

Тезисы участников XI Всероссийской конференции студентов и молодых ученых с международным участием «Педиатрические чтения»

От редакции: 12 декабря 2025 г. состоялась XI Всероссийская конференция студентов и молодых ученых с международным участием «ПЕДИАТРИЧЕСКИЕ ЧТЕНИЯ», посвященная памяти великих российских ученых-педиатров А.А. Колтыпина, Д.Д. Лебедева, П.А. Пономаревой, Н.С. Кисляк. Мероприятие проводилось в гибридном формате на базе кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Пироговского Университета при поддержке Союза педиатров России.

На конференцию было подано 147 заявок, из которых 46 прошли в финальный этап.

В рамках мероприятия были представлены устные доклады, а также постерная сессия. В ходе конференции были заслушаны научные работы по двум секциям: «Научно-исследовательские работы» и «Интересный клинический случай в практике врача-педиатра». В конференции приняли участие студенты и молодые ученые из городов России и зарубежья: Астрахани, Белгорода, Екатеринбургa, Кемеровa, Краснодарa, Курска, Минска, Москвы, Нижнего Новгорода, Санкт-Петербурга, Саранска, Саратова, Смоленска, Ташкента, Томска, Шэньчжэня.

В устной секции победителями стали:

«Научно-исследовательские работы»

I место — Валентина Сергеевна Липихина, Анна Сергеевна Долгополова, Станислав Дмитриевич Гетманов (студенты), РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Сравнительная характеристика внекишечных проявлений воспалительных заболеваний кишечника в педиатрической практике»;

II место — Анастасия Алексеевна Стрельникова, Мэй Нидалевна Буали (студенты), РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, Университет МГУ-ППИ, г. Шэньчжэнь, Китайская Народная Республика, «Аэропалинологический мониторинг как инструмент дифференциальной диагностики полинозов у детей в условиях мегаполиса (на примере г. Шэньчжэня)»;

III место — Камила Абдурайимовна Шомурадова, Носиржон Ботил угли Исмоилов (студенты), Ташкентский государственный медицинский университет, г. Ташкент, Узбекистан, «Оценка влияния системной красной волчанки на психоэмоциональное состояние подростков»;

«Интересный клинический случай в практике врача-педиатра»

I место — Альбина Джейхуновна Гусейнова, Анна Владимировна Золочевская, Виктория Сергеевна Клепикова, Марьям Агагусейн кызы Алекперли, Елизавета Никитична Ильешенко (студенты), РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «От синдрома Ивемарка до трансплантации печени: диагностический лабиринт для пациента с билиарной атрезией»;

I место — Алина Алексеевна Стадник, Ольга Ивановна Цыганова, Наталья Александровна Изотова (молодые ученые), РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет); НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва, «Кишечный камуфляж: как первичный иммунодефицит может скрываться под маской язвенного колита»;

II место — Валерия Андреевна Евдокимова (студентка), РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Редкое митохондриальное заболевание — синдром Пирсона — у ребенка»;

II место — Карина Сергеевна Зизюкина, Владислав Игоревич Материй, Арина Александровна Грязнова (студенты), РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Ранние проявления редкой формы ацидурии со знакомым названием»;

II место — Татьяна Сергеевна Егорова (молодой ученый), ОБУЗ «Областной клинический противотуберкулезный диспансер», г. Курск, «Клинический случай, сочетающий врожденную аномалию грудного лимфатического протока и туберкулезную инфекцию»;

III место — Виктория Александровна Молчанова, Владлен Александрович Плотников, Аминат Салихбековна Магандалиева, Садиг Талех оглы Фатуллаев (молодые ученые), ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева»; НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва, «Маршрут перестроен: как меняется тактика врача-педиатра при ведении пациентов с синдромом Вильямса»;

III место — Мария Сергеевна Руднева, Анастасия Сергеевна Милосердова (студентки), РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Клинический случай врожденного нарушения гликозилирования типа 1А (синдрома Жакена) у двух сиблингов»;

III место — Татьяна Алексеевна Гусева, Сергей Владимирович Кузнецов (студенты), ФГБОУ ВО ПИМУ, г. Нижний Новгород, «Клинический случай синдрома Алажилия у ребенка грудного возраста»;

III место — Эрик Каренович Шагинян, Александр Юрьевич Бабко, Мария Арамовна Хачатурян, Арина Овсеповна Овсепян (студенты), ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Клинический случай семейной средиземноморской лихорадки с аутосомно-доминантным типом наследования»;

