато соответствующее лечение, включающее антибактериальную, инфузионную, антигеморрагическую, симптоматическую терапию; при необходимости ребенок получал нестероидные анальгетики. Повторно проведенные клинические исследования крови не выявили признаков воспалительных изменений. На фоне проводимой терапии повышение болезненности, увеличение отека в проксимальной области правой верхней конечности. Ребенок неоднократно консультирован детским хирургом (проведены повторные рентгенологические исследования и УЗИ локтевых суставов), проведено вправление вывиха правого локтевого сустава. Рентгенологическая картина, характерная для метафизарного остеомиелита, появилась только к концу 2-й нед жизни, инфильтративных теней в легких не наблюдалось через 15 дней после поступления в отделение.

Результаты лабораторных исследований: в общем анализе крови, проводившемся с частотой раз в 2–3 дня, воспалительные изменения отсутствуют. Маркеры воспаления отрицательные. Бактериальный посев крови: выделен *Staphylococcus epidermidis* — чувствителен к ванкомицину, линкомицину, оксациллину, фузидиевой кислоте, ципрофлоксацину, эритромицину, имипенему.

Микробиологические посева из разных локусов были идентичными. ПЦР-исследованием вирусы и грибы не выявлены.

Рентгенологическое исследование, проведенное для правой верхней конечности, уже через 2 нед выявило множественные очаги деструкции, отмечается увеличение периостальных наложений, патологический вывих локтевой кости кнутри сохраняется.

На ЭхоКГ наличие 2 межпредсердных сообщений, открытого артериального протока, проконсультирован кардиологом.

Ребенок проконсультирован неврологом, неоднократно ортопедом.

Проводимое лечение включало: иммобилизацию правой верхней конечности, лейкопластырное вытяжение, антибактериальное лечение по бактериологическим посевам, учитывая особенности лечения метафизарного остеомиелита (ампициллин+сульбактам, линезолид, имипенем), противогрибковую, антигеморрагическую и симптоматическую терапию, иммунокоррекцию.

Ребенок выписан через 2 мес в удовлетворительном состоянии. Даны рекомендации, назначены антибиотики (линезолид) для приема внутрь на дому, что рекомендуется по протоколам, принятым в нашей стране и за рубежом. Повторная госпитализация через 1 мес с диагностической целью, состояние ребенка удовлетворительное. В месячном возрасте ребенок проконсультирован ортопедом: результаты лечения удовлетворительные.

Заключение. Таким образом, у детей 1-х мес жизни острый гематогенный метаэпифизарный остеомиелит имеет сравнительно стертое клиническое течение, протекает с умеренной воспалительной реакцией, характеризуется запоздалым проявлением характерных рентгенологических признаков. В ранней рентгенологической картине часто отмечаются расширение суставной щели со смещением входящих костей, деструктивные изменения появляются без особой периостальной реакции либо периостальная реакция появляется потом. При своевременной и правильно проведенной терапии дальнейших осложнений со стороны опорно-двигательной системы не развивается.

Окклюзионный артериальный тромбоз, развившийся после операции по поводу врожденного порока сердца у грудного ребенка

Лазарева М.С., Башарина Т.С.

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

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Тромбоз — состояние, характеризующееся возникновением тромба с полной или частичной окклюзией сосуда и нарушением (или значимой угрозой нарушения) тканевого или органного кровотока.

У новорожденных тромбозы часто связаны с катетеризацией сосудов, соматической патологией и инфекцией. Патогенез тромбозов у детей практически всегда комплексный, а риск возникновения значительно увеличивается при сочетании нескольких протромботических факторов.

Клинический случай. Пациент: мальчик А., 14.02.2019 г.р.

Ребенок от первых самопроизвольных родов на 39-й нед (угроза прерывания на сроке 17 нед,

в 3-м триместре мать перенесла ОРВИ). Масса тела при рождении — 3040 г, рост — 51 см, окружность головы — 35 см, груди — 34 см. Оценка по шкале APGAR — 8/8 баллов. Состояние при рождении удовлетворительное, над всей поверхностью сердца короткий систолический шум.

Из роддома ребенок переведен в отделение неонатологии Морозовской детской городской клинической больницы (МДГКБ). При проведении ЭхоКГ выявлен врожденный порок сердца (ВПС): двустворчатый клапан аорты с выраженным стенозом; открытое овальное окно (ООО) — 3 мм. Пациент и его родители были консультированы кардиохирургом. Рекомендованы наблюдение

кардиолога и плановая операция в старшем возрасте. Ребенок выписан в удовлетворительном состоянии.

При плановом проведении ЭхоКГ 25.03.2019: ВПС, выраженный стеноз клапана аорты с пиковым градиентом 90–95 мм рт. ст. (ср. гр. 58 мм рт. ст.), ООС — 3 мм. Концентрическая гипертрофия левого желудочка. Ребенок экстренно госпитализирован в отделение кардиохирургии для проведения оперативного вмешательства. При поступлении выставлен диагноз: Двустворчатый клапан аорты. Выраженный стеноз клапана аорты. ООС. НК 2А. II ФК Ross.

27.03.2019 проведена транслюминальная баллонная вальвулопластика аортального клапана. Результаты операции хорошие (ЭхоКГ: пиковый градиент на аортальном клапане — 38 мм рт. ст.; средний градиент — 18 мм рт. ст., незначительная аортальная регургитация, полости сердца не расширены, сократимость левого желудочка в пределах нормы, ФВ — 66%).

Послеоперационный период осложнился окклюзионным тромбозом наружной подвздошной и бедренной артерий слева. УЗДГ: просвет наружной подвздошной, бедренной артерий выполнен гиперэхогенными и изоэхогенными тромботическими массами, кровотоков при ЦДК не определяется на протяженных участках, на отдельных участках в виде единичных пикселей, пристеночно; визуализируются коллатерали.

Проводилась терапия гепарином, антитромбином 3, протеином С, простатгландином Е1, дальтепарином натрия. По данным УЗДГ сосудов нижних конечностей отмечена положительная динамика в течение тромбоза (реканализация бедренной и подвздошной артерий). Пациент выписан с продолжением терапии дальтепарином натрия в дозе 150 ЕД/кг (разовая доза) 2 раза в день не менее 3 мес под контролем анти-Ха-активности 1 раз в месяц. УЗДГ сосудов нижних конечностей 1 раз в месяц, контрольный осмотр детским кардиологом через 2 нед. Пациент выписан 10.04.2019.

Клинический случай колхицин-резистентной семейной средиземноморской лихорадки

Лушников Е.Ю.

Научный руководитель: Козлова А.Л., к.м.н.

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Научный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии, иммунологии им. Дмитрия Рогачева

Актуальность. Семейная средиземноморская лихорадка (Familial Mediterranean fever, FMF), также известная как периодическая болезнь (ПБ) — аутовоспалительное заболевание из группы инфламмосоматий, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Характеризуется приступами периодической лихорадки с полисерозитом, развитием АА-амилоидоза, иногда — рожистым воспалением кожи. Чаще всего данная патология встречается у жителей Средиземноморского региона, а именно у армян, турок, евреев, арабов и итальянцев.

Причиной возникновения семейной средиземноморской лихорадки является мутация в гене *MEFV*, кодирующем белок пирин, который, связываясь с инфламмосомой, ингибирует активацию каспазы и последующую секрецию провоспалительного цитокина IL-1. Данная мутация приводит к гиперсекреции IL-1 и стимуляции воспалительного процесса.

Госпитализация в отделение гематологии МДГКБ с 19 по 21 мая 2019 г. для коррекции терапии. В биохимическом анализе крови — пограничная гиперхолестеринемия (5,46 ммоль/л). В коагулограмме уровень естественных антикоагулянтов не снижен, безопасен с точки зрения рецидива тромбоза. Было решено прекратить антикоагулянтную терапию.

