

Тезисы участников X Всероссийской научно-практической студенческой конференции «Мазуринские чтения». Часть 2

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

Диагностика новой формы аутовоспалительного синдрома: STING-ассоциированный васкулит (синдром SAVI)

Аведова А.Я.

Научные руководители: Козлова А.Л., к.м.н.; Бурлаков В.И.

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

ФГБУ НМИЦ детской гематологии, онкологии, иммунологии им. Дмитрия Рогачева, Москва, Российская Федерация

Цель. Презентация клинического случая пациента с редким аутовоспалительным синдромом — STING-ассоциированным васкулитом.

Актуальность. Использование современных молекулярно-генетических методов исследования с целью постановки диагноза и своевременного начала медикаментозной терапии.

Материалы и методы исследования. Объективное обследование пациента на базе НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева, изучение истории болезни, данных лабораторных и инструментальных методов исследования, анализ литературы. Молекулярно-генетический анализ методом высокопроизводительного секвенирования нового поколения (NGS).

SAVI (STING-Associated Введение. Синдром Vasculopathy with onset in Infancy) — аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных аутовоспалительных синдромов, развитие которого обусловлено наличием мутаций с приобретением функции в гене TMEM173 (STING1), кодирующем белок STING (стимулятор генов интерферона), что приводит к аномальному усилению активности белка и гиперпродукции IFN β. STING — ключевой адаптерный белок в эндоплазматической сети, который необходим для индукции IFN β. Согласно данным мировой литературы, основное клиническое проявление синдрома SAVI — это течение системного васкулита, выражающееся в развитии эритематозной сыпи на коже, интерстициальной болезни легких, артралгий, лихорадки, сухих гангрен пальцев и некрозов тканей в исходе васкулита.

Клинический случай. Пациентка A, 1 год 6 мес. Ребенок от 4-й беременности, 2-х родов (2 выкидыша на сроке 5-6 нед), мальчик от 1-й беременности здоров. Анамнез жизни отягощен: роды преждевременные, на 34-й нед, масса тела при рождении — 2380 г, длина тела — 46 см, оценка по шкале APGAR — 8/8

баллов. В постнатальном периоде: респираторный дистресс-синдром, дыхательная недостаточность тяжелой степени, проводилась искусственная вентиляция легких (ИВЛ). Ребенок болен с рождения, когда впервые появились эритематозные пятнистые высыпания на верхних и нижних конечностях, а также на лице по типу васкулита, переходящие в экхимозы. В дальнейшем у девочки отмечались частые респираторные инфекции, которые проявлялись риносинуситами, ларингитами, бронхитами и пневмонией (2 эпизода: в неонатальном периоде и на первом году жизни).

В возрасте 9 мес ребенок находился на стационарном обследовании и лечении по месту жительства по поводу воспалительных высыпаний на нижних конечностях в виде обширных участков эритемы с дальнейшей прогрессией в экхимозы. Проведена биопсия воспалительного элемента, по результатам патоморфологического исследования: эпидермис с одиночными мелкими очагами изъязвлений и собственно кожа с умеренно выраженным отеком, вокруг некоторых сосудов наличие скудной индурации нейтрофилами. На 1-м году жизни у ребенка отмечалось несколько эпизодов немотивированной лихорадки. Пациентке был выставлен диагноз: Ювенильный идиопатический артрит, серонегативный, с системным началом; заподозрен аутовоспалительный синдром.

В феврале 2020 г. в возрасте 1 года 6 мес пациентка госпитализирована в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева для проведения обследования и постановки диагноза. При осмотре выявлены эритематозные высыпания на теле, безболезненные, исчезают при надавливании. На нижних конечностях — гиперпигментированные участки на месте разрешающихся экхимозов, развившиеся без предшествующей травматизации на фоне эритематозных элементов.

По данным лабораторных тестов у пациентки отмечается железодефицитная анемия 1-й степени (снижение

гемоглобина — до 100 г/л, ферритин — 13,7 мкг/л, сывороточное железо — 4,2 мкмоль/л), воспалительных изменений не выявлено. По данным иммунофенотипирования лимфоцитов значимых дефицитов популяций лимфоцитов не выявлено. По результатам исследования иммуноглобулинов сыворотки — без значимых отклонений. По результатам антинуклеарных скринингов аутоантител не выявлено. По данным КТ органов грудной клетки диагностированы интерстициальные изменения в виде участков уплотнения по типу «матового стекла» перибронхиально в обоих легких и субплеврально в левом легком.

С целью верификации диагноза пациентке было проведено молекулярно-генетическое исследование методом высокопроизводительного секвенирования нового поколения (NGS), по результатам которого была выявлена мутация в гене TMEM173 c.505C > TR169W (p.Arg169Trp), в гетерозиготном состоянии затрагивающая консервативный домен димеризации белка STING.

Наличие ряда диагностических признаков: ранний дебют заболевания, васкулитная сыпь, поражение дыхательной системы, отсутствие аутоантител и воспали-

тельных изменений в крови, мутация в гене TMEM173 с.505C>T — может являться основанием для постановки диагноза «STING-ассоциированный васкулит с дебютом в раннем возрасте».

Пациентке инициирована патогенетическая терапия ингибитором Jak-киназы тофацитинибом (1 мг/кг/сут). Данный препарат блокирует передачу сигнала от Jak-киназ к интерферонстимулирующему гену (IFGS3), что уменьшает синтез эндогенных интерферонов I типа.

Заключение. Ранний дебют заболевания, а также клиническая картина в виде кожного синдрома, поражения легких могут свидетельствовать в пользу дефекта врожденного звена иммунитета, что требует более глубокого подхода в виде консультаций профильных специалистов — иммунологов, ревматологов, а также проведения дополнительных методов исследования с целью верификации диагноза. Своевременная постановка диагноза, а также раннее начало специфической терапии, отличающейся от принятой терапии васкулитов, могут не только стабилизировать состояние, но и остановить инвалидизацию пациента и значительно улучшить качество жизни.

Клинический случай фатальной фамильной бессонницы у пациентки с манифестацией клинических симптомов в 16 лет

Адалимова Н.С.

Научный руководитель: Холин А.А., д.м.н., профессор

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

Актуальность. Стенли Прузинер, американский доктор, стал тем человеком, который смог объяснить суть и патогенез прионных заболеваний, за что был удостоен Нобелевской премии в 1997 г. Что мы знаем о прионных заболеваниях на сегодняшний день? У человека прионные заболевания могут наследоваться, могут возникать спорадически, а также быть приобретенными и контагиозными. Нейродегенеративные заболевания данной группы, имея долгий инкубационный период (годы), после манифестации симптомов быстро прогрессируют, приводя к развитию двигательных нарушений и деменции.

Клинический случай. Пациентка А., 16 лет, перинатальный анамнез не отягощен, раннее развитие в соответствии с возрастной нормой.

Первые жалобы появились в январе 2019 г. — на нарушение сна. Пациентка жаловалась на короткий, поверхностный сон, до 4–5 ч беспокоили кошмары. Также отмечала аменорею с начала января. С февраля 2019 г. отмечалось чувство онемения в конечностях. В начале марта пациентка отмечала боли во всем теле неспецифического характера, а также постоянный субфебрилитет — до 37,5 °C.

С августа 2019 г. отмечаются нарушение походки и координации, навязчивые движения по типу хореоидных, приступы парадоксального навязчивого дыхания с тоническим напряжением мускулатуры, снижение мышечного тонуса, нарушение тазовых функций в виде дневного и ночного энуреза, сохраняется субфебрилитет, повышенная потливость. Отмечались зрительные галлюцинации на фоне общего когнитивного дефицита, сон так и не был нормализован.

МРТ от 09.09.2019 — без патологии, электронейромиография от 17.09.2019 — патологии не выявлено, анализ

крови на антитела от 17.09.2919 — отрицательные, электроэнцефалография — без эпилептиформной активности. Обследована на системные заболевания 23.07.2019 — без особенностей. Ликвор — норма. Проведенны анализ крови на церулоплазмин и анализ суточной меди в моче от 24.10.2019 — патологии не выявлено.

В анамнезе пациентки есть указание на то, что бабушка пациентки по отцовской линии наблюдалась с диагнозом «рассеянный склероз» в 48 лет, отмечались симптомы двигательных нарушений и деменция, умерла в 50 лет.

Ввиду исключения аутоиммунных, метаболических и большинства возможных причин заболевания пациентке был выставлен диагноз: Наследственнодегенеративное заболевание центральной нервной системы недифференцированное. В декабре 2019 г. пациентку направили на генетическое обследование. Результаты полного экзомного секвенирования: патогенный вариант гена PRNP, приводящий к аминокислотной замене p.Asp178Asn. Данный вариант был ассоциирован у множества пациентов с фамильной фатальной бессонницей, которая характеризуется нарушением сна, прогрессирующим со временем, галлюцинациями, делирием и дизавтономией, предшествующей моторным и когнитивным нарушениям.

В литературе описано менее 50 семей с верифицированным диагнозом фатальной фамильной бессонницы.

Случай данной пациентки уникален также по той причине, что обычный возраст манифестации клинических симптомов — 48-51 год, у нашей же пациентки первые признаки заболевания появились в 16 лет. Эффективное лечение на данном этапе отсутствует. Ведутся исследования, направленные на рассмотрение клинических особенностей прионных заболеваний, молекулярно-генети-

ческих аспектов их патогенеза, принципов современной диагностики.

Заключение. Данный случай демонстрирует важность своевременной диагностики в виде

генетического обследования пациентов с нейродегенеративными заболеваниями, в особенности пациентов с отягощенным анамнезом по данной группе заболеваний.

Клинический случай фокальной эпилепсии у пациента с пороками развития головного мозга

Адалимова Н.С.

Научный руководитель: Холин А.А., д.м.н., профессор

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

Актуальность. Одной из частых причин тяжелых форм эпилепсии у детей являются пороки развития головного мозга. В связи с расширением возможностей такой развивающейся области, как хирургия эпилепсии, пациенты с пороками развития нуждаются в своевременном обследовании. Пороки развития, в частности фокальные кортикальные дисплазии, могут быть диагностированы только при нейровизуализационном обследовании, а именно МРТ, а верифицированы только при гистологическом исследовании.

Клинический случай. Пациент X., ребенок от 2-х родов, 2-й беременности, протекавшей с угрозой прерывания в 3-м триместре. Роды на 37 нед, самостоятельные, воды светлые, закричал сразу. Масса при рождении — 3360 г, длина тела — 53 см.

На нейросонографии сразу после рождения отмечалась выраженная внутренняя гидроцефалия, микротромбы в передних рогах. Отмечались фебрильные судороги. Привит согласно календарю. Перенесенные заболевания — ангина. ОРВИ. ветряная оспа.

Первый эпилептический приступ случился 28.08.2019, утром, во время занятий, описанный как «замирание, затем поворот головы вправо и переход в генерализо-

ванный судорожный припадок». Затем 2 приступа произошли 11.09.2019. После введения в терапию карбамазепина (100 мг) приступов больше не было.

Электроэнцефалография от 11.09.2019 — основной ритм не соответствует возрастной норме. На фоне выраженных диффузных изменений регистрируется медленноволновая активность тета-диапазона, комплекс острая—медленная волна во фронтоцентральных отделах.

МРТ от 03.10.2019 — МР-картина фокальной корковой дисплазии в лобных долях — с 2 сторон определяется утолщение коры, нарушена архитектоника, извилины и борозды сглажены. Определяется локальное углубление кортикальных борозд с образованием латеральных ямок. Выраженная заместительная гидроцефалия.

Заключение. Таким образом, ранняя нейровизуализация и клиническая диагностика пороков развития головного мозга, сопровождающихся эпилептическими приступами, у детей способствуют своевременному назначению рациональной антиэпилептической терапии и нейрохирургического лечения. Это снижает долю формирования фармакорезистентной эпилепсии, а значит, способствует улучшению качества жизни таких пациентов.

Клинический случай ранней диагностики синдрома Прадера — Вилли

Алиев А.М.

Научный руководитель: Сидорова Ю.А.

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

Актуальность. Синдром Прадера — Вилли (СПВ) — это генетическое заболевание из группы наследственных форм ожирения. Хромосомные аномалии при синдроме Прадера — Вилли включают делецию участка 15-й хромосомы (чаще всего) или дисомию (15q11-q12). Частота встречаемости данного синдрома 1 на 10000-30000 живых новорожденных.