Победители постерной секции:

«Научно-исследовательские работы»

I место — Павел Юрьевич Лукьянчук, Марина Олеговна Прохоренкова, ФГАОУ ВО ПМГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), г. Москва, «Роль биологической терапии в лечении болезни Крона тонкой кишки у детей: анализ лабораторных и эндоскопических данных»;

II место — Евгения Николаевна Тягушева, ФГБОУ ВО «Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева», г. Саранск, «Электрофизиологические особенности миокарда новорожденных детей, зачатых методом экстракорпорального оплодотворения»;

III место — Нигина Джавлановна Каттаходжаева, Ташкентский государственный медицинский университет, Ташкент, Узбекистан, «Ультрафиолетовый кросслинкинг в лечении кератоконуса у детей»;

III место — Артур Иванович Жеребцов, Светлана Николаевна Никитина, ФГБОУ ВО КемГМУ, г. Кемерово, «Клинико-параклинические данные новорожденных, перенесших антенатально контакт COVID-19»;

III место — Луиза Сиражудиновна Омарова, Мария Сергеевна Руднева, Анастасия Сергеевна Милосердова, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Влияние состояния здоровья на когнитивные и психологические особенности детей, родившихся с очень низкой и экстремально низкой массой тела»;

«Интересный клинический случай в практике врача-педиатра»

I место — Людмила Михайловна Шулико, ФГБОУ ВО Сибирский государственный медицинский университет, г. Томск, «Тяжелая менингоэнцефалитическая форма клещевого энцефалита у подростка»;

I место — Эльвира Вячеславовна Чебакова, Денис Альбертович Бурляй, Олег Андреевич Туранов, Савва Александрович Дарищев, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Ключевые трудности диагностики и ведения пациентов с редким наследственным холестазом на примере одной семьи»;

II место — Римма Александровна Демидова, ФГБОУ ВО Астраханский ГМУ, г. Астрахань, «Редкое генетическое заболевание. Синдром Орбели»;

II место — Савва Александрович Дарищев, Эльвира Вячеславовна Чебакова, Денис Альбертович Бурляй, Олег Андреевич Туранов, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Дефицит лизосомной кислой липазы и вторичный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз: редкий дуэт у младенца»;

III место — Анастасия Ильинична Волкова, ФГБОУ ВО СГМУ им. В.И. Разумовского, г. Саратов, «Особенности течения транзиторной миастении у новорожденного»;

III место — Олег Андреевич Туранов, Денис Альбертович Бурляй, Савва Александрович Дарищев, Эльвира Вячеславовна Чебакова, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), г. Москва, «Иммунная мимикрия: лимфангиэктазия как протеинтеряющая иллюзия».

Сравнительная характеристика внекишечных проявлений воспалительных заболеваний кишечника в педиатрической практике

Липихина Валентина Сергеевна¹, Долгополова Анна Сергеевна¹, Гетманов Станислав Дмитриевич¹

Научный руководитель: д.м.н., доцент, профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Сурков Андрей Николаевич^{1, 2}

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

Comparative Characteristics of Extra-intestinal Manifestations of Inflammatory Bowel Diseases in Pediatric Practice

Valentina S. Lipikhina, Anna S. Dolgoplova, Stanislav D. Getmanov

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Актуальность работы объясняют высокая распространенность внекишечных проявлений воспалительных заболеваний кишечника (ВЗК), влияние проявлений основного заболевания на рост и развитие детей, диагностические сложности при нетипичном дебюте ВЗК.

Цель исследования. Анализ частоты встречаемости различных внекишечных проявлений у пациентов с ВЗК в детской популяции, сравнение результатов с исследованием во взрослой популяции.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ клинических данных когорты, включавшей 105 педиатрических пациентов с воспалительными заболеваниями кишечника (ВЗК). Сравнительный анализ частотных показателей с результатами исследования во взрослой популяции ($n = 1971$) проводился с применением критерия согласия Пирсона χ^2 .