При повторной госпитализации с 26 по 28 июня 2019 г. по данным УЗДГ тромботические массы в просвете сосудов не определяются, просвет наружной подвздошной артерии слева умеренно сужен — 2,3 мм (справа — 2,9 мм), интенсивность кровотока в режиме ЦДК и показатели ЛСК несколько ниже, чем справа. По сравнению с исследованием в мае отрицательной динамики нет. В гемограмме патологических изменений не выявлено. В биохимическом анализе крови — умеренная дислипидемия. Коагулограмма компенсирована. В коррекции гемостаза пациент не нуждается.

По данным УЗДГ сосудов в декабре 2019 г.: признаков сужения подвздошной и бедренной артерий слева нет. Гемодинамика без патологии.

Заключение. Гемостатический баланс у новорожденных и детей грудного возраста менее устойчив, чем таковой у взрослых. Это объясняется сниженной активностью как прокоагулянтов, так и антикоагулянтов. Активность фактора VIII и фактора Виллебранда после рождения выше, чем активность их ингибиторов — протеинов С и S.

В связи с данными физиологическими особенностями свертывающей и противосвертывающей систем у новорожденных при проведении терапии и оперативных вмешательств стоит учитывать возможный риск развития как тромботических, так и геморрагических осложнений. В целях предупреждения их возникновения необходимо проводить своевременную профилактику, а при развитии важно как можно раньше начинать диагностику и лечение.

Классической терапией при данном заболевании является применение колхицина, однако существуют случаи, не отвечающие на данную терапию. Принимая во внимание тот факт, что отсутствие контроля атак семейной средиземноморской лихорадки приводит к высокому риску развития амилоидоза почек и полиорганной недостаточности, пациенты с колхицин-резистентными формами заболевания требуют терапии с применением современных патогенетических препаратов — блокаторов IL-1.

Описание клинического случая. Пациент X., 8 лет, родом из Дагестана. Анамнез жизни отягощен. Ребенок от 2-й беременности, 2-х самостоятельных преждевременных родов на сроке 36 нед. Течение беременности: на фоне обострения пиелонефрита, анемии, врожденной гипоплазии одной почки. Масса тела при рождении — 2800 г, длина тела — 50 см. В течение 2 нед находился на

выхаживании. Семейный анамнез отягощен: близкородственный брак (родители — троюродные брат и сестра), у младшей сестры — генетически подтвержденная FMF.

Заболевание дебютировало на первом году жизни в виде эпизодов повышения температуры до 40 °С длительностью от 1 до 3 дней, сопровождающихся абдоминальными болями и диареей, а также повышением острофазовых маркеров крови (повышение С-реактивного белка (СРБ) до 3 норм). Частота эпизодов — несколько раз в месяц. В связи с этим пациент неоднократно был госпитализирован в различные стационары по месту жительства. В возрасте 2 лет наблюдался в отделении гастроэнтерологии Российской детской клинической больницы (г. Москва) с подозрением на воспалительное заболевание кишечника, где для верификации диагноза ему было проведено молекулярно-генетическое обследование. В гене *MEFV* обнаружена патогенная мутация *c.2080A>G, p.M694V* в гомозиготном состоянии.

На основании клинической и лабораторной картин, данных семейного анамнеза и результатов молекулярно-генетического обследования был поставлен диагноз «семейная средиземноморская лихорадка». Иницирована терапия колхицином в дозе 500 мкг/сут.

В 3 года, во время плановой госпитализации в отделение иммунологии ДГКБ № 9, на фоне терапии колхицином у пациента развился очередной эпизод заболевания в виде повышения температуры до 38,6 °С, абдоминальных болей, повышения СРБ до 106,7 мг/л; получал НПВП с положительным эффектом. Доза колхицина была увеличена в 2 раза. Однако в период до следующей госпитализации приступы сохранялись, к указанной выше симптоматике добавились боли в локтевых, лучезапястных и коленных суставах. Во время приступа СРБ — 114 г/л, вне приступа — в пределах референсных значений. В дальнейшем сокращения частоты эпизодов удалось добиться только на терапии колхицином в дозировке 2 мг/кг, однако в связи с тем, что эффект был недостаточным, было принято решение направить пациента в отделение иммунологии НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева

для рассмотрения вопроса о применении антицитокиновой терапии.

Во время плановой госпитализации у пациента Х. отмечалось повышение температуры до 38,4 °С, сопровождавшееся абдоминальной болью и болью в грудной клетке. По данным МСКТ выявлен асептический плеврит, что дополнительно свидетельствует в пользу недостаточной эффективности от проводимой базовой терапии колхицином. По данным лабораторного обследования в момент приступа: лейкоцитоз до $22,5 \times 10^9$ /л, нейтрофилез — $17,63 \times 10^9$ /л, повышение СРБ до 58,1 мг/л, СОЭ — 15 мм/ч. Данное состояние было расценено как обострение основного заболевания, в связи с чем была иницирована антицитокиновая терапия канакинумабом — препаратом моноклональных антител к IL-1 β — в стартовой дозе 2,9 мг/кг (75 мг/сут) с положительным эффектом.

С целью достижения медикаментозного контроля/ремиссии основного заболевания, учитывая недостаточную эффективность проводимой ранее терапии колхицином, принято решение продолжить антицитокиновую терапию. Отмена канакинумаба может привести к потере контроля/ремиссии заболевания и развитию серьезных осложнений. Пациенту было рекомендовано проведение регулярных анализов крови: ОАК с дифференциальным подсчетом лейкоцитарной формулы, СОЭ, СРБ. Терапия с применением препарата канакинумаб будет продолжена по схеме 75 мг 1 раз в 8 нед.

Заключение. Семейная средиземноморская лихорадка — это генетически обусловленное заболевание, ассоциированное с высоким риском развития тяжелых осложнений в виде амилоидоза почек и полиорганной недостаточности, в связи с чем данное заболевание требует постоянной терапии. В случаях недостаточной эффективности или непереносимости основного базового препарата необходимо рассмотреть возможность инициации терапии препаратом канакинумаб — единственным в мире зарегистрированным препаратом для терапии колхицин-резистентных форм FMF.

Синдром Костелло

Манучарян М.В., Алавердян О.О., Палян Д.С., Ибрагимова Д.Н., Коджаева А.Р.
Научный руководитель: Турти Т.В., д.м.н., профессор

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Костелло — чрезвычайно редкое генетическое заболевание с аутосомно-доминантным механизмом наследования, связанное с мутацией гена *HRAS* на коротком плече 15-й хромосомы. Данный ген кодирует синтез сверхактивного белка *HRAS*, который влияет на активацию клеточного деления и роста клеток, в связи с чем отмечается предрасположенность к развитию доброкачественных и злокачественных опухолей. Наиболее частые мутации — *p.G12* и *p.G13*. Характерный фенотип: голова гидроцефальной формы, грубые черты лица, полные щеки, полные губы, часто потрескавшиеся, большой рот, широкая вдавленная переносица, гипертелоризм, эпикант, кожные изменения в виде повышенной складчатости кожи, гиперпигментации, глубокие ладонные и подошвенные складки, папилломы, чаще на лице и в паховой области, диффузная мышечная гипотония.

Характерна интеллектуальная недостаточность. Прогноз зависит от сроков начала и адекватности симптоматического лечения. Распространенность заболевания: 1 случай на 24 миллиона населения, в мире зарегистрировано около 300 пациентов с данным синдромом. За последние 5 лет в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России данный диагноз был установлен у 5 детей.