Заболевание характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом и помимо ожирения включает в себя фенотипические особенности, задержку роста, психомоторного и умственного развития, нарушение дыхания во сне. Другими эндокринными нарушениями, характерными для СПВ, являются гипотиреоз, гипогонадизм, надпочечниковая недостаточность. Считается, что в основе клинических проявлений СПВ лежит гипоталамическая дисфункция.

Особое внимание при данном синдроме заслуживает гиперфагия, характеризующаяся тяжелым и прогрессирующим течением. При СПВ возникают устойчивые обсессии, связанные с поиском, накоплением и хранением

пищи. Без строгого ограничения пищи ожирение при этом синдроме становится морбидным с последующим развитием тяжелых осложнений.

Клинический случай. Девочка, С., З года 7 мес, наблюдается с диагнозом «синдром Прадера — Вилли» с рождения.

Девочка родилась на 40-й нед, масса тела — 3010 г, длина — 51 см, при рождении — выраженная мышечная гипотония, аспирация мекониальными водами с развитием дыхательной недостаточности. Учитывая слабое шевеление плода во время беременности, мышечную гипотонию, слабость сосания, стигмы дисэмбриогенеза (долихоцефалия, миндалевидный разрез глаз, опущенные углы), гипоплазию малых половых губ, был заподозрен СПВ, что было подтверждено молекулярно-генетическим методом (отсутствие неметилированного аллеля промоторной области гена SNRPN).

В 1 года 2 мес при осмотре отмечалась задержка психомоторного развития (не сидит, не ползает, не гулит),

сохранялась мышечная гипотония. В ходе обследования были выявлены низкие уровни ИФР-1 (29,5 нг/мл), был заподозрен СТГ-дефицит. По данным литературы, секреция гормона роста у детей с СПВ значимо снижена и эквивалентна диагнозу «соматотропная недостаточность». С анаболической и ростостимулирующей целью было рекомендовано лечение рекомбинантным гормоном роста.

Лечение сопровождалось ускорением темпов роста, снижением жировой массы и увеличением мышечной массы без побочных эффектов.

В 2 года 10 мес при обследовании выявлены низкие уровни Т4 св. — 11,07 пмоль/л (11,5–20,4), при нормальных уровнях ТТГ 1,062 мМЕ/л (0,64–5,76). Был установлен диагноз «вторичный гипотиреоз», девочке была назначена заместительная гормональная терапия левотироксином.

В 3 года 6 мес (в настоящее время): рост — 103 см (SDS 1,37), масса тела — 19 кг, SDS ИМТ — 1,42. На фоне получаемой терапии отмечается улучшение психомоторного развития. Отмечаются признаки гипер-

фагии, в связи с чем родителями проводится работа с психологом

Заключение. СПВ является самой частой генетической причиной ожирения и представляет собой серьезную медицинскую и социальную проблему, требующую особого подхода и специальных знаний. Данный клинический случай демонстрирует важность ранней диагностики с целью улучшения качества жизни пациента. Ранняя диагностика (до 24 мес) и своевременное начало терапии необходимы для предотвращения развития ожирения (самая частая причина инвалидизации пациентов с СПВ). Учитывая отсутствие патогенетического лечения и «явных» биомаркеров, свидетельствующих о тяжести СПВ, прогноз заболевания зависит не только от своевременной диагностики и раннего начала лечения, но также от соблюдения рекомендаций, таких как контроль пищевого поведения. При данном синдроме необходимо динамическое наблюдение за состоянием углеводного, жирового обмена, а также проведение полисомнографии для диагностики и лечения расстройств дыхания во сне, особенно при уже развившемся ожирении.

Вторичный цирроз печени на фоне билиарной атрезии у 3-месячного ребенка

Брызгалина С.Ю., Милёхина М.Ю., Попова А.П., Карпикова К.Б. Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент

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

Актуальность. Билиарная атрезия — редкое заболевание неизвестного происхождения, которое характеризуется облитерацией желчевыводящих путей. Оно проявляется в перинатальном периоде и поражает как внепеченочные, так и внутрипеченочные желчные протоки, приводит к вторичному билиарному циррозу, печеночной недостаточности и в конечном итоге, при отсутствии лечения, к смерти в течение первых 2 лет жизни.

Клинический случай. Девочка, 3 мес 23 дня. Ребенок от 3-й беременности, проходившей на фоне резус-конфликта, 3-х срочных родов, масса тела при рождении — 3350 г, длина — 51 см. APGAR — 8/9 баллов.

В 1,5 мес родители обратили внимание на желтушность склер и кожных покровов у девочки с тенденцией к нарастанию, в связи с чем ребенок прошел обследование и лечение в ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии». Был выявлен синдром цитолиза, холестаза и гиперхолестеринемии. Исключены вирусные гепатиты А, В, С; болезни обмена; синдромальная генетическая патология. Выписана с минимальной положительной динамикой с диагнозом: Криптогенный гепатит умеренной активности с холестазом. Пищевая аллергия, гастроинтестинальная и кожная формы. Дефицит массы тела легкой степени тяжести. Гипогликемия неясного генеза.

20.11.2019 (в 3 мес 17 дней) мать отметила вздутие живота у ребенка, плач, отказ от еды. Стул был однократный, светло-коричневого цвета, состояние ребенка после стула не улучшилось, в связи с чем утром 21.11.2019 родители обратились в ФГБУ НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии им. акад. В.И. Кулакова. При проведении УЗИ брюшной полости был диагностирован асцит, по кислотно-щелочному состоянию — гиперлактатемия. По скорой медицинской помощи ребенок экстренно доставлен в Морозовскую детскую городскую

клиническую больницу (МДГКБ) в отделение реанимации и интенсивной терапии. В 1-е сут на фоне нарастания синдрома полиорганной недостаточности (СПОН) переведена на ИВЛ, тяжелая гиперлактатемия с момента поступления, гипопротеинемия, гипокоагуляция, общий билирубин — 255,7 мкмоль/л.

Учитывая проявления асцита и абдоминального компартмент-синдрома, выполнен лапароцентез, начата антибиотикотерапия цефоперазоном/сульбактамом. На 2-е сут выполнена лапароскопическая ревизия брюшной полости, биопсия печени. К терапии добавлен меропенем. В послеоперационном периоде развились синдром диссеминированного внутрисосудистого свертывания, желудочно-кишечное и легочное кровотечения. В дальнейшем отмечалось нарастание СПОН, анурия, депрессия сердечной деятельности. Была проведена сердечно-легочная реанимация (СЛР) с успешным исходом. Проводилась посиндромная терапия, заместительная плазмотерапия, высокочастотная ИВЛ. На фоне прогрессирования СПОН 26.11.2019 остановка сердечной деятельности. 30 мин СЛР без эффекта. 26.11.2019 в 06:29 констатирована биологическая смерть ребенка. Посмертный диагноз: Атрезия желчных протоков. Цирроз печени, декомпенсированный. Функциональный класс С по Чайлд — Пью.

Заключение. Данный клинический случай наглядно показывает, что при ведении детей с затянувшейся желтухой нельзя занимать выжидательную позицию. Причина желтухи должна быть найдена как можно быстрее и скорригирована. У описанного ребенка имела место атрезия желчных протоков, которая очень быстро привела к циррозу печени и декомпенсации состояния пациентки, в то время как своевременно выполненная портоэнтеростомия могла бы снизить вероятность летального исхода.

Наследственный дефицит фактора свертывания гипофибриногенемия

Головко Е.Д.

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

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

Актуальность. Гипофибриногенемия — наследственная коагулопатия с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующаяся низким содержанием фибриногена в крови. В основе патологии — мутация гена, кодирующего синтез пептидной части молекулы. Гипофибриногенемии и афибриногенемии (полное отсутствие фибриногена) бывают врожденными и приобретенными. Наследственные формы возникают очень редко, и их особенностью является субклиническое течение заболевания. У большей части пациентов имеется геморрагический компонент (экхимозы, петехии, спонтанные кровотечения, образования гематом при малейшей травме). У некоторых пациентов течение может быть бессимптомным, поэтому данная патология в отсутствие диагностики и принятия соответствующих мер может привести к тяжелым кровотечениям и летальному исходу.

Клинический случай. С 05.02.2020 по 11.02.2020 в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу был госпитализирован мальчик, 5 лет, для планового обследования в связи с изменениями в коагулограмме

перед оперативным лечением по поводу аденоидных вегетаций.

Из анамнеза: ранее не было никаких операций, травм и кровотечений. При сборе анамнеза обнаружено, что у бабушки пациента гипофибриногенемия, которая не сопровождалась кровотечениями в течение жизни. При поступлении: общее состояние средней тяжести, сознание ясное. Status localis: увеличение миндалин II степени. Со стороны остальных органов и систем патологий не выявлено.

В коагулограмме была обнаружена гипофибриногенемия: фибриноген по Клаусу — 0,3 г/л. Пациент был выписан домой 11.02.2020 с рекомендациями наблюдения педиатра и гематолога и гемостатической терапии криопреципитатом перед оперативным вмешательством и при кровотечении.

Заключение. Гипофибриногенемия не имеет четко очерченной клинической картины, потому что спонтанные кровотечения возникают нечасто, поэтому исследование коагулограммы перед операцией оказалось важным. Ранняя диагностика данной патологии необходима для предотвращения осложнения оперативного вмешательства.

Фульминантная пурпура у ребенка с менингококковой септицемией

Горбенко Т.М.

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

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

Актуальность. Менингококковая септицемия — генерализованная форма менингококковой инфекции, проявляющаяся бактериемией с массивной гибелью менингококков (Neisseria meningitidis).

Клинический случай. Пациент А., **1** год 5 мес., поступил в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу (МДГКБ) г. Москвы **12.01.2020**.

Из анамнеза: около 20:30 11.01.2020 ребенок внезапно стал резко беспокойным, периоды беспокойства повторялись до 3 раз. Лихорадил вечером 11.01 до 37,8 °C. Бригадой скорой медицинской помощи доставлен в приемное отделение МДГКБ. При поступлении состояние средней тяжести, сознание ясное, беспокоен, двигательно расторможен, периодически отмечается монотонный крик. ЧДД — 35/мин, АД — 95/62 мм рт. ст., ЧСС — 118 уд/мин. Локальный статус: по правой боковой поверхности живота единичные атопичные элементы, выявленные при осмотре в приемном отделении. Наличие другой сыпи вечером 11.01.2020 мать отрицает. От менингококковой инфекции не привит.

Спустя 8 ч повышение температуры тела до 39,5 °С, кожный геморрагический синдром в виде множественных крупных геморрагических высыпаний диаметром до 4–5 см на туловище, конечностях, голове. Рвота съеденной пищей, 3 раза. Выявлены менингеальные симптомы: ригидность затылочных мышц, нижний симптом

Брудзинского сомнительный. Печень — +2-3 см от края реберной дуги. Был поставлен предварительный диагноз: Менингококковая септицемия; ребенок переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии.

В гемограмме от 12.01.2020 — тромбоцитопения $(101\times10^9/\pi)$, анемия 1-й степени, нейтрофилез со сдвигом лейкоцитарной формулы влево (лейкоциты — $10.6\times10^9/\pi$ (п/я — 7%, с/я — 62%, лф — 22%, мн — 9%)). В единичных нейтрофилах обнаружены бобовидные структуры, похожие на менингококки. В биохимическом анализе крови от 12.01.2020 — выраженные воспалительные изменения: прокальцитонин — более 10 нг/мл, C-реактивный белок — 0.1 г/л.

В коагулограмме от 12.01.2020: гипокоагуляция по факторам протромбинового комплекса (ПТИ — 32%), фибриноген — 1,45 г/л, АЧТВ — 44,6 с, выраженный дефицит естественных антикоагулянтов (в большей степени протеина С (10%) и незначительный — протеина S (60%)), антитромбин III — 77%. ${\rm SpO_2}$ — 97%, ребенок переведен на ИВЛ.

В гемограмме от 13.01.2020 — тромбоцитопения до 35×10^9 /л, в большей степени за счет синдрома потребления, в биохимическом анализ крови от 14.01.2020 — признаки поражения печени (гипопротеинемия, гипоальбуминемия, повышение мочевины, многократное повышение трансаминаз, больше

аспартатаминотрансфераз и лактатдегидрогеназ, высокий С-реактивный белок).

