

III Всероссийская научно-практическая конференция «Лидеры педиатрии будущего»

От редакции: 1 октября 2024 г. в Волгограде на базе Волгоградского государственного медицинского университета состоялась III научно-практическая конференция «Лидеры педиатрии будущего». В рамках конференции молодые ученые и студенты представили результаты своих научных исследований и клинические случаи из практики.

Научные исследования в педиатрии

Работы молодых ученых

Анализ вакцинального статуса среди детей Волгоградской области с диагнозом ДЦП

Введенская Ю.А., Мезенцева О.Ю.

Научный руководитель: заведующий кафедрой педиатрии и неонатологии ИНМФО д.м.н., профессор, доцент Шишиморов И.Н.

Научный консультант: доцент кафедры педиатрии и неонатологии ИНМФО к.м.н. Пономарева Ю.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Детский церебральный паралич (ДЦП) — одна из ведущих причин детской неврологической инвалидности в мире. По данным Росстата, заболеваемость ДЦП в 2022 г. — 24,2 чел. на 100 тыс. детей 0–14 лет. Правильное и своевременное проведение вакцинации согласно национальному календарю профилактических прививок способствует минимизации риска возникновения инфекций, которые могут быть особенно опасны для данной группы детей, поскольку зачастую они проводят больше времени в медицинских учреждениях, а также проживают в интернатах.

Цель. Проанализировать сведения о распространенности вакцинации согласно национальному календарю профилактических прививок среди детей с установленным диагнозом ДЦП (G80).

Материалы и методы. Проанализированы данные медицинских карт 3 филиалов ЛПУ Волгоградской области (ВО) на предмет количества детей, состоящих на учете с диагнозом ДЦП, и их вакцинального статуса. Выполнен анализ публикаций баз данных PubMed, Google Scholar.

Результаты и обсуждение. Ученые провели многоцентровое исследование (Турция, 2022) на базе 18 неврологических клиник, наблюдавших детей с ДЦП ($n = 1194$). Было установлено, что чаще по графику вводили вакцины BCG (90,8%), от гепатита В (88,9%) и пероральную вакцину против полиомиелита (88,5%). Вакцину от кори, краснухи и паротита (MMR) ввели 77,3%; комбинированную вакцину от коклюша-дифтерии-столбняка-полиомиелита-*Hib*-инфекции — 60,5% пациентов. У пациентов с тяжелой двигательной дисфункцией неполная вакцинация или ее отсутствие были более распространены, чем у пациен-

тов с легкой или умеренной двигательной дисфункцией. Российские ученые в рамках исследования вакцинального статуса (2022) выявили, что из 62 пациентов с тяжелыми неврологическими болезнями (ДЦП, прогрессирующая миодистрофия Дюшенна и др.) у 30 чел (48,4%) график прививок нарушен; 22 чел (35,5%) не вакцинированы; привиты полностью лишь 10 чел (16,1%).

По данным анализа медицинских карт одного ЛПУ ВО, на учете у невролога состоят 42 ребенка 3–17 лет с диагнозом ДЦП. Из них вакцинированы от туберкулеза 13 человек (30,9%) — привиты в роддоме, 19 человек (45%) вакцинированы догоняющей вакцинацией (ДВ). Вакциной АКДС по графику привиты 7 человек (16,7%), ДВ — 13 человек (30,9%); вакцинированы только АДС 6 человек (14,3%). Вакциной от полиомиелита по графику привиты 11 человек (26,2%), ДВ — 20 человек (47,6%). От гепатита В вакцинированы 9 человек (21,4%) — привиты в роддоме, ДВ — 4 человека (9,5%); все 3 вакцинации в срок — у 3 человек (7,1%). Вакциной от кори и паротита по графику вакцинировано 2 человека (4,8%); ДВ — 21 человек (50%). Вакциной от краснухи по графику привиты 3 человека (7,1%); ДВ — 17 человек (40,1%).

Заключение. Среди изученных вакцин самый низкий процент вакцинации от гепатита В — 30,9% всех детей с ДЦП; самый высокий — у детей, привитых от кори и паротита, но это не компенсирует низкий уровень своевременно проведенной вакцинации.

Результаты исследований показывают необходимость внедрения индивидуальных программ ДВ, которые помогут увеличить охват вакцинацией детей с ДЦП и повысят осведомленность родителей о необходимости вакцинации.

Роль провоспалительных цитокинов и маркеров эндотелиальной дисфункции в патогенезе системного воспаления при лизосомных болезнях накопления

Карасева М.С.

Научный руководитель: руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний д.м.н. Вашакмадзе Н.Д.

НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Введение. Наиболее значимыми среди наследственных заболеваний являются наследственные болезни обмена веществ (НБО) и лизосомные болезни накопления (ЛБН) как одна из наиболее обширных групп моногенных заболеваний со схожим патогенетическим механизмом. Общая частота ЛБН составляет 1 на 7–8 тыс. новорожденных. Встречаемость каждого отдельного заболевания колеблется в пределах 1 на 10–100 тыс. В последнее время по мере изучения этой проблемы появляются данные о более сложных механизмах патогенеза ЛБН, связанных не только с ферментопатиями, но и с развитием воспалительных реакций с запуском аутоиммунного воспалительного процесса путем активации сигнального пути TLR-4 и окислительного повреждения через активные формы кислорода. Воспалительные реакции, хотя они и вторичны при ЛБН, отвечают за прогрессирование нейродегенеративного и деструктивного процесса при многих ЛБН. Провоспалительные медиаторы, такие как IL-1, IL-6, IL-8, TNF- α , могут вызывать повреждения гематоэнцефалического барьера. При ЛБН, протекающих с повреждением нервной системы, наблюдаются активация микроглии и выброс медиаторов воспаления из этих клеток.

Цель. Провести анализ маркеров воспаления и эндотелиальной дисфункции у российских пациентов с ЛБН и охарактеризовать клинко-иммунологические особенности воспалительного процесса и их динамику у пациентов с ЛБН.

Материалы и методы. Проведено одноцентровое проспективное нерандомизированное сравнительное клиническое исследование. Проведена оценка содержания провоспалительных факторов (IL-6, IL-8, TNF- α , ET-1) пациентам в возрасте от 1 года до 17 лет 11 мес с установленными наследственными моногенными заболеваниями, наблюдающимися в НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского». В исследование были включены 72 пациента с ЛБН, из них анализ провоспалительных факторов был проведен: при МПС 1 — у 15 человек (Гурлер — у 12, Шейе — у 3); МПС 2 — у 11 человек; МПС 3 — у 10 человек; МПС 4А — у 11 человек; МПС 4В — у 2 человек; МПС 6 — у 7 человек, болезни Фабри — у 9 человек; альфа-маннозидозе — у 6 человек;

муколипидозе 2С — у 1 человека. Проведено сравнение уровня маркеров воспаления (IL-6, IL-8, TNF- α , ET-1) у пациентов с болезнью Фабри, МПС 1, МПС 2 до и после инициации ферментозаместительной терапии (ФЗТ). В связи с тем, что распределения исследуемых параметров отличаются от нормального, для сравнения групп использовали коэффициент корреляции Кандела.

Результаты и обсуждение. Наиболее высокие показатели медианы (*Me*) IL-6 были выявлены у пациентов, имеющих в структуре заболевания врожденные пороки сердца (ВПС), у части детей с МПС 6 и МПС 3. Отмечалась тенденция к повышению IL-8 у пациентов с различными типами МПС. Наиболее высокие показатели ET-1 отмечались у пациентов с МПС 1, МПС 6, альфа-маннозидозом, болезнью Фабри. Тенденция к повышению TNF- α наблюдается у пациентов с МПС 6, альфа-маннозидозом. Проведено сравнение показателей IL-6, IL-8, TNF- α , ET-1 у пациентов с болезнью Фабри, МПС 1, МПС 2 до и после инициации ФЗТ. В группе пациентов с болезнью Фабри на фоне ФЗТ в сравнении с уровнем до инициации терапии выявлено снижение ET-1 ($p = 0,003$) и тенденция к уменьшению уровней IL-8 и TNF- α (однако различия по последним двум показателям не были статистически значимыми). У пациентов с МПС 1 выявлено статистически достоверное снижение концентрации ET-1 и TNF- α после начала ФЗТ ($p = 0,03$ для обоих факторов). У пациентов с МПС 2 статистически значимые различия выявлены для ET-1 ($p = 0,04$), для TNF- α выявленное снижение было близко к значимому ($p = 0,06$).

Заключение. Представленные результаты являются доказательством того, что при ряде ЛБН имеет место системное хроническое воспаление, схожее с процессом при многих аутоиммунных заболеваниях. Воспалительные реакции, хотя они и вторичны при ЛБН, отвечают за прогрессирование нейродегенеративного процесса и, возможно, могут являться точкой приложения для разработки новых лекарственных препаратов. Понимание общности развития этих сходных групп заболеваний позволит по-новому взглянуть на их природу и перспективы медикаментозной терапии.

Исследование маскированной артериальной гипертензии в педиатрической популяции

Крамаренко В.М.

Научный руководитель: заведующий кафедрой детских болезней д.м.н., профессор Ледяев М.Я.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Артериальная гипертензия (АГ) у детей требует особого внимания, так как ее диагностика зависит от пола, возраста и роста, что усложняет процесс выявления. Маскированная АГ, не выявляемая при офисных измерениях, но фиксируемая при суточном мониторинге, представляет особую сложность. У здоровых детей без факторов риска гипертензии частота встречаемости маскированной АГ составляет не более 3%. Изолированная систолическая АГ представляет собой повышение систолического артериального давления (АД) при нормальных показателях диастолического. Такое понятие часто используют во взрослой кардиологии, в то время как в детской официально такого понятия нет, при этом дети с повышенным изолированным систолическим АД имеются.

Цель. Выявить детей с маскированной АГ для дальнейшей оптимизации ранней диагностики этих состояний.

Материалы и методы. Участники были разделены на две группы. Первая группа (группа сравнения) включала 314 детей (176 мальчиков и 138 девочек). Критерий включения: дети от 6 до 17 лет со значениями АД от 5-го до 95-го перцентиля, подписанное информированное добровольное согласие.

Вторая группа состояла из 275 детей (168 мальчиков и 107 девочек). Критерии включения: дети 6–17 лет со значениями АД более 95-го перцентиля, подписанное информированное добровольное согласие. Критерии

невыключения в обе группы: вторичная АГ, дети из социально незащищенных групп, инвалиды, дети до 6 лет и старше 17 лет, дети с пороками развития внутренних органов, эндокринными заболеваниями и нефропатологиями, дети с инфекционными заболеваниями.

Всем детям обеих групп проведено суточное мониторирование АД.

Результаты и обсуждение. Результаты показали, что изолированная систолическая АГ была выявлена у 183 детей (88,8%), из них 121 мальчик и 62 девочки. В первой группе изолированная систолическая АГ была обнаружена у 17 детей (5,4%), из них 12 мальчиков и 5 девочек. У 11 из этих детей в семейном анамнезе у бабушек и/или дедушек был диагноз АГ. Эти случаи можно отнести к маскированной АГ, так как при офисном измерении АД показатели были в пределах возрастной нормы.

Во второй группе изолированная систолическая АГ была выявлена у 166 детей (60,3%), из них 109 мальчиков и 57 девочек. У 94 из них в семейном анамнезе у бабушек и/или дедушек был диагноз АГ.

Заключение. Исследование показало высокую долю маскированной гипертензии среди детей, что подчеркивает необходимость регулярного мониторинга АД, особенно у детей из групп риска. Важность семейного анамнеза также была подтверждена.

Оценка уровня невротизации детей и подростков, проживающих в зоне специальной военной операции

Мостовская Е.А., Мостовский В.В.

Научные руководители: детский невролог ГУЗ «Детская клиническая поликлиника № 6» Мостовская Ю.В., заведующая кафедрой неврологии, нейрохирургии, медицинской генетики д.м.н., профессор Курушина О.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный социально-педагогический университет», Волгоград, Российская Федерация

Введение. Считается, что стресс — это нервно-психическое расстройство, нарушение обмена веществ, вызванное раздражающими факторами. Дети, проживающие на новых территориях, в течение многих лет испытывают выраженный стресс, который становится хроническим и приводит к разнообразным нарушениям психофизического здоровья.

Цель. Оценить уровень невротизации у школьников средних и старших классов, постоянно проживающих в зоне специальной военной операции (станция Луганская).

Материалы и методы. Проведено очное анкетирование 519 детей и подростков в рамках профосмотров волгоградскими специалистами по шкале «Детский опросник невротозов». Оценивались показатели депрессии, астении, нарушений поведения, вегетативных расстройств, нарушений сна и тревоги. Не учитывались недостоверные результаты по шкале лжи.