Результаты. У 24 (22,9%) из 105 пациентов имелось по крайней мере одно внекишечное проявление ВЗК, у двух (1,9%) пациентов диагностировано по 2 внекишечных проявления. Наиболее часто встречались поражения опорно-двигательного аппарата (45,8% пациентов), проявляющиеся артралгиями в тазобедренных, коленных, лучезапястных суставах, а также нарушениями их функции. Часто встречались гепатопанкреатобилиарные поражения (37,5%), проявляющиеся первичным склерозирующим холангитом, хроническими панкреатитами, неалкогольной жировой болезнью печени. Поражения кожи и ее придатков (периоральный и перианальный дерматит, ангулярный

хейлит, афтозный стоматит) составили 20,8%. Проявления со стороны почек (дисметаболическая оксалатная нефропатия) составили 4,2%. Офтальмологические проявления, часто диагностируемые у взрослых пациентов с ВЗК, в нашей выборке зафиксированы не были. Внекишечные проявления диагностированы до верификации диагноза ВЗК у 41,7% пациентов, после верификации — у 58,3% пациентов. При сравнении полученных результатов с данными исследования во взрослой популяции с использованием критерия χ^2 выявлены статистически значимые различия в частоте встречаемости поражений опорно-двигательного аппарата ($\chi^2 = 5,53$; $p < 0,05$) и гепатопанкреатобилиарных проявлений ($\chi^2 = 11,4$; $p < 0,001$). Различия в частоте встречаемости поражений кожи и ее придатков ($\chi^2 = 2,32$; $p > 0,05$) статистически незначимы, результаты следует интерпретировать как ориентировочные, указывающие на возможную, но не окончательно доказанную возрастную специфику.

Заключение. В детской популяции при ВЗК внекишечные проявления отличаются особенностями локализации и частотой встречаемости. Полученные нами результаты демонстрируют возможность течения ВЗК под маской поражения гепатопанкреатобилиарной системы, что имеет большое значение для педиатров и врачей других специальностей. Для ведения пациентов с диагнозом ВЗК и наличием внекишечных проявлений необходимы мультидисциплинарная команда специалистов и персонализированный подход к выбору терапевтических стратегий.

Аэропалинологический мониторинг как инструмент дифференциальной диагностики поллинозов у детей в условиях мегаполиса (на примере г. Шэньчжэня)

Стрельникова Анастасия Алексеевна¹, Буали Мэй Нидалевна²

Научные руководители: д.м.н., профессор, академик РАН Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна², к.б.н., доцент Северова Елена Эрастовна³

¹ Университет МГУ-ППИ, Шэньчжэнь, Китайская Народная Республика

² Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

³ Московский государственный университет им. М.В. Ломоносова, Москва, Российская Федерация

Aeropalinological Monitoring as a Tool for Differential Diagnosis of Hay Fever in Children in a Megalopolis (Using the Example of Shenzhen)

Anastasia A. Strelnikova, May N. Buali

Shenzhen MSU-BIT University, Shenzhen, People's Republic of China

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Возрастание числа случаев сезонных аллергических реакций (поллинозов) среди детей является глобальной проблемой педиатрии. Этиологическая структура поллиноза имеет региональные особенности. Так, анализ распространенности сенсибилизации у 240 детей в Московской агломерации в 2021–2023 гг. показал, что пациенты наиболее часто были сенсибилизированы к компонентам пыльцевых аллергенов деревьев — 65,8% (к березе — 63,7%), в 1,5 раза реже — к аллергенам пыльцы злаковых трав — 42,6% (к тимофеевке — 41,7%), еще реже — к аллергенам пыльцы сорных трав — 35% (к полыни — 20,2%). В отличие от этого, в южных регионах Китая высокая влажность и специфическое биоразнообразие создают уникальный, отличный от северных широт аэроаллергенный фон, а отсутствие системного мониторинга затрудняет работу педиатров. Клиническая картина проявлений поллиноза у детей часто маскируется под респираторные инфекции, что приводит к назначению некорректной терапии и задержке старта специфического лечения. Создание регионального календаря пыления необходимо для своевременной элиминационной терапии и дифференциальной диагностики.

Цель исследования. Охарактеризовать аэропалинологический спектр весеннего периода в г. Шэньчжэне, выявить доминирующие виды и оценить корреляцию между пиками пыления и поисковой активностью населения по вопросам аллергии как косвенным маркерам манифестации симптомов.

Пациенты и методы. Исследование проводилось с 27 февраля по 30 июня 2024 г. в районе Лунган (г. Шэньчжэнь). Сбор аэробиологических образцов осуществлялся гравиметрическим методом (пыльцевая ловушка с адгезивным покрытием) на высоте 35 м. Идентификация пыльцы проводилась методом световой микроскопии (увеличение $\times 100$ –400) с использованием созданной рефе-

ренсной базы данных, включающей 44 вида локальных растений. В качестве инструмента оценки клинической актуальности проведен анализ динамики поисковых запросов на платформе Baidu по ключевым словам «поллиноз», «пыльца», «сезонная аллергия», отражающий обеспокоенность населения симптомами.