На момент осмотра 15.01.2020 динамика состояния отрицательная, крайняя тяжесть состояния обусловлена явлениями полиорганной недостаточности. Периферические отеки диффузные, вплоть до анасарки. Множественные геморрагические высыпания с некротическими элементами на туловище, конечностях и голове, не нарастают. ${\rm SpO}_2 - 90\%$, тахикардия - 157 уд/мин на фоне гипертермии. Аускультативно дыхание жесткое, проводится во все отделы, хрипы влажные мелкопузырчатые. Гемодинамика нестабильная, тенденция к артериальной гипертензии. АД: 107/61 мм рт. ст., пульс - 157 уд/мин. На рентгенограмме отмечается отрицательная динамика по сравнению с рентгенограммой от 14.01.2020: нарастание инфильтративных изменений в легких с обеих сторон.

На момент осмотра 16.01.2020 состояние крайне тяжелое, без отрицательной динамики, по данным общего анализа крови сохраняются анемия, тромбоцитопения. Печень — +5 см от края реберной дуги. Проведена бронхоскопия, по результатам которой выявлен фибринозно-гнойный двухсторонний эндобронхит 2-й степени. При компьютерной томографии органов грудной полости выявлены ателектаз верхней доли правого легкого, нижней доли левого легкого, полисегментарные инфильтративные изменения в обоих легких.

При осмотре неврологом выявлена умеренно выраженная ригидность затылочных мышц, мышечный тонус гипотоничный, сухожильные рефлексы оживлены. Нельзя исключить течение полинейропатии критических состояний.

На МРТ головного мозга с контрастированием от 23.01.2020 картина участков цитотоксического отека в белом веществе левой лобной и теменной доли субкортикальных отделов левых височной, затылочной и теменной долей.

На ЭхоКГ от 28.01.2020 сравнительно с исследованием от 14.01.2020 выявлено умеренное увеличение левого желудочка без снижения фракции выброса. В динамике выявлено обратное развитие некрозов кожи, отсутствие отеков. ${\rm SpO}_2-100\%$, дыхание жесткое, хрипы проводные, больше справа. Умеренное диспноэ (дыхание больше плечевым поясом), при санации трахеобронхиального дерева — значительное количество белесоватой мокроты. Состояние стабильно тяжелое.

На протяжении всего периода пребывания в отделении реанимации и интенсивной терапии пациент получал антибактериальную терапию: цефтриаксон 100 мг/кг в/в струйно с 12.01 по 18.01.2020; меропенем 40 мг/кг

в/в капельно каждые 8 ч (с 20.01 по 16.02.2020); линезолид 10 мг/кг в/в капельно каждые 8 ч (с 20.01 по 26.02.2020); полимиксин В 2 мг/кг в/в капельно (с 27.01 по 26.02.2020); антикоагулянты: гепарин натрия 12 ЕД/кг/ч в/в капельно (с 24.01 по 13.02.2020); концентрат протеина С 50 ЕД/кг в/в струйно медленно (14.01.2020); трансфузия свежезамороженной плазмы 15 мл/кг (12.01, 14.01.2020); парацетамол суспензия 10 мг/кг перорально при лихорадке; преднизолон 2 мг/кг в/в струйно (12.01, 24.01, 27.01.2020); фуросемид в/в капельно 1 мг/кг (с 20.02 по 26.02.2020); омепразол 1,5 мг/кг в/в струйно (с 29.01 по 26.02.2020).

Находился в состоянии медикаментозной седации на фоне фентанила 5 мг/кг/ч и рокурония бромида 0,6 мг/кг/ч.

Диагноз основной: Генерализованная менингококковая инфекция. Инфекционно-токсический шок. Осложнение основного: Двусторонняя полисегментарная пневмония. Ателектаз верхней доли правого легкого. Синдром полиорганной недостаточности: Дыхательная недостаточность 3-й степени, сердечно-сосудистая недостаточность. Фульминантная пурпура. Асцит. Полинейропатия критических состояний.

Заключение. По литературным данным, заболеваемость генерализованными формами менингококковой инфекции достоверно снижается, однако показатели детской заболеваемости превышают показатели заболеваемости совокупного населения практически в 4 раза, что требует настороженности педиатров по отношению к этому заболеванию.

На данный момент при менингитах менигококковой этиологии у детей летальность 10–15%, а при менингококцемии она возрастает до 60%. Вероятность необратимых последствий у детей, перенесших менингококковый менингит, — 10–20%, которые включают в себя нарушения слуха, зрения, умственного развития, массу неврологических расстройств. Также велика вероятность необходимости ампутации вследствие необратимого некроза конечностей, развивающегося на фоне распространенных геморрагических и некротических высыпаний.

В настоящее время вакцинация от менингококковой инфекции не включена в обязательный перечень Национального календаря прививок, однако риски тяжелого течения у детей, в особенности раннего возраста, крайне высоки, и существует необходимость просвещения родителей в данной сфере, стимуляции вакцинации летей.

Синдром Жакена

Гостюхина А.Д., Сас Д.С., Добронравова Е.Д. Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент

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

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

Актуальность. Синдром Жакена, или врожденное нарушение гликозилирования la типа (CDG-la), — наследственное заболевание, обусловленное дефектом биосинтеза гликопротеинов. В результате мутации гена *PMM2* нарушается процесс N-гликозилирования, что приводит к недостаточности или дисфункции большого числа гликопротеинов, таких как тироксинсвязывающий глобулин, гаптоглобин, факторы свертывания, антитромбин, холи-

нэстераза, лизосомные ферменты и мембранные гликопротеины. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, точная частота неизвестна. Все заболевания из этой группы — мультисистемные с вовлечением в патологический процесс печени, почек, костной, эндокринной и кроветворной систем, глаз и перикарда. У многих пациентов в клинической картине доминирует поражение нервной системы. Среди неврологических нарушений ведущими симптомами могут быть задержка психомоторного развития, мышечная слабость и гипотония, сухожильная арефлексия, косоглазие, пигментная дегенерация сетчатки, судороги и инсультоподобные эпизоды. У некоторых больных наблюдается врожденный гиперинсулинизм с гиперинсулинемическими гипогликемиями в грудном возрасте. Заболевание также сопровождается различными дисморфическими особенностями, такими как челюстно-лицевой дисморфизм, втянутые соски и подкожно-жировые подушечки на ягодицах. В качестве биохимического маркера группы синдромов CDG используют лишенный углеводов аномальный трансферрин, а для дальнейшего уточнения диагноза используют молекулярно-генетический метод. Методов эффективной терапии синдрома Жакена не разработано.

Клинический случай. В Морозовской детской городской клинической больнице (МДГКБ) наблюдается девочка М., 1 год 1 мес. Ребенок от 2-й беременности, протекавшей на фоне хронического аутоиммунного тиреоидита и гипотиреоза у матери (получает гормонозаместительную терапию L-тироксином), 2-х срочных самостоятельных родов. Масса тела при рождении — 3390 г, длина тела — 59 см, APGAR — 8/9 баллов. В возрасте 19 сут жизни поступила в отделение неонатологии в состоянии средней тяжести с признаками дыхательной недостаточности 1-й степени и умеренными явлениями инфекционного токсикоза. Проводилась противовирусная терапия с положительным эффектом. На протяжении всей госпитализации отмечались сниженный аппетит, недостаточная прибавка в массе тела, которые нормализовались после коррекции режима и объема кормлений.

В возрасте 5 мес находилась на лечении в МДГКБ с диагнозом: Острая респираторная вирусная инфекция, острый фарингит. Афтозный стоматит. Контактный перианальный дерматит. По результатам УЗИ выявлена гепатомегалия с изменениями паренхимы печени, увеличение линейных размеров почек с диффузным изменением их паренхимы. В биохимическом анализе крови — повышение КФК, ЛДГ, трансаминаз, особенно АСТ (до 6760 Ед/л), снижение глюкозы до 3,1 ммоль/л и повышение лактата ло 4.9 ммоль/л.

Ребенок консультирован генетиком, в результате чего исключены такие диагнозы, как недостаточность α -1-антитрипсина, лизосомные болезни накопления, гликогенозы, аминоацидопатии, митохондриальные гепатопатии, однако выявлен аномальный спектр трансферринов, характерный для нарушения гликозилирования I типа. По результатам секвенирования гена MPI патогенных вариантов не обнаружено, нарушение гликозилирования Ib типа исключено.

Девочка находится под наблюдением невролога, офтальмолога, гастроэнтеролога и эндокринолога. По данным электроэнцефалографии убедительных результатов о наличии эпилептиформной активности не получено, эпилептические приступы не зарегистрированы. С октября 2019 г. установлен диагноз гипотиреоз (ТТГ — 15,1 мкМе/мл, Т4 свободный — 8,74 мкМе/мл), инициирована заместительная терапия L-тироксином 18,75 мг/сут с положительным эффектом. Осмотрена офтальмологом, диагноз: ОU частичная атрофия зрительного нерва, сходящееся содружественное косоглазие, гипоплазия макулы и диска зрительного нерва; миопия

слабой степени. В ноябре 2019 г. находилась на обследовании в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова.

02.12.2019 получены результаты секвенирования гена *PMM2*, выявлены 2 патогенных варианта в гетерозиготном состоянии. Ребенку поставлен диагноз: Нарушение гликозилирования la типа.

В контрольном биохимическом анализе крови от 04.12.2019 выявлено нарастание трансаминаз (ACT — 892,3 Ед/л, АЛТ — 721,4 Ед/л), ребенок экстренно госпитализирован в МДГКБ с целью обследования и коррекции терапии. При осмотре длина тела — 94 см. масса — 7400 г. выявлены множественные стигмы дизэмбриогенеза (микрогнатия, низкий рост волос, высокое небо, запавшая переносица, клинодактилия), мышечный тонус диффузно снижен, сухожильные рефлексы на руках и ногах снижены, определяется патологический рефлекс Бабинского с 2 сторон. Нервно-психическое развитие замедлено, держит голову, переворачивается со спины на живот, не сидит. Печень выступает на 2 см из-под края реберной дуги. По данным лабораторных исследований наблюдались повышенные уровни щелочной фосфатазы — до 473 Ед/л (N = 124-341 Eд/л), АЛТ — до 499,60 Eд/л (N = 13-45)Ед/л), ACT — до 530,50 Ед/л (N = 15-60 Ед/л), гипогликемия — до 2,75 ммоль/л, гипокоагуляция без геморрагического синдрома, гипопротеинемия. По данным инструментальных методов обследования, в частности УЗИ органов брюшной полости, почек и забрюшинного пространства: линейные размеры печени увеличены, паренхима диффузно изменена, определяется кистозное образование неправильной формы 5×4×4,3 мм на границе III и IV сегмента; увеличение линейных размеров селезенки; увеличение линейных размеров обеих почек, паренхима диффузно изменена, снижена кортико-медуллярная дифференциация, при ЦДК — кровоток обеднен, не прослеживается до капсулы, индекс резистентности сосудов увеличен. Скорость клубочковой фильтрации — 113 мл/мин/1,73 м². Инициирована терапия викасолом 4 мг/сут, эналаприлом 0,625 мг/сут с положительным эффектом. Уровень щелочной фосфатазы снизился до $366 \, \text{Ед/л}$, АЛТ — до $179,80 \, \text{Ед/л}$, АСТ — до $188,30 \, \text{Ед/л}$, однако сохранялись удлиненное АЧТВ, гипогликемия (до 2,01 ммоль/л), гипопротеинемия. Гиперинсулинизм исключен (иммунореактивный инсулин — 41 пмоль/л при N = 13-161 пмоль/л, проба с голоданием отрицательная). Заключительный диагноз: Нарушение гликозилирования Іа типа, обусловленное мутациями в гене РММ2, инфантильная форма. Осложнения основного диагноза: Синдром мышечной дистонии, задержка психомоторного развития. OU частичная атрофия зрительного нерва, сходящееся содружественное косоглазие, гипоплазия макулы, диска зрительного нерва. OU миопия слабой степени. Поражение печени, синдром цитолиза, вторичная коагулопатия. Хроническая болезнь почек, 1-я стадия. Субклинический гипотиреоз. Транзиторная гипогликемия.

Выписана 14.12.2019 с улучшением. Терапию викасолом, эналаприлом рекомендовано продолжить в тех же дозировках. Необходимо соблюдать диету с дневными интервалами не более 4–4,5 ч, с ночным перерывом не более 6 ч. По желанию семьи родителям возможно проведение ДНК-диагностики, так как риск рождения ребенка с аналогичной патологией составляет 25% для каждой последующей беременности.