Результаты и обсуждение. Средний возраст респондентов составил 14,05 года, среди них 26,4% — дети от 9 до 12 лет, 73,6% — подростки от 13 до 18 лет. По шкале лжи недостоверными можно считать 15,2% ответов. Различия между искренними и ложными ответами значимы ($p < 0,01$). В дальнейшем учитывались только искренние ответы. Средний показатель по шкале депрессии — $6,6 \pm 6,4$, астении — $6,2 \pm 7,8$, нарушений поведения — $5,7 \pm 10,8$, вегетативных расстройств — $6,4 \pm 8,6$, нарушений сна — $6,2 \pm 9$, тревоги — $4,4 \pm 6,6$.

У детей (27,5%) и подростков (72,5%) средние показатели по шкале депрессии — $7,3 \pm 6,3$ и $6,3 \pm 6,5$ ($p < 0,01$), астении — $7,1 \pm 8,2$ и $5,8 \pm 7,6$ ($p < 0,01$), нарушений поведения — $6,7 \pm 11,5$ и $5,3 \pm 10,6$ ($p < 0,01$), вегетативных расстройств — $7,0 \pm 9$ и $6,2 \pm 8,3$, нарушений сна — $7,3 \pm 8,6$ и $5,8 \pm 9,1$ ($p < 0,01$), тревоги — $4,7 \pm 7,3$ и $4,3 \pm 6,3$.

У девочек (51,8%) и мальчиков (48,2%) средние показатели по шкале депрессии — $6,8 \pm 6,6$ и $6,3 \pm 6,3$ ($p < 0,05$), астении — $6,5 \pm 8$ и $5,7 \pm 7,5$ ($p < 0,05$), нарушений поведения — $5,7 \pm 10,6$ и $5,7 \pm 11,3$, вегетативных расстройств — $7,6 \pm 8,9$ и $5,2 \pm 7,3$ ($p < 0,01$), нарушений сна — $7,2 \pm 9,2$ и $5,2 \pm 8,5$ ($p < 0,01$), тревоги — $4,7 \pm 6,6$ и $4 \pm 8,5$ ($p < 0,05$).

Наиболее высокие показатели депрессии, астении, вегетативных нарушений, нарушений сна и тревоги отмечены у девочек 9–12 лет, высокие показатели нарушений поведения — у мальчиков 9–12 лет. У мальчиков из других возрастных групп отмечены низкие показатели.

Заключение. Важность своевременной диагностики невротических нарушений у детей и подростков заключается в формировании привычки реагировать на стрессы патологическим образом, что в дальнейшем может привести к развитию разнообразных хронических психосоматических заболеваний. Дети не получают стабильной медицинской помощи на данном, обратимом этапе, и нет уверенности, что они смогут ее получить в дальнейшем.

Терапия аллергического ринита у детей антигистаминными препаратами с учетом мультиморбидности

Науменко М.А.

Научный руководитель: заведующий кафедрой педиатрии и неонатологии ИНМФО д.м.н., профессор, доцент Шишиморов И.Н.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. В соответствии с действующими клиническими рекомендациями по лечению аллергического ринита (АР) антигистаминные препараты второго поколения (АГП) рекомендованы всем пациентам с целью уменьшения зуда в полости носа, чихания, ринореи, заложенности носа. При этом в согласительных документах не описаны подходы персонализированного выбора АГП в лечении АР. Различия у пациентов с АР в генетике, спектре и возрасте сенсibilизации, эффективности эпидермальных барьеров позволяют выделить широкий ряд фенотипов данного заболевания. Сравнительная эффективность АГП у пациентов с разными фенотипами АР изучена недостаточно.

Цель. Сравнить клиническую эффективность стартовой фармакотерапии рупатадином, биластином и цетиризином персистирующего сезонного АР средней степени тяжести у детей.

Материалы и методы. Проведено 4-недельное открытое проспективное рандомизированное (наличие БА) исследование в параллельных группах ($n = 32$ — рупатадин 10 мг; $n = 32$ — биластин 20 мг; $n = 31$ — цетиризин 10 мг по 1 таблетке 1 раз в сутки) сравнения стартовой терапии персистирующего сезонного АР средней степени тяжести у детей старше 12 лет. Лечение начиналось в течение 48 ч после появления первых симптомов обострения заболевания, при этом общая тяжесть симптомов по ВАШ < 5 баллов. Оценка клинической эффективности проводилась по шкалам r-TNSS и ВАШ в день включения пациента в исследование (исходно), а также на 3, 7, 14, 21 и 28-й день терапии или до момента исключения из исследования в связи с неэффективностью терапии.

Результаты и обсуждение. В общей популяции АГП (цетиризин, биластин и рупатадин) показали сопоставимую эффективность при раннем назначении у детей с персистирующим сезонным аллергическим ринитом. Различия были выявлены только среди пациентов с сопутствующей бронхиальной астмой (БА). Численность подгрупп составляла 11/31 (35,4%) среди пациентов, получающих цетиризин; 12/32 (37,5%) и 10/32 (31,2%) среди пациентов, получающих биластин и рупатадин соответственно. Контроль сопутствующей бронхиальной астмы отмечался в течение 12 мес до включения в исследование. При сравнении оценки выраженности симптомов по шкале ВАШ в зависимости от антигистаминного препарата были установлены статистически значимые различия между пациентами, получающими рупатадин и цетиризин, на 21-й день (рупатадин — 3,25 [3,10–6,68] балла, цетиризин — 7,50 [4,20–8,05] балла; $p = 0,038$) и 28-й день (рупатадин — 3,15 [2,55–6,68] балла, цетиризин — 7,50 [4,60–8,05] балла; $p = 0,034$). При оценке динамики сохранения монотерапии АР без потребности терапии STEP-UP в ходе исследования отмечаются статистически значимые различия на 7-й день исследования (рупатадин и цетиризин — 100% пациентов (10/10 и 11/11 соответственно), биластин — 58,3% (7/12) пациентов ($p = 0,006$)).

Заключение. Полученные результаты среди детей с мультиморбидным АР говорят о необходимости проведения дальнейших исследований на большей выборке пациентов с последующей разработкой персонализированных алгоритмов назначения АГП. Поиск персонализированной комбинации препаратов может привести к повышению эффективности терапии персистирующего АР у детей.

Возможности прогнозирования развития артериальной гипертензии у детей с сахарным диабетом 1-го типа

Степаненко К.В.

Научный руководитель: заведующая кафедрой детских болезней педиатрического факультета д.м.н., профессор Малюжинская Н.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Формирование артериальной гипертензии происходит еще до диагностирования диабетической нефропатии у детей с сахарным диабетом 1-го типа (СД 1), преимущественно за счет вегетативной дисрегуляции на фоне развития автономной нейропатии. Суточное мониторирование артериального давления (СМАД) позволяет диагностировать изменения суточного профиля на этапе лабильной артериальной гипертензии и своевременно начать лечение.

Цель. Изучить особенности дебюта и прогрессирования артериальной гипертензии у детей с СД 1.

Материалы и методы. Исследование выполнено по дизайну проспективного когортного исследования. Были обследованы 78 детей с верифицированным диагнозом СД 1. Всем детям проводилось СМАД, когорта была рандомизирована на две группы. В 1-ю группу вошли 30 детей с диабетической нефропатией (ДН) в стадии микроальбуминурии, во 2-ю группу — 48 детей без признаков ДН. Для оценки функционального состояния микроциркуляторного русла используется современная неинвазивная методика лазерной доплеровской флоуметрии (ЛДФ). Статистическая обработка полученных результатов проводилась с использованием статистического пакета STATISTICA 10.0 (StatSoft, Tulsa, США).

Результаты и обсуждение. Дети с ДН в стадии микроальбуминурии имели ИМТ выше, чем дети без поражения почек ($p = 0,023$). При анализе показателей углеводного обмена статистически значимой разницы между группами не наблюдалось. При анализе суточного профиля выявлено

повышение как систолического (САД), так и диастолического артериального давления у детей в 1-й группе ($\chi^2 = 7,32$, двусторонний точный критерий Фишера равен $p = 0,002$, $\chi^2 = 6,98$, двусторонний точный критерий Фишера равен $p = 0,013$ соответственно). Наблюдалась статистически значимая разница при оценке индексов времени и площади гипертензии (индекс времени САД в 1-й группе — 24,0 [14,4; 29,4], во 2-й группе — 4,9 [1,9; 8,8], $p < 0,001$). В 1-й группе стабильная артериальная гипертензия диагностирована у 13,3%, лабильная — у 40%, в то время как во 2-й группе детей со стабильной артериальной гипертензией не было, признаки лабильной артериальной гипертензии наблюдались у 6,25%. При оценке суточного индекса (СИ) в 1-й группе только у 43,3% детей наблюдался профиль *dippers*, а у детей во 2-й группе — у 64,6%. У каждого третьего ребенка в 1-й группе наблюдался профиль *non-dippers*. После оценки микроциркуляторных нарушений с помощью ЛДФ разработана математическая модель «Прогнозирование времени снижения СИ САД с момента дебюта СД 1 у детей».

Заключение. Изменения суточного профиля артериального давления у детей с СД 1 начинаются с повышения диастолического артериального давления и недостаточного ночного снижения артериального давления.

Причиной лабильной артериальной гипертензии у детей с СД 1 может служить не только диабетическая нефропатия, но и диабетическая автономная кардиоваскулярная нейропатия за счет развития вегетативной дисрегуляции сосудистого тонуса.

Применение шкалы MISS для оценки непереносимости метотрексата у пациентов детского возраста с диагностированным ювенильным идиопатическим артритом

Лебедева В.В., Мамедов А.И., Острогорская Л.Д.

Научный руководитель: доцент кафедры детских болезней к.м.н. Леденев Б.Б.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Шкала MISS (Methotrexate Intolerance Severity Score) обеспечивает структурированный мониторинг симптомов непереносимости, которые включают как физические, так и психологические аспекты. С помощью данной шкалы клиницисты могут не только выявлять пациентов, испытывающих трудности при применении метотрексата, но и адаптировать тактики терапии в зависимости от степени непереносимости.

Цель. Применить в клинической практике русскоязычную версию опросника MISS для оценки эффективности проводимой терапии.

Материалы и методы. В исследовании участвовали дети, находившиеся на лечении в педиатрическом отделении с ревматологическими койками на базе ГУЗ «Детская клиническая больница № 8», в возрасте от 4 до 17 лет. Проведена языковая адаптация опросника MISS: перевод на русский язык; межкультурная адаптация; сбор и анализ данных; корректировка результатов.

Результаты и обсуждение. При анализе результатов анкетирования 7 больных с ювенильным идиопатическим артритом (ЮИА) была выявлена значительная непереносимость метотрексата, о чем свидетельствуют данные опрос-

ника MISS. В частности, 6 пациентов (85,7%) указали на наличие негативной реакции на препарат. Основной причиной их беспокойства стали боли в животе, которые после приема метотрексата испытывали 3 (42,8%) участника исследования. Важно отметить, что 4 (57,1%) ребенка сообщили о дискомфорте перед приемом и даже при мысли о препарате. Тошнота проявлялась у 5 (71,4%) детей после приема лекарства, а при подготовке к приемам или лишь при мыслях о них ощущение беспокойства возникало у 2 (28,6%). Рвота наблюдалась у 1 (14,28%) пациента. Психозомоциональная составляющая терапии оказалась не менее важной: уровень беспокойства составил 77,3%, плач фиксировался у 46,0%, а раздражительность — у 70,0% участников. Высокий процент — 77,03% — детей выразил желание отказаться от приема метотрексата.

Заключение. Анализ надежности русскоязычной версии опросника свидетельствует о достаточной надежности и возможности использования в клинической практике. Применение шкалы MISS способствует более информированному выбору альтернативных схем терапии, что, в свою очередь, может снизить риск рецидивов заболевания и улучшить общий прогноз для молодых пациентов.

Компьютерный дизайн новых противокашлевых средств для детей на основе бромгексина

Олейник В.А.

Научный руководитель: ассистент кафедры химии Етерскова К.М.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Кашель с мокротой является одним из симптомов различных заболеваний детского возраста. Бромгексин — синтетическое производное алкалоида вазицина. Вазицин (*Adhatoda vasica*) с древних времен применялся на Востоке как отхаркивающее средство. Этот препарат относится к группе муколитиков непрямого действия. Основным механизмом действия препарата является его способность стимулировать синтез сурфактанта, что, в свою очередь, способствует разделению структуры бронхиальной слизи на фазы гель и золь. В результате уменьшается ее адгезивность и восстанавливается мукоцилиарный клиренс.

Цель. С помощью программы для прогнозирования фармакологической активности соединений PASS online найти более эффективную вариацию молекулы бромгексина.