Клинический случай. Девочка М., в 2,5 мес впервые поступила в отделение патологии раннего детского возраста с жалобами на затрудненное глотание, задержку психомоторного развития, низкий рост, мышечный гипертонус, пароксизмальные состояния во сне, нарушение терморегуляции, тотальный гипергидроз.

Из анамнеза: ребенок от 2-й беременности (1-я — мальчик, здоров), протекавшей на фоне угрозы прерывания, выраженного токсикоза (рвота до 15 раз/сут), высо-

ким артериальным давлением, протеинурией, отеками, анемией. На 26-й нед развилось острое многоводие, получала стационарное лечение. Роды путем экстренного кесарева сечения на 38-й нед, отмечалось преждевременное излитие околоплодных вод зеленого цвета. Масса тела при рождении — 4480 г, длина — 50 см, оценка по шкале APGAR — 6/7 баллов. Состояние после рождения тяжелое за счет дыхательной недостаточности, ИВЛ до 4-х сут жизни. На 2-е сут жизни диагностирована аспирационная пневмония. Питание зондовое. У ребенка зарегистрированы множественные стигмы дизэмбриогенеза: повышенная складчатость кожи, деформация ушных раковин, макроглоссия, широкая переносица, широкий нос, тонкие волосы, полные потрескавшиеся губы, широкие брови, гипертелоризм, эпикант, отсутствие сосательного рефлекса, трудности при кормлении. Проведена консультация генетика. По результатам молекулярно-генетического исследования выявлена мутация гена *HRAS*. Диагностирован синдром Костелло. С 10 мес отмечается нарастание мышечного тонуса. В 2 года было проведено удаление множественных папиллом перианальной и вагинальной области.

В возрасте 4 лет в связи с гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью, дефицитом массы тела, трудностями при кормлении была проведена фундопликация по Ниссену, установлена гастростома с целью обеспечения адекватного питания. При осмотре в 5 лет зарегистрированы: дефицит физического развития (ниже 3-го центильного интервала), папулезная сыпь на передней и боковой поверхностях бедер, мраморность, повышенная складчатость кожи, деформация ушных раковин, макроглоссия, широкая переносица, гипертелоризм,

Клинический случай фульминантной формы менингококковой инфекции

Найко Т.В.

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

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Менингококковая инфекция — острое инфекционное заболевание, вызываемое диплококком *Neisseria meningitidis*, передающееся воздушно-капельным путем, протекающее с развитием менингококцемии, характеризующейся тяжелым поражением нервной системы, часто сопровождающимся развитием инфекционно-токсического шока.

Данное заболевание характеризуется периодичностью. Интервалы между отдельными подъемами заболеваемости колеблются от 4 до 14–15 лет. У детей 1-го года жизни, как правило, чаще регистрируется сверхострая форма менингококкового сепсиса.

Актуальность данной темы связана с тем, что прививка от менингококковой инфекции не входит в число обязательных прививок Национального календаря, что должно вести к усиленной настороженности в связи с молниеносным течением заболевания и с возможным летальным исходом у детей, которые не были привиты от менингококковой инфекции.

Клинический случай. Мальчик М., 1,6 лет, родившийся 08.08.2018 от 2-й беременности, 2-х оперативных родов — кесарево сечение на 38-й нед беременности, масса при рождении — 3200 г, длина — 50 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов, был выписан из роддома на 4-й день.

широкие брови, тонкие волосы, широкий нос, полные потрескавшиеся губы. Варусная деформация стопы справа, слева вальгусная деформация стопы, перекрест нижних конечностей на уровне бедер. Повышенный мышечный тонус по спастическому типу. Склонность к запорам. Результаты обследования: клинические анализы крови и мочи — без патологии. Консультация кардиолога: гипертрофическая кардиомиопатия; консультация нефролога: нефрокальциноз. Нейросонография: вентрикуломегалия. МРТ головного мозга: картина перивентрикулярной лейкопатии.

С момента установления диагноза ребенок находится под наблюдением педиатра и других специалистов, регулярно получает курсы восстановительного лечения. Программы индивидуализированного восстановительного лечения включали: наблюдение педиатра, кардиолога, нефролога, невролога; питание в соответствии с физиологическими потребностями, комплекс реабилитационных мероприятий: физиотерапия, прикладная кинезиотерапия, механотерапия, массаж, гимнастика, курсы ботулинотерапии, психолого-педагогическое сопровождение. Проводимые комплексное наблюдение и лечение позволяют достичь положительной динамики и стабилизации состояния, контроля течения болезни, ее осложнений.

Заключение. Приведенный клинический случай ввиду своей редкости представляет научно-практический интерес для неонатологов, педиатров, неврологов, кардиологов. Данный синдром требует как можно более ранней диагностики, проведения молекулярно-генетического исследования при наличии характерных фенотипических признаков, начала симптоматического лечения, что улучшает прогноз и повышает качество жизни пациентов.

Прививки по возрасту. Из перенесенных заболеваний — ОРВИ, атопический дерматит. 19.12.2019 мать отметила подъем температуры до 37,4 °С. 20.12.2019 ребенок был осмотрен дежурным педиатром, была назначена симптоматическая терапия. 21.12.2019 — подъем температуры до пиретических значений (39,4 °С), отмечался жидкий стул до 4 раз. 23.12.2019 вновь подъем температуры — до 39,2 °С, в ночь на 24.12.2019 мать отметила монотонный крик, появление отеков верхних конечностей, кровоточивость десен. В 7:00 утра была вызвана бригада скорой медицинской помощи (СМП), ребенок не был госпитализирован. В 9:00 стали отмечаться синюшность кожных покровов, появление сыпи по всему телу, образование в области правого запястья. Была вызвана бригада СМП, ребенок был госпитализирован в Морозовскую ДГКБ в отделение реанимации и интенсивной терапии № 29.

Объективный статус: общее состояние крайне тяжелое, глубокая кома, оценка по шкале Глазго — 5. В коагулограмме отмечались выраженная гипокоагуляция (протромбиновый индекс — 42%, фибриноген — 0,97 г/л, АЧТВ — 53,7 с). В биохимическом анализе крови тяжелая гипопропротеинемия: общий белок — 46,6 г/л, альбумин — 24,0 г/л, азотемия: уровень мочеви-

ны — 14,7 ммоль/л, креатинин — 156,0 мкмоль/л, значительное увеличение трансаминаз: аспартатами-нотрансферазы (731,3 ЕД/л), аланинаминотрансферазы (121,1 ЕД/л); СРБ — 0,2657 г/л, уровень прокальцитонина >10 нг/мл. В результатах люмбальной пункции отмечались цитоз — 8/3 мкл, лимфоциты — 4 клетки, макрофаги — 4 клетки, белок — 0,432 г/л. В общем анализе крови анемия легкой степени тяжести (Hb — 104 г/л), выраженная тромбоцитопения — тромбоциты 35×10^9 /л.

При рентгенологическом исследовании выявлены наличие инфильтративных изменений в легких с обеих сторон, наличие воздуха в плевральной полости.

Терапия в реанимационном зале: инфузия глюкозо-солевых растворов 20 мл/кг/ч, кардиотоники/вазопрес-соры: допамин 10 мкг/кг/мин, норадреналин 0,5 мкг/кг/мин, преднизолон 60 мг в/в, цефтриаксон 1 г 2 р/сут. Медикаментозная седация: фентанил 5 мкг/кг/ч, рокуроний 0,6 мг/кг/ч.

Клинический случай митохондриальной гепатопатии

Пиковская А.А., Блиганов П.И.

Научный руководитель: Полякова С.И., д.м.н., профессор

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Митохондриальные гепатопатии — группа редких заболеваний, причиной которых являются аномалии структуры и функции митохондрий, приводящие к острой или хронической печеночной недостаточности. Существуют первичные гепатопатии, развитие которых связано с дефектами транспорта электронов или окисления жирных кислот, и вторичные, при которых повреждение митохондрий могут быть результатом независимого патологического процесса.