Пансинусит и тромбоз сосудов головы и шеи как осложнения сахарного диабета 1-го типа у подростка

Добронравова Е.Д., Гостюхина А.Д., Рябова А.П., Сас Д.С., Турыгин С.В. Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент

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

Актуальность. Сахарный диабет 1-го типа — эндокринное заболевание, характеризующееся хроническим деструктивным поражением β-клеток поджелудочной железы. Это приводит к абсолютному дефициту инсулина и повышению уровня глюкозы крови. Хроническая гипергликемия сопровождается развитием осложнений со стороны многих органов и систем.

Тромбозы при сахарном диабете — проявление такого позднего осложнения, как диабетическая микроангиопатия. При данном заболевании отмечается протромботическое состояние свертывающей системы крови, а также повышение экспрессии ингибитора активатора плазминогена и молекул клеточной адгезии, что свидетельствует об эндотелиальной дисфункции и также способствует повышенному тромбообразованию.

Кроме того, гипергликемия угнетает гуморальное и клеточное звенья иммунитета, что ведет к повышению восприимчивости больных сахарным диабетом к инфекционным заболеваниям.

Клинический диагноз. Девочка Б., 16 лет. Из анамнеза известно, что диагноз сахарного диабета 1-го типа установлен с возраста 7 лет. Гликированный гемоглобин от 12% и более на протяжении всего заболевания. Ребенок находится на инсулинотерапии препаратами инсулин лизпро и инсулин деглудек.

В апреле 2019 г. у девочки отмечался правосторонний конъюнктивит. Позднее, в июле, — ангиопатия сетчатки с 2 сторон.

В сентябре 2019 г. ребенок перенес ОРВИ, которая сопровождалась головными болями.

01.10.2019 девочку с жалобами на отек правого века и артериальную гипертензию (до 170/100 мм рт. ст.) госпитализировали в областную детскую больницу г. Челябинска, где были обнаружены признаки окклюзии внутренней сонной артерии, признаки ишемии на границе правых лобной и теменной долей, признаки тромбоза правой верхней глазничной вены; признаки воспалительных изменений решетчатых и клиновидных пазух, а также поражение правого глазодвигательного нерва и полный птоз справа. До госпитализации никакой антикоагулянтной терапии девочка не получала, лечилась симптоматически.

21.10.2019 ребенок консультирован в НМИЦ эндокринологии в Москве в связи с декомпенсацией сахарного диабета. В дальнейшем были проведены консультации нейроофтальмологом и нейрохирургом НМИЦ нейрохирургии им. Н.Н. Бурденко: заподозрена болезнь Вегенера. В связи с быстро прогрессирующим и жизнеугрожающим состоянием 24.10.2019 девочка была госпитализирована в эндокринологическое отделение Морозовской детской городской клинической больницы (МДГКБ) с последующим переводом в отделение оториноларингологии. При осмотре отмечался птоз правого века. Состояние тяжелое, обусловленное воспалительным процессом и тромбозом.

По результатам УЗИ почек и надпочечников отмечены эхографические признаки диффузных изменений паренхимы почек.

По результатам КТ-исследования придаточных пазух носа с контрастированием от 24.10.2019 выявлено мягкотканное образование верхних отделов правой глазницы, оттесняющее внутреннюю прямую мышцу глаза, с отеком зрительного нерва. Отмечено наличие патологического содержимого с интракраниальным распространением воспалительного процесса и формированием жидкостного компонента, окруженного капсулой, в области прямой извилины лобной доли справа. Обнаружены признаки кистозно-полипозной трансформации левой верхнечелюстной пазухи, а также признаки тромбоза кавернозного синуса и внутренней сонной артерии.

Учитывая данные КТ-исследования, а также отсутствие положительной динамики со стороны интракраниальных структур, 25.10.2019 проведена двусторонняя эндоскопическая эндоназальная этмоидотомия.

По результатам МРТ головного мозга от 05.11.2019 выявлена МР-картина формирующегося абсцесса правой лобной доли, а также снижение кровотока в правой внутренней сонной артерии.

По данным КТ-исследования от 06.11.2019 отмечено тотальное заполнение патологическим содержимым решетчатых и клиновидных пазух; субтотальное — лобных пазух и незначительное количество содержимого в верхнечелюстных пазухах.

07.11.2019 была проведена биопсия слизистой оболочки носа. Морфологическая картина соответствует гнойному синуситу. Данные результаты биопсии позволяют исключить болезнь Вегенера.

По результатам МРТ головного мозга от 13.11.2019 отмечена МР-картина лакунарного инфаркта в задних отделах правой лобной доли.

По заключению невролога от 15.11.2019 установлен диагноз: Тромбоз кавернозного синуса; артериальный ишемический инсульт вследствие тромбоза внутренней сонной артерии справа, глазной артерии справа. Офтальмоплегия, частичная атрофия зрительного нерва, диабетическая ретинопатия. Перенесенный риносинусит, осложненный множественными абсцессами головного мозга.

При динамическом наблюдении по данным МРТ головного мозга отмечена положительная динамика в виде исчезновения одного абсцесса и уменьшения в размерах другого.

Согласно результатам консультации гематолога проводилась антикоагулянтная терапия нефракционированным гепарином. В дальнейшем ребенок был переведен на дальтепарин натрия с достижением целевой гипокоагуляции (анти-Ха-активность — 0,63 ЕД/мл).

По результатам бактериального посева из очага инфекции выделен MRSE. Рекомендована антибактериальная терапия цефепимом (6 г/сут в/в капельно), ванкомицином (2 г/сут в/в капельно) под контролем уровня креатинина и С-реактивного белка в динамике.

15.11.2019 девочка выписана домой в удовлетворительном состоянии на продолжении антикоагулянтной терапии дальтепарином натрия под наблюдение педиатра, гематолога, невролога и эндокринолога по месту жительства.

27.01.2020 девочка поступила в МДГКБ для планового лечения. При поступлении предъявляла жалобы на затруднение носового дыхания, насморк и птоз справа.

По результатам осмотра отмечалось ограничение движения глазного яблока справа, но по сравнению с состоянием на ноябрь 2019 г. — с улучшением. Глазная щель справа закрыта полностью. При пальпации верхнемедиального угла правого глаза отмечается инфильтрат. На коже в этой области определяется свищ (под корочкой). На антикоагулянтной терапии достигнута целевая гипокоагуляция. 30.01.2020 было проведено иссечение свища верхнего века справа, а также эндоназальная эндоскопическая ревизия околоносовых пазух. Проведено меди-

каментозное лечение дальтепарином натрия в объеме 5000 МЕ подкожно 2 раза в сутки. По окончании терапии анти-Ха-активность плазмы составила 0,68 ЕД/мл.

07.02.2020 девочка выписана домой в удовлетворительном состоянии с рекомендациями: домашний режим в течение 7 дней, контрольный осмотр по месту жительства через 7 дней, исключение физической нагрузки на 1 мес. Показано продолжение антикоагулянтной терапии в прежней дозе не менее 3 мес.

Заключение. При сахарном диабете возможно развитие состояния декомпенсации, что может привести к смерти в результате быстро прогрессирующих осложнений. Так, по статистике, тромбоэмболия сосудов головного мозга обусловливает 15% смертей у лиц с сахарным диабетом, хотя проявления микроангиопатии при сахарном диабете 1-го типа на первый план выходят редко.

Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром

Доброток А.В., Русакова В.А. Научный руководитель: Ларина Л.Е., к.м.н., доцент

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

Актуальность. Первичные иммунодефицитные состояния (ПИД) — это генетически детерминированные заболевания, связанные с дефектами одного или нескольких компонентов системы иммунитета, а именно клеточного и гуморального иммунитета, фагоцитоза, системы комплемента.

Частота встречаемости ПИД составляет от 1:1000 до 1:5000000 в зависимости от формы. К настоящему времени известны более 140 молекулярно-генетических дефектов, приводящих к стойким иммунным дисфункциям.

Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром (АЛПС) — генетически обусловленное заболевание, характеризующееся иммунной дисрегуляцией вследствие потери контроля над лимфоцитарным гомеостазом из-за нарушения апоптоза. В настоящий момент в мировой литературе описано более 500 пациентов с диагнозом АЛПС. 75% случаев приходится на дефект гена FAS-рецептора и FAS-лиганда. Остальные могут быть связаны с дефектами генов CASP10, CASP8, FADD, PRKCD, кодирующих белки сигнальных путей апоптоза.

Клинический случай. Пациент А.И., 2 года, 10.10.2019 впервые поступил в отделение гематологии Морозовской детской городской клинической больницы (МДГКБ) с жалобами на сыпь, вялость, носовое кровотечение.

Anamnesis vitae: от 3-й беременности (1-я — девочка, здорова; 2-я — девочка, здорова), протекавшей без осложнений. 3-и роды в срок, самостоятельные. Масса при рождении — 3450 г, длина — 54 см, APGAR — 8/9 баллов. На первом году жизни рос и развивался по возрасту.

Перенесенные заболевания: ветряная оспа в 2 мес жизни, обструктивный острый бронхит, гнойный отит, буллезный отит, лимфаденопатия с 04.2019, ОРВИ, герпетическая инфекция с 09.2019. Наследственность не отягощена. Аллергия на амоксициллин. Хронические заболевания родители отрицают.

Anamnesis morbi: с 6 мес жалобы на лимфаденопатию, неоднократно находился на стационарном лечении в связи с рецидивирующими инфекционными заболеваниями. В ДГКБ \mathbb{N}^{0} 9 им. Г.Н. Сперанского установили повышение содержания дважды негативных Т-лимфоцитов

(NCRab+CD3+CD4-CD8-) до 12,6% (N — до 6%), общий витамин $\rm B_{12} = 10590$ пг/мл (N — 180-914 пг/мл), гипергаммаглобулинемия IgA 1590 мг/дл (N — 14,0-92,0 мл/дл), IgG 13620 мг/дл (N — 275-1020 мг/дл).

С 19.09.2019 по 28.09.2019 госпитализирован в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева с подозрением на ПИД. Рассматривался диагноз АЛПС, однако мутации в гене FAS не были выявлены. Выписан с рекомендацией проведения панельного секвенирования.

Вечером 09.10.2019 у ребенка появилась петехиальная сыпь на нижних конечностях.

10.10.2019 экзантема распространилась на туловище, шею и лицо. Отмечены единичные мелкие экхимозы на бедрах и голенях. Появились кровотечение из носа и кровоточивость десен, которые купировались самостоятельно. В этот же день госпитализирован в МДГКБ. При объективном обследовании выявлена лимфаденопатия поднижнечелюстной, переднешейной, заднешейной, подмышечной групп. Лимфоузлы размером до 1 см. В области шеи болезненные при пальпации. На слизистой полости рта геморрагии. Печень увеличена, нижний край гладкий. По данным УЗИ органов брюшной полости от 11.10.2019: эхографические признаки гепатоспленомегалии, мезентериальной лимфаденопатии.

Лабораторные исследования указывают на постгеморрагическую анемию 1-й степени: эритроциты — 3.58×10^{12} /л, HGB — 92 г/л, RDW 18.1%, анизоцитоз +, микроциты ++, гипохромия +++, относительное количество Rt — 5.21%. Прямая и непрямая пробы Кумбса отрицательные. В миелограмме увеличение клеток эритроидного ростка и снижение лейкоэритробластического отношения. В клиническом анализе крови: тромбоцитопения $1-6\times 10^9$ /л, лимфоцитарный лейкоцитоз и нейтропения. В биохимическом анализе крови: гипериммуноглобулинемия (IgG — 1145 мг/дл, IgA — 134.1 мг/дл), цианокобаламин — более 1500 пг/мл. IgG к Herpes simplex Virus 1, антитела к Epstein — Barr virus EA, IgG к Chlamidia Virus Virus

Проведена гемостатическая терапия: этамзилат 250 мг/сут. На фоне терапии внутривенным иммуноглобулином (ВВИГ), а именно иммуноглобулин человека нормальный 2 г/кг/курс, клинико-гематологического эффек-

та не отмечено. По результатам миелограммы данных за дебют гемобластоза не получено, начата пероральная терапия преднизолоном 3 мг/кг/сут. На 20-й день терапии достигнута клинико-гематологическая ремиссия. Ребенок выписан 02.11.2019 в удовлетворительном состоянии. Рекомендовано продолжить прием преднизолона до 30.11.2019 под контролем гематолога по месту жительства.