Результаты. Идентифицировано 36 пыльцевых типов. Доминирующими являются древесные растения (83% от общего спектра): *Pinus* (30%), *Euphorbiaceae* (21%) и *Cupressaceae* (7%). Пыльца травянистых растений составляет 5% от суммарного содержания пыльцы, доминирует *Poaceae* (4%). Пик пыления зафиксирован в период с конца февраля по конец марта. Сопоставление данных мониторинга с активностью интернет-запросов выявило временной сдвиг: пик поиска информации о симптомах сохранялся до конца апреля, тогда как концентрация пыльцы снижалась уже в конце марта. Это расхождение свидетельствует о трудностях дифференциальной диагностики: родители и пациенты часто путают остаточные симптомы вирусных инфекций с аллергией или, наоборот, принимают аллергический ринит за затяжную простуду, что подтверждает необходимость внедрения точных календарей пыления в педиатрическую практику.

Заключение. Выявленное доминирование пыльцы сосны, молочайных, кипарисовых и злаковых в весенний период в Шэньчжэне существенно отличается от спектра сенсибилизации в умеренных широтах, что указывает на необходимость адаптации панелей для скрининга детей с атопией под конкретный регион. Несовпадение пиков пыления и общественной обеспокоенности симптомами подчеркивает важность просветительской работы и доступности данных мониторинга для педиатров, что позволит минимизировать диагностические ошибки и оптимизировать сроки назначения базисной терапии при поллинозах.

Оценка влияния системной красной волчанки на психоэмоциональное состояние подростков

Шомурадова Камила Абдурайимовна, Исмоилов Носиржон Ботил угли

Научный руководитель: д.м.н., доцент Маллаев Шухрат Шеркулович

Ташкентский государственный медицинский университет, Ташкент, Узбекистан

Assessment of the Effect of Systemic Lupus Erythematosus on the Psychoemotional State of Adolescents

Kamila A. Shomuradova, Nosirzhon B. Ismoilov

Tashkent State Medical University, Tashkent, Uzbekistan

Актуальность. Системная красная волчанка (СКВ) у подростков часто сопровождается нарушениями психоэмоционального состояния, влияющими на течение заболевания.

Цель исследования. Изучить уровень и особенности проявления депрессивных симптомов у девушек-подростков с СКВ различной степени тяжести с использованием адаптированного опросника PHQ-9A.

Пациенты и методы. Обследованы 25 подростков 14–18 лет с СКВ и 25 условно здоровых сверстников. Применялись методы вариационной статистики с определением средних величин и процентного распределения.

Результаты. Средний возраст пациентов составил $16,4 \pm 1,2$ года, длительность болезни — $2,8 \pm 1,1$ года. Наиболее частые проявления: артрит — 47%, дерматит — 35%, алопеция — 15%, кардит — 20%, тромбоцитопения — 30%, люпус-нефрит — 45%, полиорганное поражение — 30%. По шкале PHQ-9A минимальные проявления депрессии (0–4 балла) отмечены у 10,5%, легкие (5–9 баллов) — у 15,8%, умеренные (10–14) — у 15,8%. Более половины подростков имели признаки умеренно тяжелой и тяжелой депрессии (15–21 балл): у 37% — умеренно тяжелые, у 21% — тяжелые симптомы. При люпус-нефрите депрессивные проявления отмечались у всех (100%), средний

балл составил 18,9. Среди них умеренная депрессия выявлена у 55,6%, тяжелая — у 33,3%. При гематологических и висцеральных осложнениях значения PHQ-9A достигали 20–22 баллов; при тромбоцитопении — 19. У пациентов без выраженных системных нарушений — 6–16 баллов. При длительности заболевания 2–3 года средний показатель составил 14,2 балла: легкая депрессия — у 33,3%, выраженная — у 33,3%, тяжелая — у 16,7%. При течении > 3 лет средний балл — 16,1; тяжелая депрессия — у 37,5%. Отмечена прямая зависимость выраженности депрессивных симптомов от длительности заболевания. У недавно заболевших уровень депрессии варьировал от 10 до 16 баллов (умеренная степень). В группе здоровых подростков показатели были ниже: 28% — 3–5 баллов, 44% — 6–10, 20% — 11–12, 8% — 14–15 баллов.