Клинический случай. Пациент С., 5 мес. Поступил планово в отделение гастроэнтерологии Российской детской клинической больницы с направляющим диагнозом «хронический холестатический гепатит», подозрением на синдром Аллажиля с целью верификации диагноза. Анамнез заболевания: мальчик от 7-й беременности, 5-х родов на 32-й нед (2 детей здоровы, 2 выкидыша, 2 неонатальные смерти в возрасте 3 сут), протекавшей на фоне гестационного сахарного диабета (HbA1c (ср) — 8%), железодефицитной анемии 1-й степени, вируса простого герпеса IgG, токсоплазмоза, краснухи, хронической фетоплацентарной недостаточности 1-й ст. Оценка по APGAR — 7/7 баллов. Получал заместительную терапию сурфактантом, дыхательную поддержку СРАР, антибактериальную, гемостатическую, инфузионную терапию. В биохимическом анализе крови: белок-синтетическая недостаточность печени, синдром цитолиза, синдром холестаза. Гипокоагуляция плазменного гемостаза, гипофибриногенемия, сниженная активность антитромбина. Церулоплазмин снижен; медь в сыворотке — 0,391 мкг/дл.

Наблюдался у эндокринолога с диагнозом: врожденная дисфункция коры надпочечников, неклассическая форма. По УЗИ брюшной полости: признаки перивезикального отека. Гипертензионный синдром, синдром двигательных и вегето-висцеральных нарушений. Генеалогический анамнез отягощен: смерть тети ребенка в возрасте 2 лет, смерть 2 siblings в неонатальном периоде.

При осмотре: рост — 56 см, вес — 4100 г. Физическое развитие очень низкое, гармоничное. Белково-энергетическая недостаточность 1-й ст. Состояние ребенка тяжелое. Кожа

24.12.2019 в 12:40 были зафиксированы жизнеугрожающая брадикардия с переходом в асистолию, отсутствие пульса на магистральных артериях, отсутствие электрической активности миокарда по данным ЭКГ, мидриаз, отсутствие сознания. Была начата расширенная сердечно-легочная реанимация, через 30 мин проведения расширенной СЛР электроактивность миокарда по данным ЭКГ отсутствовала, в связи с этим в 13:10 была констатирована смерть.

Посмертный диагноз (основной): менингококковая инфекция, генерализованная форма. Острая менингококцемия.

Заключение. Данный клинический случай является примером несвоевременной клинической диагностики. Заболевание является жизнеугрожающим, встречаются молниеносные формы, которые могут привести к летальному исходу. Обсуждение вопроса о введении в Национальный календарь прививки против менингококковой инфекции остается открытым.

смуглая, с элементами мраморности, чистая. Видимые слизистые оболочки бледно-розовые, чистые. Подкожно-жировая клетчатка развита недостаточно, распределена равномерно, периферических отеков и пастозности нет. Мышечный тонус снижен. Печень +3 вниз из-под края реберной дуги, эластичная, безболезненная. Селезенка не пальпируется. Стул 2–3 раза/день кашицеобразный, зеленоватый. Отмечается крупноразмашистый тремор.

Консультация офтальмолога: частичная атрофия соска зрительного нерва обоих глаз. Консультация невролога: последствия перинатального поражения центральной нервной системы, задержка психомоторного развития. Консультация генетика: по совокупности клинико-анамнестических данных дифференциальная диагностика проводится в группе митохондриальных энзимопатий, в частности митохондриальных гепатопатий. Результаты обследований: секвенирование ДНК — мутации в 2-м и 3-м экзоне гена *DGUOK* характерны для синдрома истощения мтДНК, гепатоцеребральной формы, аутомно-рецессивное наследование. Биопсия печени: фиброз печени F2 по METAVIR. Клинический анализ крови: анемия тяжелой степени смешанного генеза. Биохимический анализ крови: гипераммониемия, лактацидоз, гипогликемия.

Несмотря на проводимую терапию, состояние ребенка прогрессивно ухудшалось.

Отмечалось нарастание сердечно-сосудистой и дыхательной недостаточности. Правосторонний гемоторакс, геморрагический шок, правосторонний пневмоторакс. Реанимационные мероприятия эффект не имели, ребенок скончался.

Диагностическая ценность. При постановке диагноза представление должно строиться из клинико-лабораторных критериев и подтверждаться генетикой.

Заключение. При отягощенном генеалогическом анамнезе следует отводить особое место пренатальной диагностике. Способом рождения детей у данной пары является экстракорпоральное оплодотворение с использованием метода цитоплазматической замены.

Инфекционный эндокардит трикуспидального клапана как осложнение двусторонней деструктивной пневмонии стафилококковой этиологии

Попова А.П., Милёхина М.Ю., Брызгалина С.Ю., Карпикова К.Б.

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

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Инфекционный эндокардит (ИЭ) — тяжелое жизнеугрожающее воспалительное заболевание эндокарда, преимущественно с поражением клапанов сердца. В педиатрической практике частота встречаемости составляет 0,05–0,12 случаев на 1000 детского населения. Чаще всего патологический процесс развивается на измененном эндокарде у детей с врожденными пороками сердца после или до хирургической коррекции, на фоне имплантированного кардиовертера-дефибриллятора, после длительного использования внутривенного доступа для проведения гемодиализа, химиотерапии и обеспечения ребенка парентеральным питанием, у подростков, использующих инъекционные наркотики. Однако в 8–10% случаев ИЭ встречается у детей без аномалий строения сердца и факторов риска. Высокая летальность (20%) и трудность диагностики ИЭ с поражением нативных клапанов определяют актуальность изучения таких клинических наблюдений.

Клинический случай. Мальчик М., 4 года 7 мес, родился от 2-й беременности, 1-х оперативных родов (тазовое предлежание, двойное обвитие пуповины) на 38-й нед гестации. Заболевание началось 18.08.2019 остро с подъема температуры до фебрильных значений и появления кашля. В течение 10 дней госпитализации по месту жительства получал цефтриаксон, далее джозамицин. На фоне терапии фебрилитет сохранялся, мальчик был выписан без улучшения. 10.09.2019 госпитализирован в РДКБ Чеченской Республики с диагнозом «острая внебольничная правосторонняя среднедолевая пневмония средней степени тяжести», где в качестве этиотропной терапии использовались препараты защищенных пенициллинов. Самостоятельно покинув стационар, после обращения в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу 18.09.2019 был экстренно госпитализирован.

При поступлении состояние тяжелое за счет явлений дыхательной недостаточности (ДН) и интоксикационного синдрома. Кожные покровы бледные, с землистым оттенком, цианоз носогубного треугольника. Аускультативно дыхание жесткое, в нижних отделах влажные мелкопузырчатые хрипы, ЧДД — 38/мин, SpO₂ — 92%. ЧСС — 135 уд/мин. Печень из-под края реберной дуги — 4 см. Лабораторно — анемия средней степени тяжести: Hb — 84 г/л, нейтрофильный лейкоцитоз — лейкоциты 22×10^9 /л. На КТ органов грудной клетки (ОГК) признаки двусторонней полисегментарной деструктивной пневмонии: по всем сегментам легких многочисленные очаги размером до 15×12 мм, частично содержащие полости, размерами до 8 мм в диаметре. В 4-м и 5-м сегментах участки уплотнения легочной паренхимы.