Материалы и методы. В работе использовался сайт PASS online для моделирования структурной формулы молекул и предсказания их фармацевтической активности.

Исследование проводилось методом замены радикалов в молекуле исходного соединения бромгексина (N-(2-амино-3,4-дибромбензил)-N-метилциклогексанамина) в PASS online.

Результаты и обсуждение. Для наблюдения за изменением предсказанной активности оценка проводилась по трем показателям P_a : противокашлевая, муколитическая и отхаркивающая активности.

В PASS online построили формулу бромгексина и получили предсказанные виды потенциальной биологической активности этой структуры: $P_a = 0,545$ — противокашлевая; $P_a = 0,504$ — муколитическая; $P_a = 0,487$ — отхаркивающая.

При добавлении метильного радикала в циклогексан наблюдалось повышение двух видов активности: $P_a = 0,560$ — отхаркивающая; $P_a = 0,553$ — противокашле-

вая. И небольшое понижение муколитической активности: $P_a = 0,477$.

При добавлении еще одного метильного радикала в циклогексан предыдущего соединения наблюдалось изменение: $P_a = 0,510$ — отхаркивающая; $P_a = 0,492$ — муколитическая; $P_a = 0,459$ — противокашлевая.

Если заменить метильный радикал в неароматическом цикле на гидроксильный в предыдущем соединении, активность изменится таким образом: $P_a = 0,567$ — отхаркивающая; $P_a = 0,548$ — муколитическая; $P_a = 0,457$ — противокашлевая.

При замене метильного радикала в циклогексане на гидроксильную группу наблюдается изменение активности: $P_a = 0,623$ — муколитическая; $P_a = 0,612$ — отхаркивающая; $P_a = 0,476$ — противокашлевая.

Без фрагмента циклогексана получаем результат: $P_a = 0,508$ — противокашлевая; наблюдается уменьшение значений $P_a = 0,349$ — муколитическая активность и $P_a = 0,349$ — отхаркивающая активность.

Если убрать метильный радикал $-CH_3$ у азота посередине: $P_a = 0,541$ — муколитическая; $P_a = 0,522$ — отхаркивающая; $P_a = 0,366$ — противокашлевая.

Заключение. В ходе исследования было выяснено, что наибольшей муколитической и отхаркивающей активностью обладает молекула бромгексина с двумя добавленными гидроксильными радикалами в неароматическом цикле, а наибольшим противокашлевым действием — исходная молекула с добавленным метильным радикалом в циклогексане. В результате компьютерного моделирования найдены новые структуры на основе бромгексина, у которых все три вида предсказанной активности были выше, чем в исходной молекуле.

Динамика исследования функционального состояния дыхательной системы детей в условиях детского оздоровительного центра

Сайпулаева А.Т., Чудакова Д.В.

Научный руководитель: доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии к.м.н. Антонова А.А.

ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России, Астрахань, Российская Федерация

Введение. Дыхательная система наиболее уязвима по отношению к негативным воздействиям окружающей среды, что обуславливает высокую распространенность заболеваний верхних и нижних дыхательных путей. Дыхательная система определяет адаптационные процессы организма к факторам окружающей среды, поскольку обеспечивает постоянный обмен воздуха между альвеолами и атмосферой и может служить индикатором для оценки функциональных резервов. Одним из компонентов укрепления здоровья детей, в том числе профилактики заболеваний органов дыхания, является оздоровительная кампания в летних оздоровительных учреждениях.

Цель. Оценить функциональные возможности органов дыхания в динамике у детей, находившихся на период отдыха и оздоровления в детском оздоровительном центре (ДОЦ).

Материалы и методы. Проведено исследование динамики функциональных показателей дыхательной системы в условиях ДОЦ у детей школьного возраста (7–10 лет). Изучение функции внешнего дыхания проводили с помощью портативного сухого спирометра СП-01 в начале и в конце смены для выявления уровня адаптации организма к условиям оздоровительной среды. У обследуемых оценивались следующие показатели: жизненная емкость легких (ЖЕЛ), дыхательный объем (ДО), резервный объем выдоха (РО_{выд}), частота дыхания (ЧД) и минутный объем дыхания (МОД).

Результаты и обсуждение. В июле 2023 г. были обследованы 30 детей, которые пребывали в ДОЦ. Из них

с I группой здоровья — 15 (50,0%) и со II группой — 15 (50,0%). Исследования были проведены при температуре 20–22 °С, относительной влажности 40–60% и скорости движения воздуха 0,2–0,4 м/с, в первой половине дня, через 1,5–2 ч после приема пищи. Показатель сатурации кислорода артериальной крови (SpO₂) варьировал в пределах 98–100%, что указывает на отсутствие дыхательной патологии. У детей в начале смены ЧД (в мин) $21,20 \pm 1,35$, ЖЕЛ (л) $1,95 \pm 0,35$, ДО (л) $0,42 \pm 0,14$, РО_{выд} (л) $0,56 \pm 0,14$; в конце смены ЧД (в мин) $21,20 \pm 1,20$, ЖЕЛ (л) $2,2 \pm 0,37$, ДО (л) $0,46 \pm 0,18$, РО_{выд} (л) $0,65 \pm 0,16$.

У детей в ДОЦ наблюдается достоверный рост показателя ЖЕЛ — на 101,65 мл. Увеличение данного показателя обусловлено регулярными физическими нагрузками, активным отдыхом на свежем воздухе. Это способствовало адаптивным изменениям в функционировании органов и систем.

В конце смены оздоровительный отдых привел к увеличению показателей МОД (в начале смены показатель МОД составлял у детей $3,51 \pm 1,08$ л/мин, а в конце — $4,11 \pm 1,68$ л/мин) за счет возрастания ДО, что свидетельствует о положительной реакции респираторной системы.

Заключение. Полученные результаты свидетельствуют об эффективности отдыха и оздоровления в ДОЦ. Комплекс рекреационных факторов в условиях ДОЦ способствует увеличению функциональных возможностей системы дыхания у детей, что приводит к увеличению резервных возможностей дыхания.

Анализ заболеваемости детей дерматомиозитом в Волгограде

Ягунов П.П., Арутюнян В.П., Фастова А.А.

Научный руководитель: доцент кафедры детских болезней к.м.н Леденев Б.Б.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Дерматомиозит — диффузная воспалительная патология соединительной ткани, характеризующаяся поражением гладких и поперечно-полосатых мышечных волокон с нарушениями двигательных функций. Клиника дерматомиозита проявляется полиартралгиями, выраженной мышечной слабостью, лихорадкой, эритематозно-пятнистой сыпью, кожными кальцификатами, висцеральными симптомами. Диагностическими критериями дерматомиозита служат клинические, биохимические, электромиографические показатели.

Цель. 1. Проанализировать истории болезни детей, больных дерматомиозитом. 2. Провести обработку полученных статистических данных. 3. Провести анализ особенностей течения, форм, а также проявлений дерматомиозита.

Материалы и методы. Анализ историй болезни детей, наблюдавшихся в ГУЗ ДКБ № 8 за период 2022–2023 гг. с установленным диагнозом дерматомиозита, с последующей статистической обработкой.

Результаты и обсуждение. В ходе исследования были проанализированы истории болезни 6 пациентов в возрасте 7–17 лет.

Было выявлено, что чаще болеют мальчики после 3 лет, среди девочек случаев заболевания зарегистрировано не было.

По результатам проведенного статистического исследования выявлено, что во всех случаях был установлен миопатический синдром, в 5 случаях из 6 выявлялся кожный син-

дром, в половине случаев — суставной синдром. В случаях миопатического синдрома имелась выраженная слабость мышц (невозможность подняться из положения лежа/сидя без применения миопатических приемов). При кожном синдроме во всех случаях наблюдался симптом Готтрона, порой в совокупности с цианозом кончиков пальцев. При суставном синдроме наиболее часто обнаруживалась болезненность в проксимальных межфаланговых суставах.

Повышение уровней АЛТ, АСТ, КВК и ЛДГ наблюдалось лишь в 50%, у остальных детей повышения уровней данных ферментов не выявлено. Помимо этого, у двух пациентов наблюдался синдром Иценко – Кушинга вкупе с реактивными изменениями поджелудочной железы.

Детям была проведена медикаментозная терапия: глюкокортикоиды (преднизолон, метилпреднизолон), метотрексат, тофацитиниб. При своевременном применении препаратов наблюдалась положительная динамика лечения.

Заключение. Дерматомиозит представляет собой редкое заболевание с симптоматическим комплексом, нередко осложняющееся дополнительными заболеваниями других органов и систем, что требует проведения дополнительного лечения и повышенного внимания со стороны врача для предупреждения осложнений. В ходе исследования было выяснено, что не все проявления заболевания наблюдаются в медицинской практике: суставной и кожный синдромы наблюдались не во всех случаях, а изменения лабораторных показателей — лишь у половины пациентов.

Дифференциальная диагностика желтушного синдрома у детей с точки зрения инфекциониста

Бирюков М.В.

Научный руководитель: доцент кафедры педиатрии и неонатологии ИНМФО к.м.н. Каплунов К.О.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Одним из ранних проявлений широкого спектра инфекционных болезней в детской практике является гипербилирубинемия. Наибольшую тревогу вызывают состояния, сопровождающиеся «прямой» гипербилирубинемией, при которой уровень конъюгированного билирубина составляет более 15% от уровня общего. Наибольшие трудности вызывает необходимость дифференциальной диагностики инфекционных и неинфекционных желтух у детей.

Цель. Расширение знаний профессионального сообщества по дифференциальной диагностике желтушного синдрома у детей старшего возраста.

Материалы и методы. Проведено комплексное изучение материалов амбулаторной карты пациента, результатов клинико-эпидемиологических, лабораторных (общеклинических, биохимических, серологических, молекулярно-генетических) и инструментальных методов исследований пациента.

Результаты и обсуждение. Больной Д., 17 лет, поступил в приемный покой ВОКИБ № 1 26.08.2024 с жалобами на выраженную слабость, желтушность кожи и склер, потемнение мочи, осветление стула, повышение температуры тела до 39 °С, кожный зуд, кашель и ринит. Из эпиданамнеза известно, что заболел 7 дней назад с появлением вышеуказанных жалоб, контакта с инфекционными больными не регистрировалось, выездов за пределы региона и страны не совершал, в открытых водоемах в последние 2 мес не купался. Данные о профилактических прививках против гепатита В, дифтерии, гриппа неизвестны. При физикальном обследовании были выявлены субиктеричность

кожных покровов и склер, увеличение размеров печени +1,5–2 см из-под края реберной дуги, ИМТ = 32 кг/м². В ОАК — умеренный тромбоцитоз, повышение СОЭ, в ОАМ — без изменений, в БАК — явления гипербилирубинемии за счет прямой фракции, повышение АЛТ и АСТ выше 4 норм, повышение ЩФ, СРБ. На основании полученных данных был выставлен диагноз: «Острый гепатит неуточненный, средней тяжести». В диагностический поиск попали следующие диагнозы: синдром Жильбера, вирусные гепатиты А, В, С, лейшманиоз. Однако спустя несколько дней родственниками было сообщено врачу, что зуд беспокоит пациента с августа 2023 г. В дальнейшем кожный зуд уменьшился, но произошло повышение билирубина до незначительных цифр. Еще одним важным дополнением являлось то, что родители пациента готовят речную рыбу в домашних условиях и что в доме имеются домашние животные (кошки). Дополнительно были назначены кал на я/г и IgG к возбудителям описторхоза. На время обследования была назначена дезинтоксикационная, десенсибилизирующая и гепатопротекторная терапия. Через сутки после взятия лабораторных проб серологически был подтвержден диагноз «описторхоз».

Заключение. Данный случай демонстрирует возможные разнообразные причины появления синдрома холестаза у пациентов детского возраста: от соматических заболеваний до инфекционного процесса. В данном случае огромный вклад в постановку диагноза внесли данные эпиданамнеза, которые также необходимо учитывать при дифференциальной диагностике.

Особенности ведения детей с синдромом Беквита – Видеманна

Мущерова Д.М., Хохлова А.П.

Научный руководитель: доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина к.м.н. Саркисян Е.А.
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Введение. Синдром Беквита – Видеманна (СБВ) относится к аномалиям, проявляющимся избыточным ростом, и встречается у 1 на 13,7 тыс. живорожденных. Спектр симптомов широк, основные – макросомия, макрогlossия, дефект передней брюшной стенки. К осложнениям, которые определяют прогноз, относятся гипогликемия и злокачественные опухоли. Лечение требует командной работы специалистов и включает терапевтическое и хирургическое направления.

Цель. Продемонстрировать возможности современной медицины в отношении коррекции проявлений СБВ.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ истории болезни ребенка с СБВ.