Заключение. У подростков с СКВ выявлена зависимость выраженности депрессивных симптомов от тяжести и длительности болезни. Наиболее высокие значения PHQ-9A наблюдались при люпус-нефрите, полиорганном поражении и течении > 3 лет. У недавно заболевших отмечался эмоциональный дистресс как реакция на диагноз. Полученные данные подтверждают необходимость психологического сопровождения подростков с СКВ наряду с терапией.

Секция «Интересный клинический случай в практике врача-педиатра»

I место

От синдрома Ивемарка до трансплантации печени: диагностический лабиринт для пациента с билиарной атрезией

Гусейнова Альбина Джейхуновна¹, Золочевская Анна Владимировна¹, Клепикова Виктория Сергеевна¹, Алекперли Марьям Агагусейн кызы¹, Ильяшенко Елизавета Никитична¹

Научные руководители: д.м.н., доцент, профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Сурков Андрей Николаевич^{1, 2}, Фатуллаев Садиг Талех Оглы²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

From Ivemark Syndrome to Liver Transplantation: a Diagnostic Maze for a Patient with Biliary Atresia

Albina D. Huseynova, Anna V. Zolochevskaya, Viktoria S. Klepikova, Maryam A. Alekperli, Elizaveta N. Ilyashenko

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Билиарная атрезия (БА) — редкое заболевание, характеризующееся прогрессирующей желтухой, ахолией стула и гепатомегалией, приводящее к циррозу печени и печеночной недостаточности. Частота БА составляет 1 на 10–18 тыс. новорожденных, при этом в 20% случаев выявляются синдромальные формы с сопутствующими аномалиями развития, что усложняет диагностику и ухудшает прогноз.

Цель исследования. Описание клинического случая синдромальной формы БА у младенца с успешно проведенной трансплантацией печени.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациентки С. Изучены данные неонатального периода, результаты инструментальных и лабораторных исследований, генетических тестов и послеоперационного наблюдения.

Результаты. Из анамнеза заболевания известно, что на 2-е сут жизни отмечались неонатальная желтуха, ахолия стула. Лабораторно: гипербилирубинемия (конъюгированный билирубин (КБ) — до 34,5 мкмоль/л) и повышение уробилиногена в моче. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости (УЗИ ОБП) выявлены праворасположенный желудок, полиспления, срединное расположение печени. Эхокардиография: вторичный дефект межпредсердной перегородки. В динамике — эскалация клинико-лабораторной картины заболевания: гепатоспленомегалия, иктеричность кожи и слизистых оболочек, синдром цитолиза и холестаза (аланинаминотрансфераза (АЛТ), аспартатаминотрансфераза (АСТ) — до 5 норм; повышение КБ, щелочной фосфатазы (ЩФ), гамма-глутамилтрансферазы (ГГТ)). Ребенку диагностирован синдром Ивемарка. Полногеномное и экзомное

секвенирование не выявили патогенных вариантов. Дообследование по поводу поражения печени не проводилось, назначена терапия урсодезоксихолевой кислотой. Несмотря на проводимую терапию, наблюдалась отрицательная динамика. В 6 мес ребенок госпитализирован в Федеральный центр. При осмотре — выраженная гепатоспленомегалия и иктеричность кожных покровов и видимых слизистых оболочек. Лабораторно: анемия (гемоглобин — 91 г/л) и повышение концентраций КБ, ГГТ, ЩФ, АЛТ и АСТ. УЗИ ОБП — диффузные изменения паренхимы печени, гипоплазия желчного пузыря. Фиброзластометрия: F4 (цирроз) по шкале METAVIR. Эзофагогастродуоденоскопия: варикозное расширение вен пищевода I степени, мальротация желудка и 12-перстной кишки. Магнитно-резонансная (МР) томография: неполный *situs inversus* (левое положение печени, правое — желудка). МР-холангиопанкреатография: контрастирование желчного пузыря при невизуализируемых внутрипеченочных протоках. Ребенку был выставлен заключительный клинический диагноз: «Цирроз печени в исходе билиарной атрезии, субкомпенсированный (Child-Pugh 8 баллов, класс В) с портальной гипертензией». В 7 мес 9 дней проведена трансплантация сегмента печени от родственного донора. Послеоперационный период прошел без осложнений. Назначена пожизненная иммуносупрессивная терапия. Прогноз заболевания относительно благоприятный.

Заключение. БА остается одной из ведущих причин холестаза у новорожденных. Своевременное выявление БА, комплексный мультидисциплинарный подход и оптимизация диагностических маршрутов критически важны для повышения выживаемости и качества жизни пациентов.