На основании анамнеза, лабораторно-инструментальных данных и осмотра была диагностирована внебольничная двусторонняя полисегментарная пневмония тяжелого течения, осложненная деструктивными изменениями, ДН 0–1. На фоне проводимой антибактериальной (метронидазол, цефтриаксон со сменой на цефепим) и инфузион-

ной терапии состояние с отрицательной динамикой в виде нарастания явлений ДН, интоксикационного синдрома, развития сердечной недостаточности (СН). Объективно 23.09.2019: тоны сердца приглушены, систолический шум в 4-й точке, ЧСС — 156 уд/мин, ЧДД — 45/мин, нарастание размеров печени и селезенки — 7 и 1 см из-под края реберной дуги соответственно, отеки голеней и стоп. В клиническом и биохимическом анализах крови: нарастал анемический синдром (Hb — до 62 г/л) и лейкоцитоз до 30×10^9 /л СОЭ — более 140 мм/ч, С-реактивный белок — 0,2032 г/л, гипопроteinемия (общий белок — 61 г/л, альбумин — 26 г/л). По данным ЭхоКГ от 23.09.2019 инфекционный эндокардит с поражением трикуспидального клапана: недостаточность умеренная, регургитация 3+. В проекции створок визуализировалась высокоподвижная линейная структура (вегетация), пролабирующая в полость правого предсердия, размерами до 17 мм. Расширение правых отделов сердца. На УЗИ органов мошонки отчетно-инфильтративные изменения мягких тканей. По данным ЭКГ — синусовая тахикардия, диффузные изменения миокарда. На основании представленных данных был диагностирован ИЭ трикуспидального клапана, острое течение, недостаточность трикуспидального клапана 2–3-й степени. Недостаточность кровообращения 2А как редкое осложнение тяжелой бактериальной системного процесса на фоне деструктивной пневмонии. Эскалация терапии — добавлен ванкомицин. Была начата коррекция правожелудочковой СН: фуросемид, спиронолактон, каптоприл.

По результатам бактериального посева крови на стерильность от 24.09.2019 — рост метициллинрезистентного золотистого стафилококка (MRSA), была произведена смена антибактериальной терапии на рифампицин и амикацин. На КТ ОГК от 07.10.2019 появление «свежих» и увеличение в размерах старых очаговых образований легких с признаками деструкции, правосторонний гидроторакс, увеличение внутригрудных лимфоузлов. На фоне проводимой терапии: фебрильная лихорадка, выраженный интоксикационный синдром, отрицательная динамика по данным ЭхоКГ и КТ. Сохранялась высокая воспалительная активность, нарастание лейкоцитоза, прокальцитонин больше 10 нг/мл.

Ребенку с септическим процессом было рекомендовано продолжить назначенную терапию тремя антибактериальными препаратами (ванкомицин, рифампицин, амикацин) и провести трехдневный курс внутривенного иммуноглобулина. Состояние мальчика несколько улучшилось: появился аппетит, стал более активным, уменьшилась одышка. Однако лихорадка сохранялась, лабораторно нарастали анемия и лейкоцитоз. Терапия была скорректирована с учетом развития резистентности микроорганизма по данным посева крови — отмена ванкомицина, рифампицина, включение линезолида. Учитывая прогрессирование дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности, 04.11.2019 мальчик был переведен в отделение реанимации.

13.11.2019 усиление дыхательной и сердечной недостаточности. Бледные кожные покровы, периорбитальный цианоз при нагрузке, время капиллярного наполнения 4 с. Отеки на голенях, лице, животе, асцит. Смешанная одышка, втяжение уступчивых мест. Учитывая активный инфекционный процесс, был проведен консилиум и было решено воздержаться от оперативного вмешательства и продолжить антибактериальную терапию (амикацин, линезолид, сульфаметоксазол). С 15.11.2019 в коагулограмме выраженная гипокоагуляция (ПТИ — 17%, фибриноген — 0,71 г/л). 22.11.19 отмечено нарастание лейкоцитоза ($70 \times 10^9/\text{л}$), тромбоцитопении ($50 \times 10^9/\text{л}$), уровня мочевины (15 ммоль/л) и креатинина (149 мкмоль/л), АСТ — 7916 Ед/л, АЛТ — 23363 Ед/л, ГГТ — 214 Ед/л, ЩФ — 422 Ед/л, ЛДГ — 23363 Ед/л, билирубин — 255 мкмоль/л (прямая фракция — 146 мкмоль/л), гипопротеинемии (альбумин — 24 г/л, общий белок — 61 г/л), Na — 162 ммоль/л, K — 3,2 ммоль/л. На рентгенограмме ОГК двусторонние инфильтративные изменения, увеличение размера сердечной тени (КТИ — 0,65). В динамике отмечено нарастание гидроторакса. Мальчик был интубирован, проводилась медикаментозная седация. На фоне вазопрессорной поддержки состояние крайне тяжелое,

септический шок, синдром полиорганной недостаточности: сердечная недостаточность НК2А, дыхательная недостаточность III, острая почечная недостаточность, острая печеночная недостаточность, синдром диссеминированного внутрисосудистого свертывания. Несмотря на проводимые мероприятия: ИВЛ, перитонеальный диализ, инфузионная терапия, трансфузия свежезамороженной плазмы и криопреципитата, антибактериальная терапия (даптомицин, фосфомицин, меропенем с 22.11), противогрибковая терапия (каспофугин), седация (фентанил), вазопрессорная поддержка (норадреналин, допамин), гемостатическая терапия (витамин K), смерть мальчика наступила 09.12.2019.

Заключение. Представленное наблюдение демонстрирует редкое развитие клапанной патологии с поражением трикуспидального клапана на фоне септического процесса. Важно помнить, что массивная бактериемия, как при деструктивной пневмонии, может осложняться поражением сердца. ИЭ, вызванный MRSA, характеризуется тяжелым прогрессирующим течением, деструкцией клапанов с нарастающей СН. Своевременное назначение этиотропной терапии — необходимое условие для снижения летальности.

АНЦА-ассоциированный васкулит

Похвощева П.Ю., Тихоновский П.А.

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

ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация
ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Российская Федерация

Актуальность. АНЦА-ассоциированный системный васкулит — группа заболеваний, характеризующихся хроническим иммунным воспалением стенки мелких сосудов, полиморфной клинической картиной с частым вовлечением легких и почек и наличием циркулирующих аутоантител к цитоплазме нейтрофилов (АНЦА). Современная номенклатура выделяет следующие АНЦА-ассоциированные васкулиты: гранулематоз с полиангиитом (Вегенера); микроскопический полиангиит; эозинофильный гранулематоз с полиангиитом. Данное заболевание сопряжено с воздействием внешней среды у генетически предрасположенных людей. Встречается достаточно редко: 20 случаев на миллион населения.

Клинический случай. Девочка В., 12 лет, 21.01.2020 экстренно поступила в приемное отделение Морозовской детской городской клинической больницы с жалобами на периферические отеки в надлобковой области и области ног и изменения в анализах крови и мочи (анемия и протеинурия). Из анамнеза: с декабря 2019 г. были жалобы на слабость, в течение месяца на левом бедре появился геморрагический элемент. 15.01.2020 на фоне благополучия появилась тошнота, 16.01 — однократно рвота, 18.01 — жидкий стул.

При осмотре: ЧД — 27/мин, ЧСС — 125/мин. Лабораторно в крови: Hb — 52 г/л, креатинин — 716 мкмоль/л, мочевины — 40,3 ммоль/л, общий белок — 47 г/л, альбумин — 22 г/л, K — 7,5 ммоль/л; в моче: белок — >3 г/л, эритроциты — 200 кл/мкл. Состояние ребенка было расценено как тяжелое.

Девочка была госпитализирована в отделение реанимации и интенсивной терапии.

21.01.2020 гемотрансфузия эритроцитарной взвесью 10–15 мл/кг.