24.01.2020 повторное поступление МДГКБ. Экстренная госпитализация в отделение реанимации и интенсивной терапии в связи с тяжелой аутоиммунной гемолитической анемией (эритроциты — 1,58×10¹²/л, НGВ — 49 г/л, прямая и непрямая пробы Кумбса положительные, гипербилирубинемия за счет прямой и непрямой фракций, повышение активности лактатдегидрогеназы и концентрации ферритина, в миелограмме увеличение клеток эритроидного ростка и снижение лейкоэритробластического отношения).

Жалобы на субфебрилитет, кашель в течение 2 нед, иктеричность кожных покровов, потемнение мочи. По данным УЗИ органов брюшной полости от 27.01.2020: эхографические признаки гепатоспленомегалии, деформации желчного пузыря, портальной лимфаденопатии. В клиническом анализе крови: тромбоцитоз, лимфоцитарный лейкоцитоз, нейтропения. В биохимическом анализе крови: гипериммуноглобулинемия (IgG — 1859 мг/дл, IgA — 163,2 мг/дл), цианокобаламин — более 2000 пг/мл, IgG к Herpes simplex virus 1, антитела к Epstein — Barr virus EA, IgG к Chlamidia pneumoniae отрицательные.

За время наблюдения на фоне лечения ВВИГ (иммуноглобулин человека нормальный $1\, \Gamma/\kappa \Gamma/\kappa pc$ — $2\, \kappa ypca)$, пульс-терапии дексаметазоном $0,5\, m\Gamma/\kappa \Gamma$ и метилпреднизолоном $10\, m\Gamma/\kappa \Gamma$ $2\, p/д$ в течение $4\, дней$ с последующей терапией преднизолоном $2\, m\Gamma/\kappa \Gamma/cy\tau$, гемотрансфузий эритроцитарной взвесью $25.01,\ 01.02\$ и $05.02.2020\$ состояние улучшилось. При выписке HGB — $128\, \Gamma/\pi$, явления гемолиза купированы (кожные покровы светло-розовые, моча светлая). Выписан $15.02.2019\$ в удов-

летворительном состоянии. Рекомендовано продолжить прием преднизолона до 03.04.2020.

Заключение. Состояние пациента соответствует критериям диагностики АЛПС:

- персистирующее увеличение периферических лимфатических узлов в 3 и более группах и/или гепатоспленомегалия (с 6 мес жалобы на лимфаденопатию поднижнечелюстной, переднешейной, заднешейной, подмышечной групп, гепатоспленомегалия);
- аутоиммунные гемоцитопении и/или другие аутоиммуные нарушения (24.01.2020 госпитализация в связи с тяжелой аутоиммунной гемолитической анемией);
- повышение уровня иммуноглобулинов сыворотки крови (с 11.10.2019 гипериммуноглобулинемия IgG и IgA);
- содержание (более 6%) двойных негативных Т-лимфоцитов в периферической крови (ДНТ — до 12,6%);
- повышение уровня цианокобаламина в крови (с 11.10.2019 более 1500 пг/мл).

Отсутствие дефектов в гене FAS не исключает наличие мутации в других причинно-значимых генах, подтверждающих АЛПС. Рекомендовано проведение панельного секвенирования.

АЛПС требует как можно более ранней диагностики, начала лечения и профилактики, а также повышенной настороженности врача к прогрессированию и утяжелению заболевания. Необходимы наблюдения педиатра, гематолога, иммунолога с обязательным исследованием гемограммы и реакции Кумбса. Следует соблюдать охранительный режим (избегать травм, переохлаждений, инсоляции, ОРВИ), уделять особое внимание профилактике рецидивов гемолиза при возникновении инфекционных осложнений.

Исключается прием препаратов, блокирующих функции тромбоцитов (препараты салициловой кислоты, пиразолидоновых производных, гепарина, пентоксифиллина).

Вакцинация проводится в период длительной ремиссии.

Ранняя диагностика диастематомиелии в сочетании с множественными пороками развития у новорожденного ребенка

Егорская А.Т., Кривдина Н.В., Егорская Л.Е., Цыганова Ю.А. Научный руководитель: Шуткова А.Ю., к.м.н.

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Нижний Новгород, Российская Федерация ГБУЗ НО ГБУЗ НО «Детская городская клиническая больница №1», Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. Диастематомиелия (ДМ) — тяжелый врожденный порок развития (ВПР) спинного мозга (СМ), характеризующийся его удвоением и мозаичными двигательными, чувствительными, трофическими и тазовыми нарушениями в сочетании с аномалиями и пороками развития позвоночника, нижних конечностей, кожи и внутренних органов; своевременно не диагностируется из-за слабой клинической выраженности на 1-м году жизни.

Клинический случай. В январе 2020 г. в Детской городской клинической больнице № 1 г. Нижнего Новгорода обследована новорожденная девочка С. (4 дня).

Проведена оценка соматического, неврологического статусов по стандартным методикам, результатов клинико-лабораторных и инструментальных обследований:

ультразвукового исследования брюшной полости (УЗИ ОБП), магнитно-резонансной томографии (МРТ) и компьютерной томографии (КТ) позвоночника.

Ребенок от 3-й беременности на фоне рецидивирующей герпетической инфекции, повторных вирусных инфекций в 1, 2, 3-м триместрах, гестационного сахарного диабета, анемии, отеков, многоводия. Роды в срок путем экстренного кесарева сечения (косое положение плода). Масса тела при рождении — 3280 г, длина — 52 см, оценка по шкале APGAR — 6/8 баллов. Спонтанное дыхание с 4-й мин жизни после санации верхних дыхательных путей, тактильной стимуляции, дачи 0₂ через маску, со 2-х сут желтуха. При осмотре: состояние средней степени тяжести, иктеричность кожных покровов, на коже спины в области грудного отдела сосудистое

пятно, наклон головы влево, уплощение лица в области нижней челюсти слева, укорочение левой ноги на 5 мм, гипотрофия левой голени, бедра, варусная деформация и укорочение левой стопы на 1 см, ограничение разведения бедер до 80 градусов. Мышечный тонус переменный. Рефлексы новорожденных снижены. ЧДД — 40/ мин, ЧСС — 110/мин. Нейросонография: гипоксическиишемические изменения головного мозга. УЗИ ОБП выявило spina bifida в грудном отделе, подковообразную почку. МРТ позвоночника: аномалии развития нотохорды и спинного дизрафизма — ДМ 2-го типа, фиксированный СМ, субдуральная ликворная подушка в грудном отделе позвоночника, аномалии развития тел позвонков и spina bifida нижнегрудного отдела позвоночника. КТ позвоночника: нарушение сегментации Th7-Th12. частичная сакрализация L5 слева и его частичная конкресценция с S1 слева, spina bifida posterior Th7-Th12, L5-S4. Таким образом, выставлен заключительный диагноз: Неонатальная желтуха; множественные ВПР СМ, костно-мышечной системы и внутренних органов: ДМ 2-го типа, фиксированный СМ, аномалии количества и дифференцировки позвонков, укорочение левой нижней конечности, варусная деформация левой стопы; подковообразная почка. Консервативное лечение неонатальной желтухи с положительной динамикой. Ребенок в удовлетворительном состоянии выписан домой (11 койко-дней) под наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, нейрохирурга, нефролога; показана консультация генетика.

Заключение. При наличии дизрафических признаков у новорожденного показана оценка неврологического статуса, проведение УЗИ, КТ, МРТ для выявления ДМ и сочетанных с ней скрытых ПР позвоночника и внутренних органов. Ранняя диагностика ДМ позволяет врачам разных специальностей (нейрохирург, невролог, ортопед, нефролог) выбрать тактику и сроки лечения для предотвращения развития неврологического дефицита и инвалидизации, ухудшающих качество жизни.

Клинический случай пароксизмальной формы фибрилляции предсердий, пароксизмальной желудочковой тахикардии у ребенка с множественной сопутствующей патологией

Заваркина А.А.

Научные руководители: Тетерина Л.В. врач-кардиолог; Варламова Т.В. к.м.н., доц.

ФГБОУ ВО «Петрозаводский государственный университет», Петрозаводск, Российская Федерация ГБУЗ РК «Городская детская поликлиника №2», Петрозаводск, Российская Федерация ГБУЗ РК «Детская республиканская больница», Петрозаводск, Российская Федерация

Актуальность. Аритмии детского возраста остаются актуальной проблемой здравоохранения, так как, несмотря на значительный прогресс в лечении данных пациентов, остаются одной из основных причин развития сердечной недостаточности и внезапной детской смерти.

Клинический случай. Пациентка А., 15 лет, наблюдается у детского кардиолога Городской детской поликлиники №2 (ГДП №2) г. Петрозаводска по основному диагнозу: Пароксизмальная форма фибрилляции предсердий. Пароксизмальная желудочковая тахикардия. Состояние после операции электрофизиологического исследования, точечная радиочастотная абляция правого перешейка, точечная радиочастотная абляция очагов эктопических предсердных тахикардий правого предсердия от 07.04.2017. Осложнение: Хроническая сердечная недостаточность IIA. Сопутствующий: Состояние после оперативной коррекции врожденного порока сердца: ушивание дефекта межжелудочковой перегородки (ДМЖП), имплантация двухкамерного электрокардиостимулятора (ЭКС) атриовентрикулярная блокада (АВ-блокада) 2-й степени, Мобиц 2, в условиях искусственного кровообращения (ИК) от 06.07.2009, реимплантация 10.06.2019. Состояние после операции пластики аорто-правожелудочковой фистулы синтетической заплатой от 19.04.2016. Синдром дисплазии соединительной ткани. Вегетососудистая дистония пубертатного периода. Синдром внутричерепной гипертензии, компенсация. Нестабильность шейного отдела позвоночника. Левосторонний сколиоз грудопоясничного отдела позвоночника 1-й степени Spina bifida posterior S1. Болезнь Келлера 1. Нарушение аккомодации. Миопия слабой степени OU. Вторичный хронический пиелонефрит, вне обострения. Почечная недостаточность 0-й степени. Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь 3-й степени, вне обострения.

По данным анамнеза, первые признаки основного заболевания проявились в возрасте 3 мес (2006 г.), в виде синкопального состояния, сопровождались цианозом губ, носогубного треугольника, подсчет частоты сердечных сокращений (ЧСС), регистрация ЭКГ не проводились. Сонографически выявлен перимембранозный дефект межжелудочкой перегородки (ДМЖП).

В 3 года (2009 г.) при обследовании выявлены нарушения ритма: предсердная тахикардия, АВ-блокада 2-й степени.

В 2009 г. в Национальном медицинском исследовательском центре сердечно-сосудистой хирургии имени А.Н. Бакулева (НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева) проведено оперативное лечение: ушивание ДМЖП, имплантация двухкамерного ЭКС. Послеоперационный период осложнен: пневмония. Результат проведенного лечения: работа ЭКС эффективна, резидуальный ДМЖП без перегрузок сердца и легочной гипертензии.

В начале 2016 г. обследована в Детской городской больнице №1 г. Санкт-Петербурга, выявлено наличие гемодинамически значимой аорто-правожелудочковой фистулы, рекомендовано оперативное лечение в Федеральном центре высоких медицинских технологий (ФЦВМТ) г. Калининград.

19.04.2016 проведено оперативное вмешательство: пластика аорто-правожелудочковой фистулы синтетической заплатой в условиях искусственного кровообращения. Послеоперационный период осложнен: обильное отделяемое по дренажам, взята в операционную, проведена ревизия средостения. В правой плевральной полости обнаружен старый временный электрод, удален, дренажи промыты. В послеоперационном периоде отмечались нарушения ритма: трепетание предсердий в течение нескольких минут, без субъективных жалоб, купировались

самостоятельно, неоднократно носовые кровотечения. Спустя неделю проведено тестирование ЭКС: кратковременный эпизод трепетания предсердий, включена частотно-адаптивная стимуляция. Проведена коагуляция сосудов в зоне Киссельбаха с 2 сторон. 28.04.2016 в стабильном состоянии выписана из стационара.

19.05.2016 поступила в кардиоревматологическое отделение Детской республиканской больницы (КРО ДРБ) г. Петрозаводска с жалобами на острую боль в грудной клетке слева (проснулась от боли), госпитализирована. По результатам СКТ выявлены поствоспалительные изменения органов грудной полости: плевродиафрагмальные, плевроперикардиальные спайки с обеих сторон. ЭКГ — ритм ЭКС с постоянной стимуляцией предсердий. Проводилась консервативная терапия с положительной динамикой, болевой синдром купирован. Эхо-КС — полости сердца не расширены, дополнительных образований на электродах нет, сократительная функция удовлетворительная. Выписана на диспансерное наблюдение (ДН) кардиолога.