Результаты и обсуждение. Мальчик от матери 40 лет с отягощенными соматическим и гинекологическим анамнезами, от 3-й беременности, 3-х оперативных родов на 31-й нед гестации. При рождении масса тела – 2100 г, длина тела – 42 см. APGAR – 4/6 баллов. По таблицам INTERGROWTH-21st масса тела превышала возрастную норму (~95%). При рождении состояние очень тяжелое, что привело к переводу ребенка в отделение реанимации и подключению к аппарату искусственной вентиляции легких. В 1-е сут жизни отмечалась выраженная гипогликемия (глюкоза 1,6 ммоль/л), скорректированная наращиванием углеводной нагрузки. Гемодинамические нарушения требовали массивной кардиотонической терапии. Необычный

фенотип (макрогlossия, макросомия, складка на левой мочке уха, короткая шея, омфалоцеле) обусловил постановку клинического диагноза СБВ. После дообследования и стабилизации состояния на 8-е сут жизни была выполнена пластика передней брюшной стенки. Стойкая гипотензия, расцененная эндокринологом как транзиторный гипокортицизм, потребовала подключения заместительной терапии глюкокортикоидами. В ходе эхокардиографии были обнаружены гипертрофическая кардиомиопатия и открытое овальное окно. По результатам генетического тестирования выявлено мозаичное нарушение метилирования IC1 и IC2, подтверждающие СБВ. Выраженная макрогlossия, препятствующая нормальному дыханию и питанию ребенка, была устранена в плановом порядке челюстно-лицевым хирургом в возрасте 1 мес 5 дней жизни. На 7-е послеоперационные сутки появилась персистирующая гипогликемия (глюкоза до 1,2 ммоль/л), не корректируемая увеличением объема энтерального питания и инфузиями глюкозы. Необходимый контроль за состоянием ребенка со стороны эндокринолога обусловил перевод в эндокринологическое отделение.

Заключение. СБВ – редкая патология с широким спектром симптомов различной степени выраженности, а также возможным развитием жизнеугрожающих осложнений, что определяет необходимость мультидисциплинарного подхода к лечению пациентов.

Клинический случай опухоли поджелудочной железы у ребенка

Скиба А.П., Рождественская Г.А.

Научный руководитель: заведующая кафедрой детских болезней педиатрического факультета д.м.н., профессор Малюжинская Н.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Солитно-псевдопапиллярная опухоль (СППО) поджелудочной железы (ПЖ) — редкая форма злокачественных новообразований (ЗНО), часто протекающая бессимптомно, составляющая не более 6% всех образований ПЖ. Согласно литературе, встречается, как правило, у девочек или молодых женщин, растет медленно, крайне редко метастазирует и, следовательно, имеет благоприятный прогноз.

Цель. Описание клинического случая ребенка с СППО ПЖ, тактики лечения и наблюдения данного пациента.

Материалы и методы. Анализ медицинской документации (форма № 003/у, выписные эпикризы); анализ литературных данных; данные клинического обследования.

Результаты и обсуждение. Девочка в возрасте 12 лет (2019 г.р.) поступила в хирургическое отделение ГУЗ КБ СМП № 7 с выраженным болевым синдромом в области живота. Была выполнена диагностическая лапароскопия, в правом подреберье обнаружен инфильтрат 10 × 15 см, проведено гистологическое исследование — метастаз злокачественной опухоли, вероятнее нейроэктодермального генеза. Ребенок переведен в ВОКОД, где при проведении компьютерной томографии органов брюшной полости (КТ ОБП) выявлено объемное образование панкреатодуоденальной зоны, исходящее из головки ПЖ с инвазией верхней брыжеечной вены. Для дальнейшего обследования и лечения пациентка направлена в НИИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева. По данным позитронно-эмиссионной томографии / КТ (ПЭТ/КТ) всего тела определяется гиперметаболический очаг в образовании головки ПЖ. Выполнена операция: пилоросохраняющая панкреатодуоденальная резекция, холецистэктомия. Гистологическое заключение: СППО ПЖ. В послеопераци-

онном периоде развились инсулинозависимый сахарный диабет (ИЗСД), хронический панкреатит (ХП). Пациентка состоит на диспансерном наблюдении в ВОКОД. В 2022 г. по данным КТ ОБП в структуре печени выявлены 3 гиповаскулярных образования вторичного характера. При ПЭТ/КТ всего тела определяются гиподенсивные очаги правой доли печени с повышенной метаболической активностью очага, вероятнее всего, метастазы. Была проведена сегментэктомия печени. В 2023 г. при проведении КТ ОБП с контрастом признаков метастатического поражения и продолженного роста в зоне резекции не выявлено. С апреля 2024 г. пациентку вновь стали беспокоить периодические интенсивные боли в животе, в связи с чем она была госпитализирована в ВОДКБ. В ходе обследования выявлены признаки декомпенсации ИЗСД и обострения ХП. Проведены коррекция инсулинотерапии, симптоматическая терапия болевого синдрома, купированы метаболические нарушения.

Заключение. Данный клинический случай описывает пациентку с достаточно редким заболеванием. Несмотря на проведение радикального оперативного лечения в соответствии с современными онкологическими стандартами и относительно благоприятный прогноз, ремиссия была кратковременной. Учитывая повторное оперативное вмешательство вследствие метастатического поражения печени и наличия болевого синдрома, на данном этапе необходимо комплексное обследование с применением современных диагностических методик и онкологической настороженностью. Кроме этого, имеющиеся множественные послеоперационные осложнения требуют мультидисциплинарного подхода к лечению и наблюдению данного пациента.

Клинические и диагностические особенности синдрома nail-patella в неонатальном периоде

Смоляникова А.Б.

Научный руководитель: доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина к.м.н. Саркисян Е.А.
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Введение. Синдром ногтя-надколенника (nail-patella syndrome — NPS, наследственная остеоониходисплазия, hereditary osteo-onychodysplasia — HOOD, OMIM #161200, МКБ-10 Q87.2) — редкое генетически детерминированное заболевание, поражающее органы как эктодермального, так и мезодермального происхождения. Характеризуется сочетанием дисплазии ногтей, патологии костной системы и почек. Частота встречаемости составляет 1 на 50 тыс. новорожденных. Развитие NPS связано с мутацией в гене, кодирующем фактор транскрипции *LMX1B*. Системные проявления могут быть неспецифичны и маскироваться под другие заболевания, что затрудняет процесс диагностики.

Цель. Изучить наиболее распространенные клинические проявления и фенотипические характеристики NPS у новорожденного ребенка.

Материалы и методы. Рассмотрены клинические и диагностические особенности NPS в неонатальном возрасте на примере клинического случая на основе современных научных данных.

Результаты и обсуждение. Девочка М. от 5-й беременности, 5-х родов на 41-й нед гестации. Масса при рождении — 3210 г, длина тела — 45 см, оценка по шкале APGAR — 6/7 баллов. Состояние при рождении тяжелое, обусловленное дыхательными расстройствами, синдро-

мом угнетения центральной нервной системы, признаками инфекционного токсикоза, связанное с внутриутробной пневмонией и инфекцией мочевой системы. При общем осмотре обращали на себя внимание стигмы дизэмбриогенеза (анонихии указательных пальцев обеих кистей, брахидактилия пальцев кистей).

По данным рентгенографии правой кисти выявлены гипоплазия I пястной кости и отсутствие дистальных фаланг I–II пальцев. По рекомендациям генетика проведены цитогенетическое и молекулярно-генетическое исследования: кариотип 46XX, выявлена мутация в гене *LMX1B*, подтверждающая наличие у девочки NPS. Признаки пневмонии купировались. Несмотря на улучшение состояния, отмечалось волнообразное повышение количества лейкоцитов и бактерий в моче, выявлялась незначительная протеинурия (0,067 г/л).

Заключение. Наличие у новорожденного ребенка специфических аномалий конечностей при отсутствии выраженной протеинурии должно подтолкнуть к поиску возможной генетической аномалии, связанной с мутацией в гене *LMX1B*, приводящей к развитию NPS. Истинное течение заболевания может скрываться под патологическими процессами неонатального периода. Поражения почек могут манифестировать в виде затяжной, сложно поддающейся лечению инфекции мочевой системы.

Клинические и фенотипические характеристики синдрома Аперта (acroцефалосиндактилии I типа) у новорожденных

Хохлова А.П., Смольяникова А.Б.

Научный руководитель: доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина к.м.н. Саркисян Е.А.

Научный консультант: к.м.н., врач-неонатолог, педиатр, ведущий научный сотрудник научного отдела ГБУЗ «Научно-практический центр специализированной медицинской помощи детям им. В.Ф. Войно-Ясенецкого», доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина Ворона Л.Д.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Введение. Синдром Аперта (СА, акроцефалосиндактилия типа I, МКБ-10 Q87.0, OMIM #101200) — синдромальный краниосиностоз, клинически мало отличающийся от других акроцефалосиндактилий. Частота — от 9,9 до 15,5 случаев на 1 млн. СА имеет широкую клиническую вариабельность. Заболевание вызывается миссенс-мутацией гена рецептора фактора роста фибробластов 2-го типа *FGFR2*. Фенотипическая схожесть требует широкой дифференциальной диагностики.

Цель. Определение наиболее распространенных клинических и фенотипических характеристик новорожденных с СА.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ 6 пациентов с СА, получавших лечение в НПЦ специализированной медицинской помощи детям им. В.Ф. Войно-Ясенецкого с 2018 по 2023 г.

Результаты и обсуждение. Средние показатели: гестационный возраст — $39,2 \pm 0,75$, возраст матерей — $31 \pm 4,3$. Масса — $3676,4 \pm 387,2$, длина тела — $54,5 \pm 1,8$, окружность головы — $35 \pm 0,7$, оценка по шкале APGAR — $5 \pm 0,17$, преобладали девочки — 5/6. Пороки развития кистей и стоп пренатально выявлены у 4/6.

У всех 6/6 пациентов выявлены полидактилия кистей и стоп, синдактилия в разных проявлениях, акроцефалия (башнеобразный череп), синостозирование коронального и лямбдовидного швов. Изменения черепа: поликраниосиностоз — 6/6, укорочение орбитальной части лобной кости — 4/6, уплощение затылка — 2/6. Стигмы: гипоплазия средней части лица — 5/6, гипертелоризм, экзорбитизм, гипоплазия верхней челюсти, выступающие ушные раковины — 4/6. Расщелина языка или мягкого неба — 6/6.

У 4/6 пороки развития головного мозга (гипоплазия мозолистого тела, мальформация Арнольда – Киари, дилатация боковых желудочков). У 3/6 врожденные пороки сердца, функционировали фетальные коммуникации. Ранее поставленный диагноз подтвердился: у всех выявлены мутации в гене *FGFR2*.

Заключение. Дети с СА, как правило, рождаются в срок, преимущественно женского пола. В качестве диагностических маркеров как в антенатальном, так и в постнатальном периоде, помимо краниосиностоза и специфических стигматических признаков, выступают аномалии развития пальцев, а также деформации кистей и стоп. Примерно у 2/3 пациентов выявляются врожденные пороки развития.

Сердечно-сосудистые осложнения синдрома Марфана у ребенка

Шафоростова Е.М., Илешева Д.Р.

Научный руководитель: доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии к.м.н. Антонова А.А.

ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России, Астрахань, Российская Федерация

Введение. Синдром Марфана — аутосомно-доминантное мультисистемное заболевание соединительной ткани, вызванное мутацией гена *FBN1* (в хромосоме *15q21*), кодирующего синтез гликопротеинов фибриллина. Нарушение синтеза белка фибриллина приводит к нарушению синтеза коллагена и эластина, вследствие чего происходит нарушение структуры клапанов сердца, миокарда, стенок сосудов, органа зрения и опорно-двигательного аппарата. В 25% случаев синдром вызывается мутациями, в 75% заболевание наследуется спорадической мутацией.

Цель. Рассмотреть сердечно-сосудистые осложнения синдрома Марфана у ребенка.

Материалы и методы. Проведен анализ материалов медицинской карты воспитанника дома ребенка.

Результаты и обсуждение. Из анамнеза известно, что ребенок рожден от 4-й беременности, роды 2-е, срочные. Беременность протекала на фоне анемии, хронического бронхита, варикозной болезни, эндоцервикоза, маловодия. Масса тела при рождении — 4140 г, рост — 55 см, оценка по шкале APGAR — 6/8 баллов. Наследственный анамнез не отягощен. Множественные стигмы дизэмбриогенеза: гипертелоризм, «седловидный нос», готическое небо, короткая шея, арахнодактилия, голубые склеры, долихостеномелия. На 5-й день с момента рождения генетиком был поставлен диагноз: «Неонатальный синдром Марфана».