22.01.2020 ЧД — 25/мин, ЧСС — 115/мин; АД — 100/70 мм рт. ст.; отечность лица, ног, пастозность кистей. Была назначена заместительная почечная терапия (ЗПТ). Заключение: быстро прогрессирующий гломерулонефрит (БПГН), острое почечное повреждение (ОПП). В б/х крови: на фоне ЗПТ мочевины — 24 ммоль/л, креатинин — 440 мкмоль/л. Был назначен гепарин 150 ЕД/кг/сут и пульс-терапия метилпреднизолоном 1 г в/в 1 раз в день 3 дня, затем 1 раз через день.

24.01.2020 лабораторно: Hb — 71 г/л, креатинин — 339 мкмоль/л, мочевины — 16,7 ммоль/л, альбумин — 26 г/л. УЗИ органов брюшной полости: увеличение линейных размеров печени, без изменения паренхимы, умеренное количество свободной жидкости в брюшной полости. К терапии было добавлено однократное введение циклофосамида 600 мг в/в.

27.01.2020 отмечалась аннизокопия. На МРТ головного мозга: признаки кисты эпифиза.

28.01.2020 бледность кожных покровов сохраняется, пастозность лица, отеки стоп. Геморрагических высыпаний не было обнаружено, на передней поверхности левого бедра пальпировался безболезненный узел 0,5×0,5 см. При аускультации: жесткое дыхание, ослабленное в нижних отделах. АД 140/95 мм рт. ст. Олигоанурия. Была переведена на терапию преднизолоном 60 мг/сут, циклофосамид однократно 600 мг в/в капельно. ЗПТ была продолжена.

31.01.2020 признаки медикаментозного синдрома Иценко — Кушинга. Лабораторно: Hb — 76 г/л, креатинин — 126 мкмоль/л, мочевины — 7,2 ммоль/л, общий белок — 48 г/л, альбумин — 36 г/л. При исследовании: ANCA screen 3,6 (N ≤1); pANCA/AT к MPO — 76,8 Ед/мл

(N = 0–10,0). Был поставлен диагноз: Некротизирующий АНЦА-ассоциированный васкулит. АНЦА-ассоциированный быстро прогрессирующий гломерулонефрит, ОПП. Был назначен амлодипин 2,5 мг 2 р/сут. 01.02.2020 КТ-органов грудной полости: КТ-картина множественных двусторонних полисегментарных очаговых изменений; гидроторакс слева, небольшое количество жидкости в правой плевральной полости и в перикарде. Двусторонняя полисегментарная пневмония. К предшествующей терапии дополнительно был назначен меропенем 10 мг/кг каждые 8 ч, ко-тримоксазол 480 мг 2 раза в день длительно.

03.02.20 ухудшение общего состояния: субфебрильная температура. АД — 118/78 мм рт. ст. Лабораторно: креатинин — 283 мкмоль/л, мочевины — 24 ммоль/л, общий белок — 27 г/л, альбумин — 33 г/л, лейкоцитоз — $12,87 \times 10^9$ /л. КЩС была компенсирована. Клинический анализ мочи: белок 3,3 г/л, измененные эритроциты покрывали сплошь все поле зрения.

04.02.20 собран консилиум, на котором было принято решение о присоединении терапии ритуксимабом 375 мг/м² — 4 нед.

05.02.2020 аускультативно наблюдались среднепузырчатые влажные хрипы в нижних отделах легких. ЧД — 32/мин. Диагноз: микроскопический полиангиит, АНЦА положительный, с поражением почек (БПГН) и легких (геморрагический альвеолит). Рентгенография органов грудной клетки: рентген-картина инфильтративных изменений с обеих сторон, преимущественно справа. Наличие жидкости в левой и правой плевральных полостях. Бронхоскопия: диффузное диапедезное двустороннее легочное кровотечение. Геморрагический бронхит. Лабораторно: тромбоциты — 84 тыс/мкл. Подключение к аппарату ИВЛ.

07.02.2020 УЗИ плевральной полости: эхо-признаки гидроторакса слева и выраженной гиповентиляции легочной ткани в заднекаудальных отделах легкого слева.

09.02.2020 бронхоскопия: геморрагический бронхит.

10.02.2020 рентгенография органов грудной клетки: частичное восстановление воздушности легочной паренхимы с обеих сторон; дренаж в правой плевральной полости; признаки правостороннего гидроторакса. 12.02.2020 купирование легочного кровотечения.

13.02.2020 при осмотре: анурия. Лабораторно: Hb — 100 г/л, тромбоциты — 113×10^9 /л, лейкоцитоз — 20×10^9 /л, мочевины — 35 ммоль/л, креатинин — 320 мкмоль/л. УЗИ почек: значительное нарушение гемодинамики.

Врожденная дисфункция коры надпочечников

Трифорова Е.И.

Научный руководитель: Подчиненова Д.В., к.м.н.

ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Томск, Российская Федерация

Актуальность. Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром; ВДКН; код по МКБ E25.0) — группа заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которых лежит дефект одного из ферментов или транспортных белков, принимающих участие в биосинтезе кортизола в коре надпочечников. Самой частой формой ВДКН является дефицит 21-гидроксилазы (более 90%). Частота данного заболевания в мировой популяции, рассчитанная по данным неонатального скрининга, составляет от 1:10 000 до 1:20 000 живых новорожденных. В России, по данным скрининга,

24.02.2020 умеренное кровотечение со слизистых оболочек, выраженная тромбоцитопения, отсутствие коагуляции в тестах, повышение анти-Ха-активности, петехии на туловище и конечностях. КТ-головного мозга: признаки отека мозга, множественных внутримозговых кровоизлияний, внутрижелудочкового кровотечения (ВЖК), субарахноидальное кровоизлияние, вентрикуломегалия. Было проведено оперативное вмешательство: имплантация наружного вентрикулярного дренажа. КТ в динамике: признаки нарастания отека головного мозга, вклинение мозжечка в большое затылочное отверстие, множественные внутримозговые кровоизлияния, ВЖК. Остановлено введение гепарина, введен протамина сульфат 25 мг, трансфузия криопреципитата 4 дозы.

25.02.2020 УЗД брахиоцефальных артерий: в магистральных сосудах с двух сторон кровотоков четко не определяется. УЗИ плевральных полостей: слева — минимальное количество жидкости. УЗИ брюшной полости: признаки асцита.

27.02.2020 при осмотре: атоническая кома (ШКГ 3). Анурия. Лабораторно: активность по Квику — 70%, МНО — 1,25, ПВ — 14,4 с; фибриноген по Клаусу — 4,68 г/л; ТВ — 26,1 с; АЧТВ — 32,1, анти-Ха-активность — 0,12 Е/мл. ЗПТ была возобновлена. Терапия осталась прежняя.

05.03.2020 Клинический анализ крови (02:00): лейкоциты — $1,2 \times 10^9$ /л; эритроциты — $2,38 \times 10^{12}$ /л, Hb — 71 г/л; гематокрит — 20,5%, тромбоциты — 3×10^9 /л, лимфоциты — 24,1%, п/я — 15%, с/я — 70%. КЩС: некомпенсированный метаболический ацидоз, гипогликемия, гипербилирубинемия.

Биологическая смерть 05.03.2020 в 11:10. По данным патологоанатомического вскрытия от 06.03.2020 предварительный диагноз: Некротизирующий АНЦА-ассоциированный васкулит, некротический микрополиангиит. Осложнения: выраженный геморрагический синдром, множественные кровоизлияния в вещество головного мозга, распространенные кровоизлияния в легкие, двусторонний гемогидроторакс; гемогидроперитонеум. Непосредственной причиной смерти явилась полиорганная недостаточность. Морфологическое исследование органов в работе.