Кишечный камуфляж: как первичный иммунодефицит может скрываться под маской язвенного колита

Стадник Алина Алексеевна¹, Цыганова Ольга Ивановна¹, Изотова Наталья Александровна²

Научные руководители: д.м.н., доцент, профессор Сурков Андрей Николаевич^{1, 2}, Фатуллаев Сади́г Талех Оглы²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

Intestinal Camouflage: How Primary Immunodeficiency Can Hide Under the Mask of Ulcerative Colitis

Alina A. Stadnik, Olga I. Tsyganova, Nataliya A. Izotova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Pediatrics and Child Health Research Institute in Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Первичные иммунодефициты (ПИД) — наследственные заболевания, связанные с нарушением функционирования иммунной системы, вследствие чего повышается восприимчивость к инфекциям и риск развития аутоиммунных и аутовоспалительных процессов. У детей проявления разнообразны: от частых тяжелых инфекций до преобладания фенотипа иммунной дисрегуляции. Особые трудности возникают, когда ПИД имитирует воспалительные заболевания кишечника (ВЗК), например язвенный колит (ЯК). Заподозрить ПИД позволяет плохой ответ на стандартную или усиленную терапию ВЗК. Ошибки в тактике лечения ведут к осложнениям и ухудшают прогноз, что требует обязательного исключения ПИД у детей с ВЗК-подобными состояниями.

Цель исследования. Представить клинический случай пациентки с ПИД — хронической гранулематозной болезнью (ХГБ), протекавшей под маской ЯК.

Пациенты и методы. Заболевание у пациентки Р. дебютировало в 6 лет с развития гемоколита на фоне лихорадки. По месту жительства диагностирован инфекционный энтероколит, проведена антибактериальная терапия с кратковременным эффектом. В 6 лет 2 мес повторно госпитализирована с сохраняющейся симптоматикой. По данным колоноскопии (КС) диагностирован тотальный ЯК, назначены препарат 5-аминосалициловой кислоты и системные глюкокортикоиды (ГК), однако сохранялась высокая активность заболевания. В течение 1,5 лет отмечалось непрерывно-рецидивирующее течение ЯК с частыми среднетяжелыми и тяжелыми атаками. Лабораторно-инструментальные исследования не противоречили диагнозу ЯК: гематологические показатели отражали воспаление и железодефицит, при КС — левостороннее поражение толстой кишки. Проводилась этапная иммуносупрессивная терапия: системные ГК (пред-

низолон, метилпреднизолон), тиопурины (азатиоприн), ингибиторы TNF- α (инфликсимаб) с эскалацией дозы до 10 мг/кг при низкой остаточной концентрации, антиинтегрин (ведолизумаб). При этом сохранялась высокая активность ЯК с неблагоприятной эндоскопической динамикой. С учетом рефрактерного течения проведен двукратный BURST-тест, выявивший выраженное снижение окислительной активности гранулоцитов, что свидетельствовало о высокой вероятности ХГБ. Пациентка переведена в специализированный центр, где проведена коррекция терапии и начата подготовка к аллогенной трансплантации костного мозга.

Результаты. Клинический случай демонстрирует течение ПИД с ВЗК-подобным фенотипом. В основе патогенеза ХГБ — нарушение продукции фагоцитами активных форм кислорода, приводящее к неэффективному фагоцитозу и образованию гранулем. На ранних этапах гранулематозное воспаление в кишечнике может расцениваться как классические проявления инфекционного процесса. В дальнейшем эпизоды лихорадки с диарейным и/или колитическим синдромом у пациентов, имеющих фенотип ВЗК-подобного заболевания, могут трактоваться как обострения ВЗК. Раннее начало, непрерывно-рецидивирующий характер течения заболевания и резистентность к терапии ВЗК у пациентки Р. стали поводом для исключения ПИД.

Заключение. Дебют ПИД может произойти в любом возрасте и проявляться под разными масками, например как ЯК. Данный клинический случай показывает, что при раннем начале, тяжелом течении, рефрактерности ВЗК необходима настороженность в отношении ПИД. В план обследования необходимо включать консультацию иммунолога и специализированные иммунологические тесты. Раннее выявление ПИД позволяет скорректировать лечение и улучшить прогноз.