По результатам диспансеризации, которая проводилась в год, состояние ребенка было средней степени тяжести.

Физическое развитие высокое, дисгармоничное за счет недостатка массы тела (рост — 86 см, масса тела — 7,8 кг, окружность головы — 46,5 см, окружность груди — 46,8 см). Кожные покровы бледной окраски, акроцианоз, чистые, сухие на ощупь. Подкожно-жировой слой резко истончен, тургор тканей снижен. Диффузная мышечная гипотония. Ребенок был осмотрен узкими специалистами. По результатам осмотра: ортопед — грудная клетка килевидная, деформация стоп; хирург — крипторхизм слева; офтальмолог — мегалокорнеа, подвывих хрусталика; психиатр — задержка психомоторного и доречевого развития перинатального генеза. Впервые были выявлены изменения со стороны сердечно-сосудистой системы. Тоны сердца громкие, грубый систоло-диастолический шум во всех точках, иррадиирующий в левую подмышечную и левую подлопаточную области. ЧСС — 134 уд./мин. По результатам ЭКГ: синусовый ритм, тахикардия. Вертикальное положение ЭОС, гипертрофия левого предсердия, повышена нагрузка на правый желудочек. На ЭхоКГ: аннулоэктазия аорты. Митральная недостаточность III степени. Малая аномалия развития сердца — небольшая аневризма межпредсердной перегородки, сброс 3 мм. Дилатация левого желудочка и предсердия. В общеклинических и биохимических анализах крови и мочи все показатели в пределах нормы.

Заключение. Ранняя диагностика, наблюдение и лечение пациентов с синдромом Марфана являются ключом, определяющим дальнейший прогноз качества жизни пациентов.

Изучение особенностей клинического случая синдрома Барттера у ребенка с нарушением водно-электролитного баланса

Алейникова Е.Д., Шатилова А.Д., Снигирь С.Р.

Научный руководитель: доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Самохвалова В.В.

Научный консультант: заведующая кафедрой детских болезней педиатрического факультета д.м.н., профессор Малюжинская Н.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Синдром Барттера — редкая аутосомно-рецессивная сольтеряющая тубулопатия, обусловленная нарушением транспорта Na, K и Cl в толстой части восходящего отдела петли Генле. Распространенность составляет 1,2 на 1 млн населения.

Цель. Продемонстрировать особенности течения наследственной тубулопатии как редко встречаемой патологии почек.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской карты пациента педиатрического отделения ГБУЗ «ВОДКБ».

Результаты и обсуждение. Мальчик впервые поступил в ОПН ВОДКБ на 7-е сут жизни с жалобами: гипертермия, задержка физического развития, изменение БАК (снижение калия). Ребенок от 7-й беременности с выраженным многоводием с 22-й нед, родился в сроке 30 нед, масса тела — 1350 г, длина — 44 см. Оценка по шкале APGAR — 5/6/6 баллов. Состояние при рождении тяжелое за счет миофункциональных нарушений, дыхательной недостаточности. Брак близкородственный. На 7-е сут переведен в ОПН. На 17-е сут ухудшение состояния: в БАК гипокалиемия, гипохлоремия, гипонатриемия, выявлены алкалоз, повышение уровня альдостерона, ренина. Проводилась коррекция электролитных нарушений, дважды проведена трансфузия эритроцитарной массы — состояние улучшилось. Проведена ДНК-диагностика муковисцидоза (частые мутации в гене *CFTR1*) — патогенных вариантов не обнаружено. В возрасте 3 мес обследовался в ФГАУ ВО РНИМУ им Н.И. Пирогова Минздрава России. Консилиум диагностировал неонатальную форму синдрома Барттера. С 10.08.2023 в терапию введен спиронолактон в дозе 3 мг/кг/сут; также в течение месяца у ребенка отмечается повышение температуры

тела до фебрильных цифр в ночное время, трижды проводилась люмбальная пункция + посев спинномозговой жидкости на стерильность — без патологии; МРТ головного мозга 11.08.2023 — последствия гипоксически-ишемического поражения, гипоплазия мозолистого тела, умеренное расширение субарахноидальных пространств. На фоне проводимой терапии у ребенка сохраняются полиурия, алкалоз, отсутствуют гипокалиемия, гипохлоремия, гипомагниемия, уменьшилась гиперкальциемия. Сохраняется выраженная гиперкальциурия.

Ребенок был переведен на пероральный прием препаратов калия, на фоне чего показатели уровня электролитов крови оставались в пределах референсных значений; подключена терапия ингибиторами ЦОГ — переносит удовлетворительно. Получен ответ на заочную телемедицинскую консультацию с РДКБ от 29.09.2023.

Заключение. По представленным данным обследования признаков синдрома Барттера нет. Необходимо провести полное экзомное секвенирование на панель наследственных заболеваний почек. Получен результат генетического исследования — при полном секвенировании экзома выявлен вариант в гене *PUF60*, ответственный за развитие синдрома Верхейджа. Выписывается в стабильном состоянии с последующей транспортировкой в ГБУЗ «ВОДКБ» для наблюдения. В лечении проводится коррекция электролитных нарушений — препараты калия, калийсберегающие диуретики, индометацин, препараты железа, поливизумаб. СБ является редкой тубулопатией, поэтому при несоблюдении пожизненной терапии возможны переход в хроническую почечную недостаточность или летальный исход из-за гипокалиемии, обезвоживания, вторичных инфекций.

Клинический случай В₁₂-дефицитной анемии у ребенка

Арутюнян В.П., Ягулов П.П., Мантула Т.И.

Научные руководители: доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Моргунова М.А., доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Петрова И.В.

Научный консультант: заведующая кафедрой детских болезней педиатрического факультета д.м.н., профессор Малюжинская Н.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. В₁₂-дефицитная анемия — одна из форм мегалобластной анемии, возникающая из-за недостатка в организме цианкобаламина. Витамин В₁₂ не синтезируется в организме человека, его источником являются продукты животного происхождения. Он необходим для синтеза ДНК и эритроцитов, развития нервной системы.

Цель. Описание клинического случая В₁₂-дефицитной анемии у девочки 2 лет 10 мес.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской карты пациента детского гематологического отделения ГБУЗ ВОКОД.

Результаты и обсуждение. Девочка, 2 года 10 мес, госпитализирована в стационар с жалобами на бледность кожи, слабость, отечность лица, нижних конечностей, увеличение в объеме живота. Анамнез жизни: родена от 3-й беременности на фоне анемии. Роды 1-е, самостоятельные, в срок. Масса при рождении — 3300 г. Росла и развивалась по возрасту. На фоне введения мясного и рыбного прикорма — атопический дерматит, тяжелое течение. До настоящего времени из питания исключены мясные продукты, рыба, яйца.

Анамнез заболевания: первыми симптомами в 2 года 9 мес у ребенка были анемический синдром, слабость. Через 2 нед — тошнота, рвота, жидкий стул, лихорадка. Девочка была госпитализирована в ЦРБ, где при обследовании выявлены анемия тяжелой степени (Hb — 30 г/л), тромбоцитопения, умеренная лейкопения. Была выполнена гемотрансфузия, уровень Hb повысился до 98 г/л. Для дальнейшего обследования и лечения ребенок был переведен на лечение в ГБУЗ ВОКОД. При поступлении состояние

тяжелое. Ребенок возбужден, неконтактный. Выраженная бледность кожных покровов, пастозность лица, отечность голеней и стоп. Тоны сердца ритмичные, нежный систолический шум на верхушке. Живот умеренно вздут. Печень выступает на 1,5–2 см из-под реберной дуги. Селезенка до 3 см из-под края реберной дуги. Моча светлая, стул кашицеобразный, слизистый, до 4 раз в сутки.

При поступлении в ОАК: гиперхромная нормоцитарная анемия легкой степени; тромбоцитопения, умеренная лейкопения. Проба Кумбса прямая и непрямая — отрицательно. Биохимия крови: билирубин — 43 ммоль/л (непрямой — 35), повышение ЛДГ — 2710 ЕД/л, общий белок — 61 г/л, снижение сывороточного железа — 8,4 ммоль/л. В ОАМ протеинурия — 0,27 г/л. Костный мозг клеточный полиморфный, с увеличенным количеством нормоцитов. Эритроидный росток расширен, с признаками дизэритропоэза и мегалобластностью. Увеличение базофильных нормоцитов. Тип кроветворения — смешанный (много клеток лейколиза и «голых» ядер). Бласты — 2,8%, эритробласты — 39,2%, уровень витамина В₁₂ — 93 пг/мл (187–883). Диагноз: «В₁₂-дефицитная анемия, тяжелая форма алиментарного генеза».

На фоне терапии (цианкобаламином 150 мкг/сут, препаратами железа 5 г/кг) общее состояние ребенка улучшилось.

Заключение. Из питания детей раннего возраста нельзя полностью и на длительное время исключать мясные продукты, так как это чревато серьезными и не полностью обратимыми нарушениями органов и систем, вызванными дефицитом белка, незаменимых аминокислот, витамина В₁₂.

Сложность диагностического поиска в верификации ювенильного дерматомиозита. Клинический случай

Белякова А.В., Бойко С.В., Май К.С.

Научные руководители: заведующая кафедрой детских болезней педиатрического факультета д.м.н., профессор Малюжинская Н.В., ассистент кафедры детских болезней педиатрического факультета Степаненко К.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Ювенильный дерматомиозит (ЮДМ) представляет собой тяжелое прогрессирующее системное заболевание, которое в основном поражает поперечно-полосатую мускулатуру, кожу и микроциркуляторные сосуды. Частота заболеваемости ЮДМ среди детей составляет 4 на 100 тыс. Дебют ЮДМ возникает в возрастном диапазоне от 4 до 10 лет, чаще болеют девочки.

Цель. Описать клинический случай ЮДМ у девочки 6 лет, оценить особенности течения заболевания и тактику лечения.

Материалы и методы. Девочка, 6 лет 11 мес, больна в течение 2 мес, когда впервые появились высыпания на тыльной поверхности кистей, над суставами. Обратилась к педиатру, выставлен диагноз «аллергический дерматит». Назначено лечение: энтеросорбенты, антигистаминный препарат II поколения, местно применялись топические глюкокортикоиды и противовоспалительные мази. Через 2 нед на фоне терапии появилась распространенная стрептодермия, ребенок осмотрен дерматологом, в лечение добавлена антибактериальная терапия. На фоне терапии возникли жалобы на усталость, затруднение при ходьбе, появились субфебрильная лихорадка, снижение аппетита, артралгии, потеря в массе за месяц 2,5 кг. Ребенок госпитализирован в ЦРБ. При обследовании отмечались изменения: ускорение СОЭ до 26 мм/ч, нейтрофилез, повышение трансаминаз (АСТ — 158 Ед/л, АЛТ — 82 Ед/л). Проводилась инфузионная и жаропонижающая терапия, при появлении болей в животе в терапию добавлены спазмолитики и ингибиторы протонной помпы. В свя-

зи с отсутствием эффекта от проводимой терапии девочка переведена в ГБУЗ «ВОДКБ».

Результаты и обсуждение. При поступлении по данным объективного осмотра состояние ребенка тяжелое, выявлены периорбитальная эритема, симптом Готтрона, миопатический синдром, суставной синдром. По данным лабораторных исследований выявлены тромбоцитопения, ускорение СОЭ до 20 мм/ч, повышение трансаминаз (АСТ — 391 Ед/л, АЛТ — 123 Ед/л) и креатинкиназы (до 650 Ед/л), гипоальбуминемия, гипергаммаглобулинемия, гиперкоагуляция, в крови обнаружены антиядерные антитела. При эхокардиографии выявлена дилатация левых отделов сердца со снижением систолической функции левого желудочка. Установлен заключительный диагноз: «Ювенильный дерматомиозит, подострое течение, высокой степени активности, СН I, ФК 3».

Для индукции ремиссии проведена пульс-терапия метилпреднизолоном в течение 3 дней с последующим переходом на пероральный прием преднизолона (6 таблеток в сутки). Также проводилась терапия внутривенным иммуноглобулином и гепатопротекторами. В ходе проведенной терапии отмечалось значительное улучшение общего состояния, уменьшился кожный синдром, купирован астенический синдром, трансаминазы снизились в два раза (АСТ — 177,0 Ед/л, АЛТ — 91,0 Ед/л), а креатинкиназа — в 7 раз (94 Ед/л).

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует вариант дебюта ЮДМ. Трудности диагностики и низкая информированность врачей обуславливают позднее обращение к ревматологу, неправильную тактику ведения больного и отсроченную базисную терапию.

Преходящие расстройства коагуляции у новорожденного ребенка

Беспалова К.А., Жирякова Е.Ф., Бостанова А.А.