Закключение. Некротизирующий АНЦА-ассоциированный васкулит требует повышенной настороженности и активной тактики ведения ввиду стремительно развивающейся полиорганной недостаточности и высокого риска летального исхода.

частота составляет 1:9500. Клиническая картина каждой формы ВДКН обусловлена дефицитом гормонов, синтез которых невозможен при данном ферментативном блоке, и избытком накапливаемых предшественников. Таким образом, избыточная секреция надпочечниковых андрогенов происходит в период половой дифференцировки (9–15-я неделя эмбрионального развития), что у плодов с кариотипом 46XX приводит к вирилизации наружных гениталий. Внутренние половые органы девочек развиваются правильно. Степень маскулинизации при рождении может варьировать от слегка гипертрофированного кли-

тора до полностью мужского строения гениталий. У мальчиков (46XY) имеет место преждевременное половое развитие (ППР) по изосексуальному типу и раннее закрытие зон роста с последующей низкорослостью.

Оригинальность. При отсутствии заместительной гормональной терапии (ЗГТ) у девочек с классическими формами аденогенитального синдрома развивается ППР по гетеросексуальному типу (увеличение в размерах и напряжение клитора, ускорение темпов роста, быстрое прогрессирование костного возраста, преждевременное адrenaрхе), результатами которого являются низкий конечный рост, гирсутизм, социальная дезадаптация и бесплодие.

Клинический случай. В начале 2019 г. в эндокринологическое отделение Детской городской больницы № 1 (ДГБ № 1) в плановом порядке поступила пациентка Б., 5 лет. Диагноз при поступлении: врожденные аденогенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов. При поступлении мать пациентки предъявляла жалобы на увеличение груди, появление волос на лобке, частую смену настроения и поведения и быструю прибавку в росте и массе тела. Из анамнеза пациентки известно, что ребенок от 4-й беременности. Беременность протекала с угрозой прерывания. Роды физиологические на сроке 40 нед. Наследственность отягощена по заболеваниям щитовидной железы: диффузный зоб у брата пациентки; менархе у женщин в семье в 11–12 лет. Изменение наружных половых органов мать девочки заметила с рождения. Только в ноябре 2015 г. (в возрасте 2-х лет) на медицинском осмотре у гинеколога дано направление к эндокринологу, но обращения к врачу не было. Весной 2016 г. появилось оволосение на лобке. Обратились к гинекологу повторно. Были проведены исследования и обнаружено повышение 17-ОН-прогестерона, костный возраст от июня 2016 г. соответствовал 6–7 годам (на тот момент опережение паспортного возраста на 3–4 года). Для более точной верификации диагноза пациентка была направлена в ДГБ № 1. При обследовании выявлено повышение 17-ОН-прогестерона, снижен кортизол, повышен тестостерон. Назначена терапия гидрокортизоном 08:00–15:00–22:00 по 2,5 мг. У эндокринолога наблюдались постоянно, 17-ОН-прогестерон и костный возраст по месту жительства не исследовали. В сентябре 2017 г. проведена операция — пластика наружных половых органов.

Мать девочки отмечает, что с середины 2017 г. заметно увеличились молочные железы. Последняя госпитализация до настоящего момента была в июне 2018 г. с жалобами на увеличение молочных желез, оволосение на лобке. Пациентка была повторно обследована, выявлено: увеличение фолликулостимулирующего гормона (ФСГ), лютеинизирующего гормона (ЛГ), эстрадиола; УЗИ органов малого таза (УЗИ ОМТ) — гениталии на возраст 7 лет (на тот момент паспортный возраст 5 лет); костный возраст на 12–15 лет; проведение пробы с диферелином 0,1 мг — выброс более 10 нг/л свидетельствует об истинном преждевременном половом развитии; повышение 17-ОН-прогестерона. Ребенку был назначен трипторелин в дозе 11,25 мг в/м 1 раз в 3 мес, скорректирована доза гидрокортизона до 12,5 мг/сут. Со слов матери, прием препаратов не пропускают; также отмечает быструю прибавку в росте и массе тела (за последние 6 мес прибавила 7,5 см в росте, 10 кг в массе тела). В октябре 2018 г. ребенок по медико-санитарной экспертизе (МСЭ) внесен в категорию ребенок-инвалид сроком на год.

Последняя госпитализация в январе 2019 г. При объективном осмотре рост — 123,5 см (110 см), масса — 29,2 кг (23,0 кг), SDS роста = 2,6, SDS массы = 2,03. Физическое развитие пациентки оценивается

как высокое, гармоничное (высокорослость, ожирение 2-й степени). Телосложение феминное, подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена преимущественно по абдоминальному типу. Половые органы сформированы по женскому типу, правильно (после пластики наружных гениталий). Половое развитие Ах — 1, Р — 2, Ма — 3, Ме — нет. В результатах анализа обращают на себя внимание показатели гормонального исследования от 31.01.19: 17-ОН-прогестерон — 279 нмоль/л (0,24–7,82); АКТГ — 81 пг/мл (менее 46); ренин — 47,2 мкМЕд/мл (2,8–46,1); кортизол крови 08:00–39,3 нмоль/л (150–660), 16:00–137,4 нмоль/л (150–660); пролактин — 618 мМЕ/л (105–660), ФСГ — 1,2 мкМЕ/л (1,0–4,2); ЛГ — 1,4 мМЕ/л (0,3–1,0); тестостерон — 0,02 нмоль/л (0,1–0,35); эстрадиол — 0,05 нмоль/л (0–0,029); тиреоидный статус (ТТГ, св.Т4) — без патологии. Рентгенография кистей рук и лучезапястных суставов от 29.01.19: костный возраст соответствует 12–15 годам. Без динамики в сравнении с рентгенографией от июня 2018 г. УЗИ ОМТ от 01.01.2019: размеры и развитие гениталий соответствуют норме на 9–10-летний возраст (возраст 5 лет). УЗИ ОМТ от июня 2018 г.: размеры и развитие гениталий соответствуют норме на 7-летний возраст. УЗИ молочных желез от 29.01.19: наличие железистой ткани указывает на опережение полового развития. Консультация врача-генетика от 11.02.19: по анамнестическим данным, объективного осмотра и параклиническим данным у пациентки сочетанная патология: аденогенитальный синдром и синдром ППР (хромосомный анализ от 10.10.2016–46XX, женский кариотип).

На основании проведенного обследования был установлен диагноз: Врожденная дисфункция коры надпочечников, вирильная форма. Сопутствующий диагноз: ППР центрального генеза, по изосексуальному типу, неполное (телархе, пубархе). Ожирение экзогенно-конституциональное 2-й степени (SDS массы: 2,03), нарушение толерантности к углеводам. Пациентка была выписана в удовлетворительном состоянии. Проведена коррекция терапии с учетом полученных лабораторных данных: повышена доза препарата гидрокортизон с 12,5 мг/сут до 17,5 мг/сут. Увеличена доза препарата трипторелин согласно массе тела с 2,5 мг/мес до 3,75 мг/мес в/м 1 раз в 28 дней. На основании лабораторных данных и объективного осмотра складывается впечатление, что пациентка нерегулярно принимает назначенные препараты, поэтому с матерью ребенка была проведена разъяснительная беседа.