Редкое митохондриальное заболевание — синдром Пирсона — у ребенка

Евдокимова Валерия Андреевна

Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Любовь Евгеньевна

Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

A Rare Mitochondrial Disease — Pearson Syndrome — in a Child

Valeria A. Evdokimova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Синдром Пирсона (СП) — редкое (< 1 на 1 млн новорожденных) полисистемное генетическое заболевание, где первичным патогенетическим звеном является спорадическая мутация — делеция или дупликация — митохондриальной ДНК (мтДНК). СП обычно манифестирует в грудном возрасте и характеризуется поражением системы кроветворения, недостаточностью функций печени и поджелудочной железы. В большинстве описанных в литературе случаев первым клиническим проявлением является анемия различной степени тяжести.

Цель исследования. Описание пациента А. с ранней диагностикой СП (возраст пациента на момент установления диагноза — 2 мес).

Пациенты и методы. Мальчик А., 2 мес 16 дней (дата рождения: 15.06.2025). Ребенок от второй беременности, протекавшей на фоне артериальной гипертензии и ОРВИ (острой респираторной вирусной инфекции) во II триместре у матери. Роды оперативные на 37-й нед с преэклампсией. Оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Масса тела при рождении — 2850 г, длина — 48 см. На 2-е сут жизни выявлена анемия (гемоглобин — 90 г/л), потребовавшая гемотрансфузии. В возрасте 1 мес в амбулаторном анализе крови — нарастающая панцитопения; ребенок был госпитализирован в Морозовскую ДГКБ. При поступлении диагностирована трехростковая цитопения: гипорегенераторная нормохромная нормоцитарная анемия I степени (гемоглобин — 91 г/л, эритроциты — 2,81 млн/мкл), тромбоцитопения (115 тыс./мкл), лейкопения (4,46 тыс./мкл). В анализах периферической крови также было обнаружено повышение уровня лактата (5,3 мМоль/л). Проведено комплексное обследование для верификации причины

панцитопении. По результатам исключены острый лейкоз, гемолитические цитопении, тромботические микроангиопатии, инфекционно-индуцированная цитопения. Учитывая возраст дебюта цитопении, гипоклеточность костного мозга, отсутствие ответа на противоанемическую терапию, была заподозрена врожденная костномозговая недостаточность. По результатам молекулярно-генетического исследования (поиск крупных делеций мтДНК методом ПЦР (полимеразная цепная реакция)) обнаружена делеция мтДНК примерно 5000 п.н. в гомоплазмическом состоянии, выделенной из клеток крови и мочевого осадка. У пациента подтвержден синдром Пирсона.

Результаты. У пациента диагностирован редкий врожденный СП, ассоциированный с делецией мтДНК. Патология характеризуется прогрессирующей цитопенией, нарушением метаболизма и высоким риском полиорганных осложнений. Около 50% пациентов с СП не доживают до 3–4 лет. Этиотропной и патогенетической терапии данного заболевания не разработано; лечение — симптоматическое. Ребенок нуждается в мультидисциплинарном подходе и оформлении паллиативного статуса.

Заключение. Данный случай подчеркивает важность целенаправленного генетического обследования при ранней рефрактерной панцитопении для верификации митохондриальной патологии. При диагностике должна настаивать гиперлактатемия. Рекомендовано: наблюдение у педиатра, гематолога, генетика и эндокринолога; прием фолиевой кислоты и препаратов железа; регулярный контроль лабораторных показателей; экстренная госпитализация при снижении гемоглобина ниже 80 г/л и/или тромбоцитов < 25 тыс./мкл, а также при появлении кровотечений.

Клинический случай, сочетающий врожденную аномалию грудного лимфатического протока и туберкулезную инфекцию

Егорова Татьяна Сергеевна¹

Научные руководители: к.м.н., главный внештатный детский специалист фтизиатр Министерства здравоохранения Курской области Рублева Наталья Владимировна¹, к.м.н., доцент Жилева Юлия Александровна²

¹ Областной клинический противотуберкулезный диспансер, Курск, Российская Федерация

² Курский государственный медицинский университет, Курск, Российская Федерация

Congenital Anomaly of the Thoracic Lymph Duct and Tuberculosis Infection: Case Report

Tatiana S. Egorova

Regional Clinical Tuberculosis Dispensary, Kursk, Russian Federation

Актуальность. Врожденные аномалии грудного лимфатического протока представляют собой редкие, но серьезные патологии, требующие внимательного подхода к диагностике и лечению.

Цель исследования. Раннее выявление может значительно улучшить качество жизни, снизить риск осложнений и развития инфекционных заболеваний, к которым имеется предрасположенность из-за нарушения дренажной функции лимфатической системы.