Научные руководители: доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Моргунова М.А., доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Петрова И.В.

Научный консультант: заведующая кафедрой детских болезней педиатрического факультета профессор, д.м.н. Малюжинская Н.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Коагуляционный гемостаз у новорожденных представляет собой лабильную, развивающуюся систему. Концентрация К-зависимых факторов достигает уровня взрослых только в течение 1-го года жизни, поэтому профилактика геморрагической болезни новорожденных (ГрБН) является важной задачей. Диагностика изменений в системе гемостаза у новорожденных позволяет своевременно оказывать квалифицированную помощь.

Цель. Описание клинического случая преходящего расстройства коагуляции у новорожденного ребенка.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской карты пациента отделения патологии новорожденных и недоношенных детей (ОПННД) ГБУЗ «ВОДКБ».

Результаты и обсуждение. Из анамнеза жизни: ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, анемии 2-й степени, состояния после перенесенного COVID-19 в легкой форме, инфекции половых путей; своевременных родов. Состояние ребенка при рождении удовлетворительное. При обследовании: ЭхоКГ — дефект межжелудочковой перегородки, в ОАК — анемия ($Hb = 145 \times 10^{12}/л$), в биохимическом анализе крови общий билирубин — 260 мкм/л за счет непрямой фракции. В роддоме проведена профилактика ГрБН. На 5-е сут жизни девочка была переведена в ОПННД по поводу врожденного порока сердца, анемического синдрома, умеренной гипербилирубинемии. Состояние при поступлении в отделение средней степени тяжести за счет гемодинамических

нарушений, гипербилирубинемии. При осмотре кожные покровы чистые, иктеричные. Тоны сердца ритмичные, выслушивается систолический шум над всей поверхностью сердца. При проведении обследования в коагулограмме были выявлены изменения, соответствующие гипокоагуляции: АЧТВ — 126,7 с; МНО — 5,9; ПТИ — 13%; биохимический анализ крови: общий белок — 47 г/л, общий билирубин — 214 мкм/л, прямой — 17,8 мкм/л, ЩФ — 213 Ед/л. Ребенок консультирован гематологом. Диагноз: «Другие преходящие неонатальные расстройства коагуляции». Рекомендовано переливание свежезамороженной плазмы (СЗП) 1 раз с контролем коагулограммы. Всего выполнено 8 переливаний СЗП. В коагулограмме перед выпиской: АЧТВ — 52,5 с; МНО — 3; ПТИ — 24%, фактор VII крови — 15%, фактор VIII — 86%. За время лечения в стационаре состояние ребенка с положительной динамикой, геморрагического синдрома не отмечалось. Ребенок выписан с диагнозом: «Другие преходящие неонатальные расстройства коагуляции. Нарушение белково-синтетической функции печени».

Заключение. Несмотря на проведенную профилактику ГрБН, состояние свертывающей системы крови у данного ребенка характеризовалось гипокоагуляционной направленностью. Своевременная диагностика и лечение, знание физиологических особенностей коагуляционного гемостаза новорожденных не допустили развития геморрагического синдрома. Ребенок подлежит наблюдению у детского гематолога.

Применение ГИБП у ребенка с тяжелыми аллергическими заболеваниями

Вялова А.М., Поройская Н.С.

Научный руководитель: доцент кафедры педиатрии и неонатологии ИНМФО к.м.н. Перминов А.А.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Генно-инженерные биологические препараты (ГИБП) — группа лекарственных средств биологического происхождения, в том числе моноклональные антитела (химерные, гуманизированные, полностью человеческие) и рекомбинантные белки (обычно включают Fc-фрагмент IgG человека), полученные с помощью методов генной инженерии, специфически подавляющие иммуновоспалительный процесс и замедляющие прогрессирование. Атопический дерматит — хроническое аллергическое заболевание кожи, которое развивается у лиц с генетической предрасположенностью к атопии. Атопический дерматит имеет рецидивирующее течение с возрастными особенностями клинических проявлений и характеризуется экссудативными и/или лихеноидными высыпаниями, повышением уровня сывороточного IgE и гиперчувствительностью к специфическим (аллергенным) и неспецифическим раздражителям.

Цель. Представить тактику ведения ребенка с атопическим дерматитом с тяжелым непрерывно рецидивирующим течением, осложненным вторичной инфекцией на фоне тяжелой бронхиальной астмы.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской карты ребенка 8 лет на базе ГУЗ «КДП № 2».

Результаты и обсуждение. Мальчик К., 6 лет, поступил с жалобами на распространенные кожные высыпания, изнуряющий дневной и ночной зуд, мокнутие на лице, конечностях, глубокие трещины на кистях, выраженную сухость кожи, беспокойство, нарушение сна, эпизоды затрудненного свистящего дыхания, одышку экспираторного характера, приступообразный малопродуктивный кашель, провоцируемый различными факторами.

Первые кожные высыпания с 3 мес в виде единичных очагов гиперемии на руках, с 6 мес — постепенная диссеминация кожного синдрома на фоне введения прикормов,

перехода на искусственное вскармливание. С 2 лет жизни диффузные кожные высыпания в виде эритематозно-инфильтративных, пруригинозных очагов с обширными участками мокнутия и лихенизации, непрерывно рецидивирующие на фоне соблюдения строгой диеты, постоянного использования эмолентов и наружной терапии комбинированными глюкокортикоидными препаратами. В 6 мес первый эпизод бронхиальной обструкции на фоне ОРВИ в виде затрудненного свистящего дыхания, одышки. Лечились стационарно. На втором году жизни перенес 4 обструктивных бронхита, после чего клинически выставлен диагноз «бронхиальная астма». В течение последних 2 лет обострения бронхиальной астмы до 3–4 раз в год на фоне ОРВИ или кратковременной самостоятельной отмены базисной терапии, дневные приступы до 2–5 раз в месяц, провоцируемые контактом с животными (собакой), холодным воздухом и без видимых причин. В анамнезе приступы бронхообструкции при употреблении молочных продуктов, гороха и банана. На фоне ухудшения в течении кожного процесса была предложена терапия дупилумабом в дозировке 300 мг каждые 4 нед. На фоне приема дупилумаба ежемесячно отмечается развитие герпетической инфекции. Состояние купируется ацикловиром. Было принято решение о продлении терапии дупилумабом в связи с положительной динамикой течения атопического дерматита с параллельным приемом ацикловира для купирования герпетической инфекции. При плановом наблюдении симптомы атопического дерматита, бронхиальной астмы уменьшились на фоне терапии ГИБП, базисной терапии бронхиальной астмы и атопического дерматита. В настоящее время терапию ГИБП продолжает.

Заключение. Продемонстрировали и описали тактику ведения детей с тяжелым атопическим дерматитом непрерывно рецидивирующего течения, сочетанным с неконтролируемой тяжелой бронхиальной астмой с применением ГИБП.

Клинический случай юношеского дерматомиозита у ребенка

Гладкова А.В.

Научный руководитель: доцент кафедры педиатрии и неонатологии ИНМФО к.м.н. Пономарева Ю.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Ювенильный дерматомиозит (ЮДМ) представляет собой аутоиммунное заболевание, при котором в патологический процесс вовлекаются преимущественно кожа, мускулатура и сосуды микроциркуляторного русла. Большинство ревматических заболеваний детского возраста являются относительно редкими. Их распространенность в детской популяции составляет 16–23 случая на 100 тыс. населения. ЮДМ имеет выраженный клинический полиморфизм, что затрудняет своевременную диагностику и терапию.

Цель. Описать особенности течения ЮДМ у ребенка.

Материалы и методы. Проведено наблюдение и изучение клинико-лабораторных особенностей течения ЮДМ у пациента.

Результаты и обсуждение. Мальчик, 6 лет, обратился к педиатру с жалобами на высыпания на коже туловища и конечностей, появление сыпи отмечено после отдыха на природе. В общеклинических анализах крови и мочи без изменений. Сыпь расценена как проявление атопического дерматита, рекомендованы прием антигистаминных препаратов, местная терапия. На фоне лечения состояние ребенка с отрицательной динамикой за счет появления выраженной мышечной слабости в виде нарушения походки, невозможности поднять руки и самостоятельно сесть. Для дальнейшего обследования ребенок госпитализирован в стационар. При поступлении общеклинические анализы крови и мочи без патологии, в биохимическом анализе крови отмечается повышение уровня АСТ — 159 Ед/л, АЛТ — 57 Ед/л, ускорение СОЭ — 21 мм/ч, уровень креатинфосфокиназы — 2381 Ед/л, С-реактивный белок — 0,6 мг/л,

ревматоидный фактор — отрицательный, антитела IgG к двуспиральной ДНК — 3,39 МЕ/мл. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости выявлены увеличение размеров печени, диффузные изменения ткани поджелудочной железы. Электрокардиография — синусовая тахикардия. Рентгенография органов грудной клетки и эхокардиография патологии не выявили. По результатам проведенного обследования поставлен диагноз: «Юношеский дерматомиозит, подострое течение, кожный синдром, миопатический синдром, суставной синдром, активность 2–3 степени». Инициирована пульс-терапия метипредом 10 мг/кг, преднизолоном 1 мг/кг, метотрексатом 10 мг п/к 1 раз/нед. В дальнейшем ребенок был переведен в детское ревматологическое отделение № 1 Клиники детских болезней ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова, где в терапию был добавлен тофацитиниб в дозе 10 мг/сут. На фоне лечения отмечалось стабильное состояние с улучшением. На момент выписки из стационара лабораторно отмечалась положительная динамика. Уровень печеночных трансаминаз в пределах нормы, СОЭ — 12 мм/ч.

Заключение. Выявление и ведение пациентов с ЮДМ представляет ряд сложностей, связанных с ограниченными диагностическими возможностями врачей первичного звена, а также наличием синдромосходных заболеваний, с которыми необходимо проводить дифференциальную диагностику. Эти факторы создают дополнительную сложность в выявлении данного состояния. В подобных клинических ситуациях необходимы мультидисциплинарный подход, комплексность обследования и преемственность работы на разных уровнях оказания медицинской помощи.

Клинический случай избегающе-ограничительного расстройства приема пищи у ребенка дошкольного возраста

Ермакова Ю.А., Ермаков Н.М.

Научный руководитель: доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Лавренюк И.И.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Избегающе-ограничительное расстройство приема пищи (ИОРПП) — это расстройство, при котором потребляется меньше пищи, чем необходимо для надлежащего здоровья, поддержания и развития организма. Данное состояние представляет значительный риск для здоровья, особенно если его не диагностировать на ранней стадии.

Цель. Описать клинический случай ИОРПП и стратегии помощи пациентам с данной проблемой.

Материалы и методы. На консультацию в Клинику семейной медицины ФГБОУ ВО ВолГМУ в январе 2024 г. обратились родители ребенка 3 лет 5 мес с жалобами на отказ от пищи. На амбулаторном этапе проведены общеклинические, биохимические обследования, оценка функции щитовидной железы, получена консультация психиатра. Текущее состояние питания и диагностические критерии ИОРПП оценивались по результатам опросника PARDI CRF.

Результаты и обсуждение. Девочка от 1-х самостоятельных родов, 1-й беременности, протекавшей на фоне двукратной ОРВИ. Масса тела — 2850 г, рост — 51 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Ранний неонатальный период протекал без особенностей, ребенок находился на грудном вскармливании, с 5 мес — ввод прикорма.

С 1,5 лет ребенок стал отказываться от привычных и новых продуктов, не ел вне дома. Новая пища вызывает отвращение, тошноту. За неделю до консультации полностью отказалась от пищи после эпизода рвоты на фоне повышения температуры. Отмечается запор — дефекация каждые 2–3 дня плотным стулом в подгузник стоя. Объективно состояние пациентки относительно удовлетво-

рительное. Физическое развитие гармоничное, среднее. В психомоторном развитии — задержка становления экспрессивной речи. Лабораторно: эритроцитоз, тромбоцитоз, латентный дефицит железа, фолиевой кислоты и витамина D. Заключение психиатра: расстройство аутистического спектра исключено. На основании клинических и лабораторных данных выставлен диагноз ИОРПП. На первом этапе предложен метод «кормление около снов» лечебной изокалорийной питательной смесью в объеме 400–600 мл в сутки. Началась работа по организации рутины питания без насильственных техник кормления. Ребенок ел за общим столом, знакомясь с новыми продуктами. Наблюдалась отрицательная динамика с потерей массы тела 250 г, родители обратились в стационар. Общая потеря массы от первоначальной составила 1600 г. В феврале ребенок госпитализирован в ГУЗ ДКБ № 8, где были выполнены обзорная рентгенограмма и ультразвуковое исследование органов брюшной полости — соматическая патология не обнаружена. В ходе терапии удалось добавить питательные смеси в привычный рацион девочки. У ребенка началось восстановление массы тела, в рацион добавлены новые продукты. Масса пациентки восстановилась и растет соответственно возрасту. Купирован дефицит железа, фолиевой кислоты и витамина D, стул нормализовался. Выраженные психосоциальные трудности ввиду ИОРПП сохраняются.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует классическое течение ИОРПП. Важно применять разные тактики по расширению рациона питания с целью избегания кормления через зонд, который усугубляет течение заболевания.