Обсуждение. ВДКН — генетическое, потенциально летальное заболевание, которое имеет четкий диагностический маркер, и оптимальным общемировым методом его диагностики в настоящее время является неонатальный скрининг. Он дает возможность верифицировать диагноз в раннем возрасте, назначить ЗГТ, что необходимо для гармоничного своевременного физического и полового развития, и позволяет сохранить качество жизни пациентов. Данные клинического случая показывают важность своевременного выявления и терапии врожденной дисфункции коры надпочечников. В связи с достаточно поздним назначением ЗГТ не удалось избежать прогрессирования болезни в виде маскулинизации наружных половых органов, раннего появления пубархе и телархе в возрасте 3 лет, резкой прибавки в массе тела до 10 кг и росте до 7,5 см. Заболевание не было скомпенсировано в достаточной мере из-за низкой приверженности матери пациентки к лечению. Многофакторность патологии требует ведения ребенка специалистами разных профилей: педиатром, эндокринологом, урологом-андрологом, гинекологом, психологом.

Клинический случай ребенка с классической гомоцистинурией

Филиппова А.А.

Научный руководитель: Щедркина И.О., к.м.н.

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Российская Федерация

Введение. Гомоцистинурия — наследственное ауто-сомно-рецессивное заболевание из группы аминокислотопатий, обусловленное мутациями гена, кодирующего фермент цистатионсинтаза. Вследствие недостаточности цистатионсинтазы нарушается цикл преобразования метионина. В результате повышается уровень метионина и гомоцистеина в сыворотке крови, появляется гомоцистин в крови, который образует некротически дегенеративные участки в почках, селезенке, слизистых оболочках, повреждая сосудистую стенку и стимулируя тромбообразование. Также изменяется обмен соединительной ткани.

Различают В6-зависимую и В6-резистентную формы заболевания. В клинической картине преобладают умственная отсталость с формированием очаговой неврологической симптоматики, эктопия хрусталика, скелетные деформации, тромбоэмболии и кардиоваскулярная патология, характерны также фенотипические особенности, т.к. данные пациенты часто наблюдаются с дисплазией соединительной ткани. Для заболевания характерны полиморфизм и прогрессивность течения.

Актуальность темы связана с тем, что данное заболевание необходимо правильно и своевременно диагностировать, т.к. гомоцистинурия относится к жизнеугрожающим, редким заболеваниям, приводящим к инвалидности и сокращению продолжительности жизни.

Клинический случай. Пациент М., 13 лет. Жалобы на головокружение, головную боль, шаткость походки, косоглазие, поведенческие нарушения.

Ребенком 1-й беременности, 1-х родов. Беременность протекала на фоне анемии, нейроциркулярной дистонии, с угрозой прерывания в 20–22 нед. Доношенный, при рождении масса тела 3600 г, длина тела 54 см, по шкале APGAR — 8/9 баллов. До 3 лет рос и развивался нормально. С 3 лет задержка речевого развития. Профилактические прививки по возрасту. Телосложение марфаноподобное. Астеническая конституция.

В 5 лет у ребенка появились жалобы на нарушение зрения (снижение остроты зрения до –15 диоптрий), выявили микросферофакию обоих глаз. Проводились неоднократные оперативные вмешательства в НИИЦ глазных болезней им. Гельмгольца. 27.08.2019 находился на плановой госпитализации в отделении офтальмологии Морозовской детской городской клинической больницы для проведения оперативного лечения эксплантации интраокулярных линз (ИОЛ) с левой стороны, передней витректомии. 09.09.2019 появились сильная головная боль, головокружение, шаткость походки. Осмотрен неврологом: состояние тяжелое, косоглазие сходящееся OU, движения глазных яблок ограничены, дизартрия. Проба Барре положительная справа, в правой руке сила снижена до 3 баллов, в правой ноге — до 4 баллов. Заподозрено острое нарушение мозгового кровообращения в бассейне левой спинномозговой артерии.

На МРТ были выявлены структурные изменения левого поперечного и продольного синусов, обусловленные тромбозом, и расширение правого поперечного синуса.

Венозный инфаркт мозга. На коагулограмме — повышение уровня гомоцистеина до 128,32 мкмоль/л.

Ребенок был переведен в ОРИТ, начата гепаринотерапия 18 Ед/кг. Для исключения воспалительного процесса центральной нервной системы проводилась люмбальная пункция, но патологии не было выявлено. На следующий день был отмечен генерализованный тонико-клонический судорожный приступ, купирован введением реланиума. На КТ головного мозга картина тромбоза правого поперечного, сигмовидного синусов, правой внутренней яремной вены, сагиттального синуса с распространением на поверхностные вены. По данным тандемной масс-спектрометрии метионин в пределах нормы.

У ребенка установлен диагноз: Тромбоз венозных синусов головного мозга (сагиттального на всем протяжении, поперечного и сигмовидного справа). Тромбоз внутренней правой яремной вены. Венозный инфаркт мозга. Тетрапарез D>S. OU. Сходящееся содружественное альтернирующее постоянное вторичное косоглазие. OD Сублюксация ИОЛ. OU Артифакция.

Начата низкобелковая диета, противосудорожная терапия — левитирацетам 10 мг/кг 2 раза в сутки в/в капельно, витаминотерапия — витамин В6 200 мг в/в.

17.09.2019 переведен в отделение гематологии для продолжения обследования и лечения тромбозов. На фоне проводимой терапии отмечалась положительная динамика — снижение гомоцистеина 23.09.2019 до 23,77 мкмоль/л. По данным МРТ головного мозга от 28.09.2019 наблюдалась положительная динамика в виде регресса ранее описанного синус-тромбоза. Но сохранялись фрагменты тромботических масс по ходу вовлеченных синусов с признаками нарушения кровотока. На коагулограмме гомоцистеин снизился до 15,8 мкмоль/л.

Проведено медико-генетическое исследование, поиск мутаций в гене CBS на наследственные метаболические заболевания, в результате которого определена миссенс-замена в гетерозиготном состоянии в 5-м экзоне гена CBS. Данная замена описана в международной базе как патогенная. И также нонсенс-мутация в гетерозиготном состоянии в 14-м экзоне гена CBS. Данная замена не описана в международной базе по мутациям человека и не встречается в здоровой популяции, по данным базы gnomAD. Но, учитывая тип нуклеотидной замены, вероятность ее патогенности велика. У родной сестры мальчика также были выявлены подобные мутации и повышение гомоцистеина. Девочке 6 лет, жалоб нет, начата профилактика.

Выписан из стационара 04.10.2019. Дома продолжал принимать антикоагулянтную терапию дабигатраном натрия 7500 ЕД 2 р/д п/к, низкобелковая диета, витамин В12 в/м 1 р/нед 100 мкг, Витамин В6 250 мг 2 р/д, фолиевая кислота 5 мг 2 р/д, противосудорожную терапию — левитирацетам по 500 мг 2 р/д.

Повторно госпитализирован с 05.02.2020 по 12.02.2020 в гематологическое отделение с целью дополнительного обследования и оценки эффективности терапии. При поступлении жалобы на боли в нижних отделах

грудного отдела позвоночника слева. На рентгенографии картина множественных компрессионных изменений 2–3-й степени позвонков грудного и поясничного отделов на фоне остеопороза. Правосторонний сколиоз грудного отдела позвоночника 1-й степени. Левосторонний сколиоз поясничного отдела 1-й степени, гиперлордоз. При обследовании также была выявлена гипергомоцистеинемия до 57,7 мкмоль/л. Скорректирована диета — низкобелковая диета с исключением продуктов с высоким содержанием метионина, продолжена ранее

назначенная витаминотерапия, а также прием леветиритама по 500 мг 2 р/д внутрь, баклофен по 25 мг 2 р/д внутрь, нимесулид 100 мг 2 р/д внутрь при болях.

Заключение. Данная клиническая работа нацелена на иллюстрацию сложности постановки классической гомотестинурии. Необходимо всегда держать этот диагноз в диапазоне выбора при данных клинических проявлениях, т.к. своевременная диагностика и правильно начатое лечение позволяют предотвратить дальнейшее ухудшение состояния пациента.