В январе 2017 г. планово консультирована в НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева.

В феврале 2017 г. родители обратились в ДРБ с жалобами на ухудшение состояния ребенка — головокружение, учащенное сердцебиение, амбулаторно по результатам холтеровского мониторирования (ХМ) выявлены эпизоды пароксизмальной желудочковой тахикардии, от госпитализации родители отказались, амбулаторно повторно выполнено 4-суточное ХМ: ритм кардиостимулятора, синусовый ритм, ЧСС — от 70 до 264/мин, выявлены пароксизмы круговой желудочковой тахикардии стимулятора — 17, ЧСС — от 181 до 261/мин, пароксизмы наджелудочковой тахикардии — 12, ЧСС — от 190 до 261/мин.

Направлена на госпитализацию в НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева с основным диагнозом: Пароксизмальная форма трепетания предсердий. Пароксизмальная желудочковая тахикардия, неэффективность работы ЭКС.

07.04.2017 в НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева проведено электрофизиологическое исследование, точечная радиочастотная абляция правого перешейка, точечная радиочастотная абляция очагов эктопических предсердных тахикардий правого предсердия. Выписана под диспансерное наблюдение по месту жительства.

В дальнейшем неоднократно поступала в КРО ДРБ для контрольного обследования и оценки работы ЭКС.

Состоит на диспансерном учете у педиатра, детского кардиолога, невролога, ортопеда, нефролога, гастроэнтеролога. офтальмолога ГЛП №2.

16.03.2018 госпитализирована в НМИЦ им. В.А. Алмазова для решения о замене ЭКС. Проведено обследование, минимальный расчетный срок службы ЭКС составляет 6 мес, в сентябре рекомендована повторная консультация.

По результатам дальнейших наблюдений и консультаций 10.06.2019 в НМИЦ им. В.А. Алмазова была проведена замена ЭКС.

14.01.2020 на приеме детского кардиолога ГДП №2 состояние удовлетворительное, стабильное без медикаментозной терапии. На ЭКГ от 28.08.2019 — ритм синусовый, самостоятельный, ЧСС — 77/мин, PQ — 0.18. ЭКГ от 06.03.2020 — ритм синусовый, самостоятельный, ЧСС — 74/мин.

Заключение. Благодаря своевременной диагностике, преемственности работы республиканских медицинских учреждений и центральных баз к настоящему моменту состояние ребенка удалось стабилизировать.

Клинический случай тяжелого течения некомпактного миокарда левого желудочка у ребенка 1 года

Карпикова К.Б., Милёхина М.Ю., Брызгалина С.Ю., Попова А.П. Научные руководители: Котлукова Н.П., д.м.н., профессор; Ларина Л.Е., к.м.н., доцент; Максимяк Л.А., к.м.н., ассистент

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

Актуальность. Некомпактный миокард левого желудочка (НМЛЖ) — первичная, генетически гетерогенная кардиомиопатия, являющаяся следствием нарушения развития сердечной мышцы на этапе эмбриогенеза. Характеризуется наличием незрелого (губчатого) миокарда с располагающимся под ним компактным слоем, повышенной трабекулярностью миокарда и наличием глубоких межтрабекулярных пространств (лакун). Заболевание может иметь дилатационный или гипертрофический фенотип, проявляться симптомами сердечной недостаточности (СН), аритмиями и эпизодами тромбоэмболий. В трети случаев возможно бессимптомное течение кардиомиопатии. Далее представлен клинический случай тяжелого генетически обусловленного НМЛЖ у ребенка 1 года.

Клинический случай. Мальчик И., 1 год 1 мес. Из анамнеза известно, что ребенок от матери 35 лет, от 1-й беременности, во время которой диагностирован гипотиреоз (получала терапию L-тироксином). При плановом ультразвуковом исследовании (УЗИ) плода на 32—33-й нед гестации выявлены увеличение размеров сердца и нарушение сердечного ритма у ребенка.

Проводилась дифференциальная диагностика между врожденным пороком сердца (коарктация аорты) и кардитом. По результатам повторного УЗИ на 34–35-й нед подтверждены дилатация обоих желудочков сердца с резким снижением их сократительной способности, признаки некомпактного миокарда. В связи с высоким риском гибели плода на 35–36-й нед гестации проведено экстренное кесарево сечение. Масса тела при рождении — 2400 г, длина — 47 см, оценка по APGAR — 5/6 баллов.

На 6-е сут жизни ребенок был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных Детской городской клинической больницы им. З.А. Башляевой, где верифицирован диагноз некомпактного миокарда обоих желудочков (соотношение некомпактного слоя к компактному 2:1) с дилатационным фенотипом. Отмечалось снижение сократительной способности сердца (фракция выброса левого желудочка (ФВЛЖ) — 50%), признаки нарушения диастолической функции ЛЖ по 1-му типу, относительная недостаточность митрального клапана тяжелой степени и трехстворчатого клапана умеренной степени, резидуальная легочная гипертензия. Клинически отмечались симптомы недоста-

точности кровообращения (НК) ІІА-Б степени. Учитывая ранний дебют заболевания, исключались врожденные пороки сердца (в том числе синдром Бланта — Уайта — Гарланда), миокардит. Был уточнен семейный анамнез: установлено, что у сестры матери имеется подозрение на наличие кардиомиопатии (не обследована), а дедушка ребенка по материнской линии умер в возрасте 40 лет от инфаркта миокарда. Это позволило заподозрить генетический характер заболевания у ребенка. Подбиралось лечение с применением инотропных препаратов (допамин, а затем дигоксин в поддерживающей дозе), каптоприла, диуретиков с целью гемодинамической разгрузки (спиронолактон, фуросемид), антиагрегантов (ацетилсалициловая кислота). Мальчик был выписан с рекомендациями продолжения назначенной терапии. Затем ребенок еще дважды планово госпитализировался для динамического наблюдения и коррекции терапии с учетом прибавки массы. Однако, несмотря на проводимое активное лечение, отмечалось дальнейшее снижение ФВЛЖ до 28%. На фоне гиперволемии в малом круге кровообращения у ребенка развивались неоднократные пневмонии, также служившие поводом для госпитализации в стационар. Подтвержден генетический характер заболевания — выявлена мутация в гене МҮН7, приводящая к патологии тяжелых цепей β-миозина.

В возрасте 7 мес жизни ребенок находился в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей». Проведено повторное генетическое исследование, подтвердившее предыдущие результаты. Выявлено также носительство генов тромбофилии (гетерозигота ITGB3 (интегрин бета-3), SERPINE1 (PLANH1) (ингибитор активатора плазминогена), гомозигота MTRR (метионин-синтаза-редуктаза). По результатам эхокардиографии (ЭхоКГ) — признаки НМЛЖ с увеличением левых отделов сердца, аневризматическое выпячивание в апикальном сегменте ЛЖ, ФВЛЖ — 20%, относительная недостаточность митрального клапана — до 3-й степени. Проведена коррекция терапии: для профилактики ремоделирования миокарда и с целью нейрогуморальной разгрузки продолжена терапия каптоприлом, а также назначен β-блокатор (карведилол). Дигоксин был постепенно отменен, диуретическая терапия продолжена в прежнем объеме. Клинически удалось достичь уменьшения проявлений НК. по ЭхоКГ — ФВЛЖ увеличилась до 37%.

Настоящая госпитализация в отделение экстренной кардиохирургии и интервенционной кардиологии

Морозовской детской городской клинической больницы состоялась в декабре 2019 г. с жалобами на одышку, отеки. При осмотре обращали на себя внимание отечный синдром (отеки в параорбитальных областях, пастозность голеней), одышка с частотой дыхания до 60/мин, имело место расширение границ относительной сердечной тупости влево (до средней подмышечной линии), глухость тонов сердца, увеличение размеров печени до +4 см по правой среднеключичной линии. На рентгенограмме органов грудной клетки имело место усиление легочного рисунка за счет венозного компонента, значительное расширение тени сердца, кардиоторакальный индекс (КТИ) — 70%. По ЭхоКГ: НМЛЖ (отношение некомпактного слоя к компактному 2,5:1) с дилатационным фенотипом (эксцентрическая гипертрофия ЛЖ, расширение полостей ЛЖ и левого предсердия), выраженная диффузная гипокинезия ЛЖ, глобальная сократимость ЛЖ снижена (ФВЛЖ — 28-30% по Тейхольцу, 35% — по Симпсону), относительная недостаточность митрального клапана тяжелой степени и трикуспидального клапана умеренной степени, расчетное давление в правом желудочке (ПЖ) — 50-52 мм рт. ст. (норма — 25 мм рт. ст.), расширение легочной артерии. В стационаре была усилена диуретическая терапия, на фоне чего удалось добиться положительного клинического эффекта в виде купирования отечного синдрома, сокращения размеров печени. В стабильном состоянии ребенок был выписан с рекоменлациями продолжения назначенного лечения и наблюдения в динамике.

Заключение. Настоящим описанием хотелось продемонстрировать вариант тяжелого течения первичной кардиомиопатии — НМЛЖ. Заболевание обусловлено патологией тяжелых цепей β-миозина на фоне мутации в гене МҮН7, что привело к развитию выраженной дилатации полостей сердца и систолической дисфункции уже во внутриутробном периоде. Ребенок требует регулярного наблюдения и коррекции терапии в условиях крупных многопрофильных стационаров, отмечается недостаточная эффективность базисного кардиологического лечения, сохраняется тяжелый прогноз. Выявление кардиомиопатии с ранним дебютом является показанием для генетического обследования с последующим консультированием ребенка и родственников относительно вопросов планирования семьи.

Синдром Иценко — Кушинга

Марьина О.И.

Научный руководитель: Лопатникова Е.Н., к.м.н., доцент

ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, Ярославль, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Иценко — Кушинга — комплекс клинических симптомов, возникающих вследствие избытка глюкокортикоидов. По данным американских исследователей, синдром Кушинга чаще всего вызывается экзогенным поступлением глюкокортикоидов. Эндогенная причина встречается редко и в 90% случаев развивается в 25–40 лет. Ежегодная заболеваемость эндогенным синдромом Кушинга составляет 13 случаев на 1000 000 человек. Из этого числа 70% случаев вызваны АКТГ-продуцирующей опухолью гипофиза (кортикотропинома, болезнь Иценко — Кушинга), 15% случаев — АКТГ-продуцирующей опухолью иной локализации и 15% случаев — опухолью надпочечника. Заболеваемость

среди детей составляет 0,2 случая на 1000000 человек в год.

Клинический случай. Пациентка М., 14 лет, поступила в эндокринологическое отделение Областной детской клинической больницы г. Ярославля с жалобами на увеличение веса, задержку роста и полового развития, частые головные боли, повышенное артериальное давление, периодические боли в области спины.

Anamnesis morbi: С раннего возраста отмечается гипертрихоз конечностей, спины. Впервые обследована эндокринологом по месту жительства в возрасте 12 лет в связи с выраженным гипертрихозом; на момент осмотра эндокринной патологии не выявлено. С 12 лет у ребен-

ка отмечается отставание в росте, появление выраженных головных болей, прогрессивный набор массы тела, повышение артериального давления. Обследована неврологом в условиях стационара, установлен диагноз: вегетососудистая дистония, мигренеподобный синдром по гипертоническому типу, получала симптоматическую терапию.

В марте 2019 г. — компрессионный перелом позвоночника (Th4, Th7), возникший при падении с высоты собственного роста. В июле 2019 г. обследована в эндокринологическом отделении по месту жительства. В гормональном профиле отмечались повышение уровня кортизола (723 нмоль/л), нарушения ритма секреции кортизола (20,00-747,3 нмоль/л), по результатам перорального глюкозотолерантного теста выявлено нарушение толерантности к глюкозе (5,9-10,6-12,2-9,6), по данным офтальмологического осмотра — ангиопатия по гипертоническому типу, установлен диагноз: Болезнь Иценко — Кушинга (?), стероидный диабет, симптоматическая артериальная гипертензия. Специфического лечения не получала. По представленным выпискам по месту жительства уровень АКТГ не исследован, МРТ головного мозга не проводилась. В ноябре 2019 г. при обследовании рост составлял 140 см (SDS -3,35), отмечалось перераспределение подкожно-жировой клетчатки по абдоминальному типу, климактерический горбик, выраженный матронизм, задержка полового развития, умеренная артериальная гипертензия. По данным рентгенденситометрии выявлено значительное снижение костной плотности (z-score — 4,8), отмечалась задержка костного возраста (костный возраст составлял 11,5 лет при паспортном возрасте 14 лет). По данным МСКТ органов брюшной полости выявлено объемное образование левого надпочечника (клинически кортикостерома). На основании выраженной задержки роста, клинической картины гиперкортизолизма, данных гормонального профиля (повышение уровня кортизола в утреннее (699 нмоль/л) и вечернее (515 нмоль/л) время, снижение уровня АКТГ (1 пг/мл), данных УЗИ, МСКТ надпочечников (аденома левого надпочечника)) установлен диагноз «синдром Иценко — Кушинга» и рекомендовано проведение оперативного лечения.