Течение раннего неонатального сепсиса у ребенка, перенесшего асфиксию, с множественными пороками развития

Зизюкина К.С., Миронова В.А.

Научные руководители: доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина к.м.н. Саркисян Е.А., профессор кафедры детской анестезиологии и интенсивной терапии д.м.н. Жиркова Ю.В.
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Введение. Ранний неонатальный сепсис (НС) — это генерализованное инфекционное заболевание, в основе которого лежит дисфункция иммунной системы у детей, выявляемое в первые 72 ч жизни. Заболеваемость ранним НС с положительными гемокультурами составляет 0,4–0,8 случая на 1 тыс. новорожденных. Системные бактериальные инфекции у новорожденных являются одной из основных причин смертности на 1-й нед жизни.

Цель. Демонстрация особенностей течения раннего НС у доношенного ребенка с множественными пороками развития и перенесшего асфиксию.

Материалы и методы. Проведено наблюдение клинического случая ребенка с течением раннего НС.

Результаты и обсуждение. Ребенок от 1-й беременности, протекавшей во II, III триместрах с ежемесячной ОРВИ, от матери с наркоманией в анамнезе, не стоявшей на учете в женской консультации. Безводный промежуток — 84 ч, роды на 38-й нед, при рождении признаки фетального дистресса. Масса тела при рождении — 2550 г, длина — 50 см. Оценка по шкале APGAR на 1, 5, 10, 20-й мин — 0/2/4/6 баллов. Новорожденному потребовалась реанимация с целью стабилизации состояния. Тяжесть состояния была обусловлена дыхательной, сердечно-сосудистой, почечной недостаточностью, нарушениями гемостаза, проявлениями судорожного синдрома. Тяжелая асфиксия при рождении

и признаки полиорганной недостаточности потребовали дальнейшей госпитализации ребенка в отделение реанимации, где лабораторно и клинически был подтвержден диагноз раннего НС. Факторами риска развития раннего НС послужили асфиксия, хориоамнионит, инфицирование и раннее излитие околоплодных вод, необследованная во время беременности мать. Определялись гипотермия, тахикардия, вялость, гиподинамия, контактная кровоточивость, респираторные нарушения, олигурия, азотемия (креатинин — 296,2 мкмоль/л, мочевина — 29,3 мМоль/л). В лабораторных исследованиях: нейтрофилез ($20,96 \times 10^9/\text{л}$), СРБ — 10,1 мг/л, прокальцитонин — 14,2 нг/мл. Проводилась кардиотропная поддержка в связи с нарушениями гемодинамики. Состояние потребовало противомикробного лечения, противосудорожной, гемостатической терапии, переливаний свежезамороженной плазмы и эритроцитарной массы. Нарастающая азотемия явилась показанием к проведению перитонеального диализа.

Заключение. Тяжелая асфиксия в родах часто является предвестником раннего неонатального сепсиса в анамнезе. Прогрессирование полиорганной недостаточности у детей с асфиксией в родах, нарастающими признаками системно-воспалительного ответа, с множественными пороками развития требует комплексного подхода, рационального лечения, междисциплинарного подхода.

Клинический случай первичного иммунодефицита, агаммаглобулинемия с дефицитом В-клеток

Лисицкая О.А., Чернова А.А., Чаплина М.А.

Научный руководитель: доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Самохвалова В.В.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Первичные иммунодефициты (ПИД) — это генетически детерминированные заболевания, возникающие в результате нарушения сложного каскада реакций, необходимых для удаления чужих агентов из организма и формирования адекватных воспалительных ответов. Частота встречаемости ПИД варьирует от 1 случая на 1 тыс. до 1 случая на 5 млн — в зависимости от конкретной формы.

Цель. Продемонстрировать клинический случай ребенка с ПИД и инновационный метод лечения данного заболевания.

Материалы и методы. Пациентка Б., 10 лет, была направлена участковым педиатром поликлиники по месту жительства на госпитализацию в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России.

Результаты и обсуждение. В анамнезе: в 2013 г. у ребенка впервые возникла фебрильная температура, продолжавшаяся 4 дня, после чего появился безболезненный отек правых голеностопного сустава и стопы. Пациентка была направлена на консультацию к хирургу ГУЗ «КБСМП № 7», где был выставлен предварительный диагноз: «Синозит правого голеностопного сустава». Проведенное лечение дало положительный эффект. Однако вскоре вновь наблюдалась отечность правых стопы и голени. Было принято решение госпитализировать ребенка в кардиологическое отделение ГБУЗ «ВОДКБ». Несмотря на проведенное лечение, отек правой нижней конечности сохранялся. В 2013 г. ребенок находился в Университетской клинике г. Магдебурга, где был установлен диагноз: «Первичная лимфедема правых голени и стопы». При обследовании выявлены гипогаммаглобулине-

мия (IgM — 0,123 г/л, IgA — < 0,23 г/л, IgG — 0,39 г/л), отсутствие В-лимфоцитов, а также повышение СРБ до 76,1 мг/л., посев крови выявил *Campylobacter jejuni*. Пациентка получила цефуроксим + эритромицин и Kiovig 15 г.

Ребенка направили на госпитализацию в отделение иммунологии ФНКЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева с диагнозом: «Первичный иммунодефицит — агаммаглобулинемия с дефицитом В-клеток, первичная лимфедема правой нижней конечности, неинфекционно-ассоциированная нейтропения». Проведена заместительная терапия: ВВИГ Октагам 1 г/кг в/в. В данной клинике ребенок проходил ежегодное обследование. В 2021 г. на основании телемедицинского консилиума, тяжести состояния и отсутствия улучшений от применения ВВИГ было принято решение разрешить к индивидуальному применению не зарегистрированный в России препарат Cutaguig (МНН: Иммуноглобулин человека нормальный) в форме раствора для п/к инъекций 165 мг/мл. Введение препарата проводится с 2022 г. по сегодняшний день в условиях ГБУЗ «ВООКД», переносимость препарата оказалась удовлетворительной. При повторном исследовании иммунограммы результаты улучшились: IgM — 0,5 г/л, IgA — < 1,23 г/л, IgG — 5,3 г/л, В-лимфоциты — 4%, а также снизился уровень СРБ до 30,1 мг/л в БАК.

Заключение. Важно отметить, что заместительная терапия иммуноглобулинами, являющаяся патогенетическим методом лечения ПИД, в скором времени сможет существенно изменить жизнь пациентов, страдающих этим заболеванием. Исследования в данной области продолжают, и полученные результаты могут не только повысить качество жизни пациентов, но и значительно продлить ее.

Поражение лица при локализованной склеродермии по типу «удара саблей» — описание клинического случая

Мамедов А.И., Острогорская Л.Д., Лебедева В.В.

Научный руководитель: доцент кафедры детских болезней к.м.н. Леденев Б.Б.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Локализованная склеродермия — это склерозирующее заболевание кожи и подкожных тканей воспалительного характера, связанное с их атрофией. В случае поражения половины лица с сочетающимся истончением и склерозом подкожно-жировой процесс классифицируется как синдром Парри – Ромберга — прогрессирующая гемиатрофия лица по типу «удара саблей» (en coup de sabre).

Цель. Демонстрация клинического случая синдрома Парри – Ромберга у ребенка с линейной формой склеродермии.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской карты пациентки, находящейся на лечении в педиатрическом отделении ГУЗ «ДКБ № 8».

Результаты и обсуждение. Девочка С. 2012 г.р. поступила в клинику с жалобами на очаг локальной алопеции в правой теменной области размером 7 × 4 см, слева 2 × 2 см, в лобной области справа очаг по типу «удара саблей» (en coup de sabre), сочетающийся с деформацией костей черепа. Из анамнеза: с 7 лет появилась локальная алопеция, длительное время девочка обследовалась, пато-

логии не было выявлено. Пациентка была проконсультирована профессором кафедры дерматовенерологии ВолГМУ, был поставлен диагноз «линейная склеродермия (полосовидная)». Девочка направлена в педиатрическое отделение ГУЗ «ДКБ № 8».

Ребенок обследовался по стандарту ведения пациентов с диагнозом «склеродермия». Для исключения вовлечения в процесс внутренних органов как одного из проявлений системного склероза проведено комплексное обследование, при котором указанных изменений не выявлено. Учитывая данные литературы о малой эффективности у группы пациентов антифиброзного препарата (D-пеницилламин), пациентке была назначена терапия метотрексатом (15 мг/нед). Больная направлена в УДКБ МГМУ им. И.М. Сеченова для назначения препарата из группы ГИБП (генно-инженерные биологические препараты).

Заключение. Клинический пример представляет один из редких случаев течения склеродермии, требует в дальнейшем устранения косметических дефектов.

Первичное иммунодефицитное состояние как проявление дефицита транскобаламина II

Мартемьянова О.В., Май К.С.

Научный руководитель: доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета к.м.н. Полякова О.В.
ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Дефицит транскобаламина II — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, которое сопровождается анемией, диарей, неврологическими нарушениями, реже — признаками иммунодефицита, вызывается мутацией в гене *TCN2*, ранняя диагностика которой улучшает прогноз для контроля заболевания и качества жизни пациента.

Цель. Представить клинический случай дефицита транскобаламина с проявлениями иммунодефицитного состояния.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациентки ГУЗ ВОКОД.

Результаты и обсуждение. Пациентка Н. (08.12.2023) родилась на 36-й нед маловесной к сроку гестации в близкородственном браке. На 3-и сут жизни выявлены повышение СРБ до 45,9 мг/л, нейтропения, тромбоцитопения, анемия, левосторонняя пневмония, в составе комплексной терапии выполнена гемотрансфузия. В 1 мес отмечены в стуле алая кровь, вздутие живота, перерастянутые петли, снижение перистальтики. Выставлен диагноз: «Некротизирующий энтероколит, ст. 2А». Проводились антибиотикотерапия, повторно гемотрансфузия. В динамике отмечались лихорадка, нарастание нейтропении, тромбоцитопении. Консультирована в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева», было рекомендовано продолжение антибиотикотерапии, переливание иммуноглобулина еженедельно.

Через неделю вновь нарастание анемии тяжелой степени, лейкопения, тромбоцитопения, усиление и сгущение легочного рисунка, диффузные метаболические изменения миокарда. Миелоидный росток гиперплазирован с замедлением созревания. Эритроидный росток сужен, единичные мегакариоциты, отшнуровка тромбоцитов снижена. При иммунофенотипировании: снижение Т-лимфоцитов, Т-хелперов, Т-цитотоксических клеток, Тх/Тцт и НК-клеток. Выявлена мутация гена *TCN2* с.106С>Т (р.Gln36*).

При общем осмотре отмечаются дисгармоничное физическое развитие с дефицитом массы тела 18%, мраморные, бледные кожные покровы и снижение мышечного тонуса. 26.03.2024 в связи с клиникой кишечной непроходимости, стеноза нисходящей ободочной кишки переведена в хирургическое отделение, выполнена резекция толстой кишки с анастомозом «конец в конец». На фоне нарастающей анемии, лейкоцитопении, тромбоцитопении и в связи с отсутствием эффекта от введения ВВИГ проведена гемотрансфузия эритроцитарной взвеси и тромбоконцентрата. 22.04.2024 при молекулярно-генетической диагностике подтвержден дефицит транскобаламина. Рекомендована госпитализация в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева.

Заключение. Таким образом, у детей с признаками некупирующейся тяжелой анемии, рецидивирующими инфекциями, множественной патологией внутренних органов необходимо исключать первичный иммунодефицит.

Врожденный сифилис: современные особенности эпидемиологии, диагностики и течения

Миронова В.А., Зизюкина К.С.

Научный руководитель: доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина к.м.н. Саркисян Е.А.
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Введение. Врожденный сифилис (ВС, МКБ-10 A50) — мультисистемное инфекционное заболевание, вызываемое *Treponema pallidum*, заражение происходит трансплацентарно или интранатально. Число диагностированных случаев ВС в России снизилось в связи с организацией диспансерного учета беременных, составляет 1,04 на 100 тыс. живорожденных.

Цель. Представить тактику ведения, диагностического поиска и лечения ребенка с ВС.

Материалы и методы. Проведено наблюдение клинического случая успешного лечения ВС.