В декабре 2019 г. проведена левосторонняя лапароскопическая адреналэктомия. Гистологически опухоль соответствовала аденоме с высокой функциональной активностью. В послеоперационном периоде получала терапию препаратами глюкокортикоидов с постоянным снижением дозы.

Заключение. Вследствие большой разнонаправленной группы симптомов и редкой встречаемости данной патологии у детей возникают трудности в диагностике и постановке правильного диагноза, что влечет за собой ухудшение состояния пациента, развитие осложнений и уменьшение шансов на выздоровление.

Клинический пример: синдром глюкозо-галактозной мальабсорбции

Мещанинова Н.В., Бондаренко Д.А., Матиева Д.В. Научные руководители: Анушенко А.О.; Шилова М.М., к.м.н., доцент

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

ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Глюкозо-галактозная мальабсорбция — редкое обменное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, проявляющееся нарушением всасывания глюкозы и галактозы в тонком кишечнике и, как следствие, тяжелым течением с первых дней жизни с осмотической диареей и гипогидратацией. Нарушение всасывания глюкозы и галактозы обусловлено дефектом натрий-глюкозного котранспортера 1-го типа, который обеспечивает активный транспорт глюкозы и структурно сходной с ней галактозы из просвета тонкой кишки в энтероциты. Кроме того, натрий-глюкозный котранспортер-1 способствует реабсорбции глюкозы в проксимальных канальцах почек. Трудность диагностики обусловлена редкой встречаемостью данной патологии и большим количеством заболеваний, протекающих с синдромом мальабсорбции.

Клинический случай. Ребенок X., 5 лет 11 мес, от близкородственного брака (мать и отец — двоюродные брат и сестра). Из анамнеза известно, что у ребенка на грудном вскармливании с рождения после каждого кормления жидкий, водянистый, периодически жирный стул. В связи с чем в возрасте 1 мес последовательно переведен на безлактозные смеси, среднецепочечные триглицериды, соевую смесь. Постоянно получал ферментотерапию, антибактериальную терапию. С 8 мес переведен на парентеральное питание, энтерально получал безмолочную смесь, за счет чего отмечалось незначительное клиническое улучшение.

В 11 мес впервые поступил в гастроэнтерологическое отделение. При осмотре состояние тяжелое, жалобы на отсутствие прибавки в массе, частый жидкий непереваренный стул до 10 раз, раздражительность, капризность, беспокойство после еды, выраженное вздутие живота. Лихорадка, интоксикация, выраженность кишечного синдрома и белково-энергетическая недостаточность. На фоне проведенной инфузионной терапии появились изменения: ребенок прибавлял в массе, купировалась воспалительная активность, но выраженность кишечного синдрома и функциональные расстройства сохранялись. В ходе комплексного обследования были исключены целиакия, муковисцидоз, анэндокриноз кишечника, аминоацидопатии. Учитывая гистологическое заключение, высокие титры аутоантител, наличие аллергического компонента, полностью исключить аутоиммунное поражение кишечника не представлялось возможным, в связи с чем ребенку назначены глюкокортикостероиды из расчета 1 мг/кг внутривенно с переходом на пероральный прием — с умеренной положительной динамикой.

На основании данных осмотра, отсутствия выраженной положительной динамики на фоне проводимой терапии, органической патологии и гистологических изменений, наличия нефрокальциноза, а также консультаций диетолога, генетика, нефролога нельзя исключить течение глюкозо-галактозной недостаточности. Из рациона исключили продукты, содержащие глюкозу, сахарозу,

галактозу и лактозу. На 4-е сут от начала диеты отмечалась выраженная положительная динамика: частота стула сократилась до 5 раз, а через неделю — до 1-2 раз. Стул оформленный, вздутие и газообразование купировались. Учитывая положительную динамику, улучшение общего состояния, нормализацию эмоционального фона, купирование кишечного синдрома, объемы парентерального питания постепенно уменьшены до полной отмены, на фоне чего общее состояние ребенка оставалось стабильным, в массе постепенно прибавлял, кишечный синдром отсутствовал. Затем начато снижение дозы глюкокортикостероидов до полной отмены. С 11 мес на фоне подобранной диеты сохранял клинико-лабораторную ремиссию.

Настоящая госпитализация в нефрологическое отделение НМИЦ здоровья детей в возрасте 5 лет 11 мес в связи с гиперкальциемией. С целью замедления прогрессирования нефрокальциноза назначена терапия — цитратная смесь. Переведен в гастроэнтерологическое отделение. При осмотре: масса — 21,3 кг, рост — 116,3 см (SDS +0,5). Физическое развитие среднее, гармоничное. ИМТ — 15,75, SDS ИМТ +0,2. Живот выступающий, при

пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах. Стул оформленный и кашеобразный, 1–3 раза в день, без патологических примесей. Проведен глюкозотолерантный тест, результат которого соответствует плоской сахарной кривой, что не исключает мальабсорбцию глюкозы. В результате молекулярно-генетического исследования в экзоне 15-го гена SLC5A1 выявлен нуклеотидный вариант c.1916del (chr22:32506121del; NM_000343.3) в гомозиготном состоянии. Нуклеотидный вариант описан в Международной базе данных HGMD professional у пациентов с глюкозо-галактозной мальабсорбцией. Согласно базе данных ОМІМ, мутации в гене SLC5A1 описаны у пациентов с глюкозо-галактозной мальабсорбцией (ОМІМ #606824), наследуемой по аутосомнорецессивному типу.

Заключение. Сочетание синдрома мальабсорбции глюкозы, галактозы, сахарозы и лактозы, нефрокальциноза и положительной динамики на фоне элиминационной диеты позволило сузить диагностический поиск и своевременно поставить диагноз, впоследствии подтвержденный молекулярно-генетическим исследованием. Прогноз благоприятный.

Всегда ли фармакорезистентная эпилепсия просто эпилепсия?

Никитская А.С., Митрофанова В.Д., Верещак Д.П. Научный руководитель: Соболев В.Б.

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

Актуальность. Синдром Хаберленда — крайне редкий нейрокожный синдром из группы факоматозов. Впервые данный синдром был описан в 1970 г. Хаберлендом и Перу, и на данный момент в профессиональной литературе представлено порядка 60 случаев, среди которых только у половины были эпилептические приступы. Основными клиническими критериями этого синдрома являются: 1) односторонние липоматозные кожные новообразования; 2) алопеция; 3) ипсилатеральные офтальмологические и неврологические пороки развития; 4) другие висцеральные пороки в виде коарктации аорты, опухолей челюсти, костных кист.

Клинический случай. В клинику г. Москвы для обследования в связи с наличием фармакорезистентных эпилептических приступов поступил пациент 5 лет (11.07.2012 г.р.). Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в І триместре. С рождения наблюдается кардиологом с диагнозом «коарктация аорты». Среди висцеральных аномалий развития диагностированы: 1) аномалия развития почек — тазовые почки; 2) опухоль нижней челюсти. Очаговые длительные эпилептические приступы в виде стереотипных моторных тонических движений появились в возрасте 3 мес. Попытка подбора терапии эпилепсии в течение нескольких лет безуспешна. Были использованы этосуксимид, руфинамид, клобазам. вальпроевая кислота, карбамазепин и окскарбазепин, топирамат в стандартных для возраста ребенка дозировках. На момент обследования получал леветирацетам 1000 мг/сут. В ходе лечения эпилепсии было обращено внимание на кожные образования, был заподозрен факоматоз, в связи с чем ребенок был консультирован дерматологом. Была выполнена биопсия образований кожи для подтверждения предполагаемого диагноза.

По результатам биопсии определенны очаговый фиброз кожи, повышенное количество подкожного жира, распространяющегося в верхнюю ретикулярную дерму. При осмотре выявлены стигмы дизэмбриогенеза: череп асимметричный, лицевые дисморфии, бородавчатые образования в области верхних век (липоматозная гамартома века справа), нарушенный рост ресниц справа, визуализируется эпибульбарный дермоид (в виде очагового периферического помутнения роговицы — зрение на уровне светоощущения), участки линейной гиперпигментации на коже конечностей, туловища, подкожная липома в лобной области справа. Имеют место умственная и речевая задержка, дистоническая разгибательная установка стоп, мышечный тонус со склонностью к гипотонии. При проведении МРТ выявлена атрофия с ангиоматозом и полимикрогирией в правом полушарии. Видео-ЭЭГ показало стереотипные очаговые моторные тонические приступы без зоны инициации на ЭЭГ.

Таким образом, фенотипически и клинически у данного пациента определяются следующие диагностические критерии синдрома Хаберленда (диагностические критерии Моод для ЕССL): 1) офтальмологические расстройства (хористома роговицы); 2) кожные поражения (подкожная липома в лобно-височной области, узловые кожные поражения на веках); 3) поражения других органов (коарктация аорты, опухоль нижней челюсти); 4) расстройства центральной нервной системы (атрофия с ангиоматозом и полимикрогирией в правом полушарии), что позволяет на основании вовлечения 3 систем с двумя и более основными критериями поставить диагноз «синдром Хаберленда».

Заключение. Данный клинический случай является ярким примером того, что любое резистентное к стандартной терапии заболевание у ребенка требует углубленного

и нестандартного обследования маленького пациента. При наличии множества отклонений и неочевидности диагноза должна быть проведена консультация не только врача-генетика с хромосомным и генетическим анализом, но

и консультация специалиста по орфанным заболеваниям, так как не всегда, даже имея на руках данные генетического исследования, можно точно поставить такой сложный наследственный диагноз, как «синдром Хаберленда».

Острый миелит инфекционной этиологии как причина синдрома острого вялого паралича в детском возрасте

Омельченко С.В., Турчинец А.М., Русскин В.О. Научный руководитель: Холин А.А., д.м.н., профессор

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

Актуальность. Одним из важнейших этапов принятой в 1988 г. ВОЗ Программы ликвидации полиомиелита являлось проведение надзора за синдромом острого вялого паралича. Синдром острого вялого паралича (ОВП) — это любое острое заболевание у ребенка до 15 лет с ОВП или сходное с полиомиелитом заболевание у больного любого возраста. Ряд заболеваний сопровождается развитием синдрома ОВП, в том числе инфекционные поражения периферической нервной системы и спинного мозга (вызванные полиовирусами, неполиоэнтеровирусами, герпесвирусами), синдром Гийена — Барре, острый поперечный миелит, болезни двигательного нейрона, реже — травматические невриты, нарушения кровоснабжения и опухоли спинного мозга. Выявление всех случаев заболеваний, проявляющихся синдромом ОВП, как потенциальных случаев полиомиелита требует проведения немедленного эпидемиологического расследования и является показателем эффективности системы эпидемиологического надзора и сохранения высокого уровня настороженности медицинских работников в отношении полиомиелита. Проведение дифференциальной диагностики синдрома ОВП представляет большие трудности, о чем свидетельствует следующий клинический случай.

Клинический случай. Пациентка Т. (29.12.2015 г.р.). Наследственность не отягощена. От 1-й беременности, протекавшей физиологически. Роды самостоятельные, в срок. При рождении масса тела — 3150 г, длина тела — 50 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Наблюдалась педиатром и кардиологом по поводу врожденного порока сердца (открытое овальное окно). Моторное и речевое развитие по возрасту. Вакцинирована в соответствии с Национальным календарем профилактических прививок. В 3 года 8 мес (конец августа 2019 г.) перенесла осложненную инфекцию, вызванную вирусом простого герпеса 1-го типа, получала лечение ацикловиром.

С 07.09.2019 отмечалось повышение температуры до 38 °C в течение 2 дней, кашель; была назначена антибактериальная терапия.