Результаты и обсуждение. Мальчик Г. в возрасте 2 мес поступил в инфекционное отделение детской больницы с жалобами на фебрильную лихорадку до 38,3 °С, двукратную рвоту, быстро распространяющуюся сыпь. Ребенок родился от матери 25 лет, от 4-й беременности, 4-х родов. Во время беременности мать на учете в женской консультации не состояла. Родоразрешение на 40-й нед гестации, при рождении масса тела — 3730 г, длина — 52 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. При осмотре кожных покровов в теменно-затылочной области отмечалась ссадина, покрытая желтой коркой. На коже туловища пятнисто-папулезная сыпь. В анализе крови при поступлении выявлены лейкоцитоз ($22,61 \times 10^9/\text{л}$), тромбоцитопения ($98 \times 10^9/\text{л}$), анемия (гемоглобин 78,1 г/л), повышение маркеров воспаления (СРБ — 10^7 мг/л, прокальцитонин — 3,44 нг/мл), незначительное повышение уровня трансаминаз (АСТ — 54 Ед/л, АЛТ — 45 Ед/л). Результаты инструментальных исследований: по данным нейросонографии — эхо-признаки гипоксически-

геморрагических изменений, по данным ультразвукового исследования органов брюшной полости — умеренная гепатомегалия. В крови ДНК *Cytomegalovirus*, *Epstein – Barr virus*, *Rubella virus*, *Measles virus* — отрицательно. В ходе сбора анамнеза выяснено, что у матери был риск инфицирования сифилисом. Нетрепонемный тест, проведенный в родильном доме, оказался ложноотрицательным, что, вероятно, было связано с его невысокой специфичностью (70%). При поступлении было проведено определение титра антител с помощью трепонемного теста: титр антител к *T. pallidum* в крови ребенка в 4 раза превышал титр матери, что свидетельствовало о протекающем врожденном сифилисе. Была назначена терапия цефтриаксоном 80 мг/кг/сут внутривенно в течение 28 дней. Мать была направлена на лечение в кожно-венерологический диспансер. На фоне антибиотикотерапии состояние ребенка улучшилось, на момент выписки лабораторные показатели нормализовались (тромбоциты — $275 \times 10^9/\text{л}$, АЛТ — 27,6 Ед/л, АСТ — 42 Ед/л, СРБ — 1,2 мг/л). Сыпь на теле имела тенденцию к угасанию — на 2-е сут терапии полностью исчезла, новых элементов не выявлено. Спустя 31 день нахождения в стационаре пациент в удовлетворительном состоянии был выписан под диспансерное наблюдение.

Заключение. Распространение сифилиса связано с неблагоприятными социальными факторами общества. Специалисты, такие как акушеры-гинекологи, неонатологи и педиатры, должны с осторожностью относиться к состоянию здоровья детей, рожденных от необследованных матерей.

Технологии лечения тяжелых форм гемолитической болезни плода и новорожденного

Нагайцева А.Г.

Научный руководитель: доцент кафедры педиатрии и неонатологии ИНМФО к.м.н. Заячникова Т.Е.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Гемолитическая болезнь плода (ГБП) — заболевание, характеризующееся гемолизом резус-(D)-положительных эритроцитов внутриутробного ребенка под воздействием анти-Rh-(D)-антител матери при несовместимости крови матери и внутриутробного ребенка по системе Резус и проявляющееся развитием анемии, увеличением числа бластных форм эритроцитов. На фоне прогрессирующей анемии развиваются гипоксемия, гипердинамический тип кровообращения, сердечная недостаточность, портальная гипертензия, гепатомегалия, анасарка, тяжелая анемия с водянкой. При отсутствии внутриутробного лечения может произойти антенатальная гибель ребенка. Трансфузия эритроцитарной массы, обедненной лейкоцитами и тромбоцитами при помощи отмывания и фильтрации (ЭМОЛТ) внутриутробному ребенку обеспечивает профилактику или разрешение развившего отека, что позволяет пролонгировать беременность до сроков, близких к доношенному, за счет повышения уровня гематокрита и гемоглобина до нормальных значений.

Цель. Представить клинический случай ГБП у недоношенного после внутриутробной трансфузии ЭМОЛТ.

Материалы и методы. Недоношенный мальчик от 6-й беременности, протекавшей у матери с Rh-отрицательной кровью с явлениями сенсibilизации (титр 1 : 256). На 31-й нед — ГБП, анемически-отечная форма тяжелой степени, проведены три внутриутробные гемотрансфузии ЭМОЛТ 0 (I)

Rh (D)-отрицательной группы. Роды 3-и оперативные на сроке 33 нед, масса тела — 2200 г, рост — 47 см, оценка по шкале APGAR — 6/7 баллов. Состояние при рождении тяжелое за счет ГБП, выраженной дыхательной недостаточности, интранатальной асфиксии. Гемоглобин при рождении — 182 г/л, гематокрит — 57,7; группа крови ребенка — 0 (I) Rh отрицательная (после гемотрансфузии); билирубин пуповинной крови — 64,7 мкмоль/л; почасовой прирост билирубина — менее 2 мкмоль/л/ч. В течение 12 дней находился в ОРИТН с диагнозом: «ГБП. Резус-изоиммунизация плода и новорожденного, желтушная форма, средней тяжести. Динамический парез кишечника. ВЖК 1 ст с 2 сторон. Открытое овальное окно. Недоношенность 33 нед. Средняя асфиксия при рождении. Респираторный дистресс-синдром новорожденного», после чего был переведен в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей, а затем выписан домой.

Результаты и обсуждение. Трехкратная внутриутробная трансфузия ЭМОЛТ позволила предотвратить прогрессирование отечной формы ГБП и избежать проведения операции заменного переливания крови у недоношенного новорожденного.

Заключение. Переливание внутриутробному ребенку отмывтых эритроцитов способствует ослаблению иммунного ответа беременной вследствие снижения относительного количества резус-положительных эритроцитов в циркуляции ребенка.

Клинический случай генерализованного туберкулеза у не вакцинированного BCG ребенка раннего возраста

Снигирь С.Р., Бирюлева Е.Д., Алейникова Е.Д.

Научные руководители: заведующая кафедрой фтизиопульмонологии к.м.н., доцент Барканова О.Н., доцент кафедры фтизиопульмонологии к.м.н. Калуженина А.А.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Милиарный туберкулез — одна из самых сложных для диагностики и лечения остротекущая форма заболевания, при которой без своевременного лечения наступает инвалидизация и/или летальный исход. На сегодняшний день охват иммунизацией (BCG-M) составляет более 88%, но существуют случаи тяжелых заболеваний туберкулеза у невакцинированных детей.

Цель. Проанализировать клинический случай у не вакцинированного BCG ребенка.

Материалы и методы. Проведен анализ истории болезни ребенка 3 лет.

Результаты и обсуждение. 18.05.2023 ребенок заболел остро, с повышения температуры тела до 39,0 °С. Из анамнеза: ребенок от 2-й беременности, 2-х родов при сроке 35 нед, кесарево сечение. Вакцинация BCG в родильном доме не проводилась. В семье туберкулезом болеет дедушка, девочка не была обследована по контакту, так как не живут совместно. Родители обследованы — здоровы.

При поступлении общее состояние ребенка средней степени тяжести. Аускультативно — жесткое дыхание по всем полям, хрипов нет. Сухой, редкий кашель с 29.05.2023, одышки нет. Рентгенографии (Rg) органов грудной клетки (ОГК) от 21.05.2023, от 29.05.2023 — отмечается усиление легочного рисунка в прикорневых зонах. 30.05.2023 выполнены компьютерная томография (КТ) ОГК — усиление легочного рисунка, КТ головного мозга — без патологии. На фоне проводимой антибактериальной терапии — без положительной динамики. Переведен в инфекционную больницу в состоянии средней тяжести. Выполнены повторное КТ ОГК, а также диаскинтест от 02.06.2023 — картина диссеминиро-

ванного (милиарного) туберкулеза, папула 13 мм. Начато противотуберкулезное лечение. ОАК: снижение гемоглобина (94 г/л), повышение СОЭ — 27 мм/ч, общий анализ ликвора: цитоз 160 в 1 мкл, белок — 2,6 г/л, реакция Панди — резко положительна. Переведен в противотуберкулезный диспансер с диагнозом: «Генерализованный туберкулез: острый гематогенный диссеминированный (милиарный) туберкулез легких, фаза инфильтрации МБТ (-), менингоэнцефалит туберкулезной этиологии. Осложнение: внутренняя гидроцефалия. Судорожный синдром». 15.06.2023 проведено вентрикулосубгалеальное шунтирование, 06.07.2023 поставлена вентрикулостома. Назначено лечение по лекарственно-чувствительному режиму туберкулеза. В настоящее время на фоне лечения: активно жалоб нет, лечение переносит удовлетворительно. Локальный статус: без особенностей. Неврологический статус: в сознании, контакт формальный, базовый словарный запас: отдельные слова, звуки, без связанной речи, спастичность мышц, спастическая диплегия, координаторные пробы не выполняет, самостоятельно не ходит. Ребенок прибавляет в массе тела и росте. Rg ОГК 18.07.2024 — без патологических изменений. Диагноз: «Туберкулезный менингоэнцефалит, тяжелое течение, подострое течение. Обструктивная гидроцефалия. Спастическая диплегия. Поражение лицевого нерва. Частичная атрофия зрительного нерва. Нейросенсорная тугоухость. Генерализованная идиопатическая эпилепсия и эпилептические синдромы».

Заключение. Данный случай показывает, что вакцинация BCG является единственным методом профилактики генерализованных форм туберкулеза.

Синдром Вольфа – Хиршхорна: клинический случай редкого наследственного заболевания в практике врача-неонатолога

Соловей К.С.

Научный руководитель: доцент кафедры педиатрии и неонатологии ИНМФО к.м.н. Заячникова Т.Е.

ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России, Волгоград, Российская Федерация

Введение. Делеция 4p– (синдром Вольфа – Хиршхорна) – характерный фенотип (OMIM #194190) возникает из-за делеции переменных размеров на коротком плече 4-й хромосомы, сопровождается мутациями генов *WHSC1*, *WHSC2*, *LETM1*. В 1964 г. заболевание независимо друг от друга описали У. Вольф и К. Хиршхорн. Делеция 4p– вызывает задержку физиологического и психомоторного развития. Для синдрома Вольфа – Хиршхорна характерны специфическое строение лица, лицевые аномалии (расщелины верхней губы и неба, гипоспадии), колобома радужной оболочки, пороки сердца и другие аномалии развития. Примерно у 80% пациентов делецию в локусе *4p16.3* можно обнаружить с помощью светового микроскопа. Примерно у 10–15% один из родителей имеет сбалансированную транслокацию, которая создает предрасположенность к делеции или дупликации этой области. Синдром диагностируется при помощи генетических тестов (рутинный хромосомный анализ, FISH-гибридизация). Лечение симптоматическое: нутритивная поддержка, медикаментозная коррекция осложнений, помощь хирургов при тяжелых врожденных пороках.

Цель. Представить клинический случай синдрома Вольфа – Хиршхорна у новорожденного ребенка.

Материалы и методы. На сроке беременности 22 нед выявлены раннее замедление роста внутриутробного ребенка, гиперэхогенный фокус в левом желудочке сердца. От инвазивной диагностики хромосомных аномалий мать отказалась. Девочка родилась на 39-й нед с массой тела

1980 г, ростом 45 см, с оценкой по APGAR 7/8 баллов. В течение 3 дней находилась в ОРИТН, где проводилась респираторная и гемодинамическая стабилизация, затем ребенок лечился в отделении патологии новорожденных. На осмотре – множественные стигмы дизэмбриогенеза: широкая переносица, гипертелоризм, низкорасположенные диспластичные ушные раковины, аркообразное небо, короткая грудная клетка, гипермобильность тазобедренных и коленных суставов, синдактилия 4–5-го пальцев правой и левой стоп. Диагностирован врожденный порок сердца (открытый артериальный проток, вторичный дефект межпредсердной перегородки, трикуспидальная недостаточность 1 ст). Результат цитогенетического исследования: аномальный несбалансированный кариотип. Частичная моносомия короткого плеча 4-й хромосомы. На глазном дне – синдром расширенной экскавации диска зрительного нерва обоих глаз. При ультразвуковом исследовании почек – левосторонняя пиелозктазия. Динамика постнатального роста недостаточная.

Результаты и обсуждение. Одним из предикторов наследственных заболеваний является синдром задержки роста внутриутробного ребенка, что требует пристального внимания к данной категории пациентов.

Заключение. Необходимо дополнительное обучение врачей-неонатологов с целью обеспечения своевременной диагностики редких наследственных заболеваний при ранней задержке роста внутриутробного ребенка.