09.09.2019 упала с горки высотой около 1 м, на следующий день вечером подъем температуры до 38,5 °C, ночью беспокойно спала, утром появились жалобы на нарушение активных движений и чувствительности в левой руке, слабость в ногах, головокружение. Пациентка была госпитализирована в стационар, 18.09.2019 появились ограничения активных движений в проксимальных отделах правой руки, отмечался болевой синдром в левой руке. Во время пребывания в отделении дважды был жидкий стул, при исследовании кала и мазка из ротоглотки (12.09.2019) выделена РНК энтеровируса. КТ головного мозга и шейного отдела позвоночника — без патологии. КТ органов грудной полости (11.09.2019) — признаки очагово-инфильтративных

изменений обоих легких в области SX, повторная КТ (20.09.2019) — с положительной динамикой. По данным электронейромиографии (ЭНМГ) (27.09.2019) — признаков нарушения проведения по сенсорным волокнам периферических нервов верхних конечностей не получено, нельзя исключить переднероговое поражение. МРТ спинного мозга шейного отдела с внутривенным контрастированием (01.10.2019) не выявило патологии и участков накопления контрастного вещества. За ремя пребывания в стационаре с 10.09 по 08.10.2019 получала антибактериальную терапию, иммуноглобулин (в/в 1 г/кг/сут) витамин В. На фоне проводимого лечения появились движения в правой руке, стала хорошо ходить, сохранялись явления левосторонней верхней моноплегии

С 09.10 по 07.11.2019 находилась на лечении в Инфекционной клинической больнице №1 с диагнозом «острый вялый парапарез с преобладанием слева». В связи с подозрением на синдром ОВП был проведен анализ кала (02.11.2019) — патогенные энтеробактерии не обнаружены, 2 пробы на полиомиелит негативные. С 07.11 по 04.12.2019 находилась на лечении в Российской детской клинической больнице (РДКБ). По данным поверхностной и стимуляционной ЭНМГ (14.11.2019) отмечается смешанный характер нарушения электрогенеза мышц на уровне C5-Th1 слева по переднероговому типу, аксонально-демиелинизированная полинейропатия левой верхней конечности с преобладанием аксонопатии, миелинопатии правых срединного и лучевого нервов в дистальных отделах, миелинопатии правого локтевого нерва — в проксимальных отделах. По данным МРТ спинного мозга (03.12.2019) — нельзя исключить незавершенные воспалительные изменения спинной хорды. При неврологическом осмотре: асимметрия верхнего плечевого пояса за счет гипотрофии слева. ограничение объема движений в левой руке, моноплегия в дистальных отделах в правой руке — умеренное ограничение в проксимальных отделах при осуществлении активных движений кисти при сжатии кулака. Со слов мамы, отмечается положительная динамика: пациентка стала поднимать правую руку на уровень плеча и выше горизонтали, вверх, движения в кисти в значительном объеме, берет и удерживает предметы, сопротивляется при пробах с кистью. Сила мышц снижена в левой руке до 0-1 балла дистально, до 1-2 баллов проксимально, в правой руке — до 4-5 баллов в дистальных отделах. Гипотрофия мышц в области левого плеча, умеренная в области левой кисти, симптом «обсосанных пальчиков», умеренная мозаичная гипотрофия мышц ладонной поверхности, гипо-атония левой руки за счет периферического пареза (плегии). Сухожильные рефлексы слева — вызывается непостоянный рефлекс с бицепса, карпорадиальный, с трицепса не вызывается. Умеренно выраженные акрогипертермия, акрогипергидроз в левой руке. Были проведены дополнительные исследования для осуществления диагностического поиска, который включал: оптикомиелит Дейвика (однако на офтальмологическую симптоматику отсутствуют жалобы, клинические данные и заключение окулиста), другие миелиты вирусной этиологии, аутоиммунные миелиты.

Анализ ликвора (06.12.2019) — антитела к аквапорину 4 и анти-МОG в пределах референсных значений. Анализ ликвора (09.12.2019) — белок (0,84 г/л \uparrow), глюкоза (2,51 ммоль/л \downarrow), 44 лимфоцита, 38 моноцитов-макрофагов, HSV simple 1 IgG (Negative). Анализ венозной крови (09.12.2019) — HSV simple 1 IgG (Positive). Анализ ликвора (12.12.2019) — методом ПЦР энтеровирус не обнаружен, ДНК вируса Эпштейн-Барра, цитомегаловируса, вируса простого герпеса 1-го, 2-го типов в крови и ликворе отрицательны.

Получала лечение — ипидакрина гидрохлорид, АТФ с кокарбоксилазой, пульс-терапия метилпреднизолоном + физиологический раствор $\mathbb{N}^{\circ}5$ в течение 4-5 ч. Получала курс иммуноглобулина (10% иммуноглобулин

человека нормальный) в дозе 1 г/кг на курс с выраженным положительным эффектом — улучшились двигательные функции, увеличился объем активных движений в левой конечности (в проксимальных отделах, предплечье), отмечено улучшение трофики мышц, увеличение мышечной силы. Было рекомендовано введение ежемесячных курсов высокоочищенного иммуноглобулина для внутривенного введения ежемесячно 1 г/кг/курс.

27.02.2020 поступила в РДКБ с жалобами на ограничение движений в правой руке, слабость, ограничение движений в левой руке для планового обследования и продолжения лечения.

Заключение. Синдром ОВП требует проведения дифференциальной диагностики с рядом инфекционных поражений спинного мозга, с травматическими, аутоиммунными и онкологическими поражениями. Представленный клинический случай демонстрирует сложность проведения диагностического поиска, важность ранней постановки диагноза и своевременного начала терапии, что определяет исход заболевания, вызвавшего развитие синдрома ОВП, и влияет на качество жизни пациента.

Клинический случай пациента с болезнью Эрдгейма — Честера с изолированным поражением головного мозга

Русскин В.О., Турчинец А.М.

Научные руководители: Холин А.А., д.м.н., профессор; Соловьев В.Б.

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

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

Введение. Болезнь Эрдгейма — Честера — это редкое мультисистемное заболевание, характеризующееся сверхпродукцией и накоплением гистиоцитов в различных органах и тканях. Гистиоциты — это компоненты моноцитарного ростка, являющиеся тканевыми макрофагами. В типичных случаях заболевание характеризуется поражением скелета, эндокринной системы, почек, центральной нервной системы (ЦНС).

Актуальность. Точных данных о частоте встречаемости болезни Эрдгейма — Честера нет в связи с редкостью данной патологии, в мировой литературе описано около 500 больных. В большинстве случаев заболевание начинается с боли в костях, впоследствии присоединяются слабость в нижних конечностях, экзофтальм, диабет и неврологические симптомы. Данный случай демонстрирует крайне редкое проявление болезни Эрдгейма — Честера с изолированным поражением ЦНС. Стоит отметить, что симптомы поражения других систем не появились на протяжении длительного периода времени (8 лет).

Клинический случай. Ребенок от 1-й беременности. Акушерский анамнез не отягощен. Раннее развитие по возрасту.

Дебют заболевания в 2012 г. в возрасте 11 лет с генерализованного тонико-клонического приступа, находился на стационарном лечении, где было проведено МРТ-исследование и выявлено объемное образование левой височной доли, расценено как астроцитома. В дальнейшем в течение 5 лет находился на динамическом

наблюдении, 1 раз в год проводилась позитронно-эмиссионная — томография с метионином, отрицательной динамики не наблюдалось. До 2017 г. получал препараты вальпроевой кислоты в дозировке 21 мг/кг/сут. Приступы сохранялись в виде остановки активности, фиксации взора длительностью до 5-10 с частотой несколько раз в год. В дальнейшем рекомендациям не следовал, дозировку антиэпилептических препаратов не соблюдал. В августе 2018 г. отмечалась серия генерализованных тонико-клонических приступов в ответ на повышение температуры. Был госпитализирован в отделение реанимации, где состояние было стабилизировано, после чего ребенок был переведен в отделение неврологии и выписан с рекомендациями приема вальпроевой кислоты 900 мг × 2 р/сут. В октябре 2018 г. состояние ухудшилось — приступы повторялись с частотой 4 раза/сут, в связи с чем было принято решение о нейрохирургическом вмешательстве. В декабре 2018 г. было проведено хирургическое удаление объемного образования левой височной доли. По результатам гистологии от января 2019 г: картина гистоцитарного поражения головного мозга, соответствует болезни Эрдгейма — Честера. Исход хирургического лечения — IA по Engel.

Заключение. Данный клинический случай является уникальным примером изолированного поражения ЦНС при болезни Эрдгейма — Честера без проявления симптомов поражения других органов и систем с катамнезом в 8 лет.

Поражение костной системы в дебюте врожденного сифилиса. Трудности диагностики

Шахгильдян Л.Д., Смирнова Л.А. Научный руководитель: Шахгильдян С.В.

Инфекционная клиническая больница № 1, Москва, Российская Федерация ФГАОУ ВО «Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Наиболее характерными признаками врожденного сифилиса являются поражения кожи и слизистых оболочек, которые обнаруживаются уже при рождении или появляются в первые дни жизни. Однако тенденцией последних лет является течение раннего врожденного сифилиса без характерных проявлений со стороны кожи с преимущественным вовлечением опорно-двигательного аппарата, что ведет к трудностям в своевременной постановке диагноза.

Клинический случай. Пациент М., 2 мес, поступил в отделение с направляющим диагнозом «острый вялый верхний парапарез». Ребенок от II беременности, протекавшей физиологически, 2-х срочных родов. В женской консультации мать не наблюдалась. Масса тела при рождении — 3000 г, длина — 51 см. С рождения на грудном вскармливании. В роддоме выполнена вакцинация против гепатита В, ВСG. Выписан на 3-и сут в удовлетворительном состоянии.

В возрасте 1 мес отмечались локальные гиперемия и отек правого предплечья, ограничение движений в правой руке. Предположен перелом. На рентгенографии костей предплечья изменений не выявлено. Симптомы расценены как аллергическая реакция, назначена десенсибилизирующая терапия, на фоне которой выявлена незначительная положительная динамика в виде нарастания объема активных движений.

В возрасте 2 мес при сохраняющемся ограничении движений в правой руке присоединилось ограничение движений в левой. Неврологом дано направление на госпитализацию для исключения вялого пареза.

При поступлении состояние ребенка средней тяжести. Лихорадки, интоксикации не было. При осмотре выявлены ограничение движений, снижение мышечного тонуса в обеих руках при сохранных сухожильных и периостальных рефлексах. Пассивные движения в верхних конечностях болезненны. Для исключения невритического поражения проведена электронейромиография — патологии не выявлено. При рентгенографии шейного отдела позвоночника в 2 проекциях и ультразвуковом

исследовании спинного мозга шейного отдела патологии также не выявлено. Диагноз острого вялого паралича был снят.

В соматическом статусе обращала на себя внимание гепатоспленомегалия (печень +6 см, селезенка +5 см). В общем анализе крови гемоглобин — 73 г/л, эритроциты — 3.0×10^{12} /л, тромбоциты — 237×10^9 /л, лейкоциты — 10.7×10^9 /л, п/я — 3%, с/я — 27%, лимфоциты — 35%, моноциты — 13%, атипичные мононуклеары — 20%, СОЭ по Вестергрену — 45 мм/ч. В биохимическом анализе крови С-реактивный белок — 96 мг/л, АСТ — 312 Ед/л, АЛТ — 244 Ед/л. Показатели общего анализа мочи в норме.

На рентгенограмме костей предплечий — изменения структуры эпифизов обеих костей, характерное для сифилитического остеохондрита. При осмотре окулиста выявлено снижение фотореакции, зрачок Аргайла — Робертсона. Проведено обследование матери и ребенка на сифилис: положительные реакции микропреципитации, РПГА, РИБТ, РИФ, антитела класса IgM у матери и ребенка. У ребенка диагностирован ранний врожденный сифилис с вовлечением костей, печени, селезенки. Назначена противомикробная терапия пенициллином 100 000 МЕ 6 раз в день в течение 2 нед с положительной динамикой в виде исчезновения болевого синдрома, увеличения объема активных движений в руках.

Ребенок по требованию родителей выписан под амбулаторное наблюдение по месту жительства.

Заключение. Под маской вялого паралича может скрываться масса различных патологических состояний, начиная от опухолей, нарушений кровообращения и заканчивая инфекционными поражениями различной этиологии. Редкой патологией является специфическое сифилитическое поражение костей, что вызывает большие трудности в диагностике. Данный пример демонстрирует сложности постановки диагноза раннего врожденного сифилиса при отсутствии соответствующего анамнеза у матери и подчеркивает важность обследования беременных на подобную инфекцию.