Пациенты и методы. Описание клинического случая. Девочка Д., 12 лет, была направлена на консультацию к фтизиатру в связи с впервые выявленной положительной реакцией на пробу с аллергеном туберкулезным рекомбинантным.

Результаты. Из анамнеза: перенесенные заболевания — внебольничная двусторонняя пневмония, осложненная правосторонним экссудативным плевритом, поствакцинальный знак после вакцинации BCG-M — 4 мм, контакт с больным туберкулезом не установлен. При первичной компьютерной томографии (КТ) выявлено: на границе S5/8 правого легкого кальцинат 2 мм; слева в S1 мягкотканная очаговая тень диаметром 5 мм с центрально расположенным кальцинатом; в правой плевральной полости выпот, толщиной слоя до 15 мм, с двух сторон плевральные спайки, в лимфатических узлах справа мелкие включения кальция. Был установлен клинический диагноз: «Первичный туберкулезный комплекс слева, осложненный правосторон-

ним осумкованным экссудативным плевритом, МБТ (-)». Проведен контролируемый курс лечения в режиме лекарственно-чувствительного туберкулеза, по окончании которого отмечалась положительная клинико-рентгенологическая динамика. При очередном контрольном КТ-исследовании через 12 мес отмечалась отрицательная динамика в виде появления жидкостного содержимого в левой плевральной полости. При исследовании плеврального выпота: проба Ривальты — положительная; лейкоциты — 27 000/мкл, эритроциты — 120 000/мкл, гемоглобин — 21 г/л; аденозиндезаминаза — 25,8 Ед/л; кислотоустойчивые микроорганизмы — отрицательно. Ребенок был направлен на госпитализацию в Российскую детскую клиническую больницу — филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, где после выполнения магнитно-резонансной лимфографии была выявлена врожденная аномалия (расширение) грудного протока, осложненная хилезным выпотом. В плановом порядке рекомендовано оперативное лечение в виде перевязки грудного протока.

Заключение. Таким образом, туберкулез и врожденные аномалии грудного лимфатического протока представляют собой сочетанную патологию, которая требует комплексного подхода. Важно учитывать не только инфекционную природу туберкулеза, но и возможные анатомические и физиологические особенности пациентов. Это поможет в разработке более эффективных стратегий диагностики, лечения и профилактики заболеваний.

Ранние проявления редкой формы ацидурии со знакомым названием

Зизюкина Карина Сергеевна, Материй Владислав Игоревич, Грязнова Арина Александровна

Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Егине Альбертовна

Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

Early Manifestations of a Rare Form of Aciduria with a Familiar Name

Karina S. Zizyukina, Vladislav I. Materiy, Arina A. Gryaznova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. D-2-гидроксиглутаровая ацидурия II типа (D-2-ГГА; OMIM #613657) — редкое нейрометаболическое нарушение, связанное с мутацией в гене *IDH2*, кодирующем митохондриальный фермент изоцитратдегидрогеназу. Накопление 2-гидроксиглутарата приводит к развитию неврологических и офтальмологических нарушений, мышечной гипотонии, задержке нервно-психического развития, судорожной активности и кардиомиопатии.

Цель исследования. Представление ранних проявлений, особенностей течения заболевания у ребенка с D-2-ГГА.

Пациенты и методы. В ходе написания работы были проведены наблюдение клинического случая и ретроспективный анализ истории болезни мальчика Г. Проведен также анализ современной зарубежной литературы.

Результаты. Мальчик Г., от первой беременности, первых родов. Роды на 41-й нед гестации с мекониальной аспирацией. Масса при рождении — 2950 г, длина тела — 50 см, окружность головы и груди — 34 см, оценка по шкале APGAR — 6/7 баллов. При рождении особого внимания заслуживала диффузная мышечная гипотония в рамках синдрома «вялого ребенка», что было расценено как перинатальное поражение центральной нервной системы (ЦНС). Также у ребенка определялись единичные стигмы дизморфогенеза, включающие низкорасположенные диспластичные ушные раковины, широкую спинку носа и эпикант. Неонатальный и аудиологический скрининги отрицательные. Спустя 2 нед лечения мальчик был выписан под наблюдение участкового педиатра и невролога. В 3 мес была выявлена частичная атрофия зрительного нерва. В 6,5 мес на фоне течения острой респираторной вирусной инфекции с повышением температуры тела до 37,8 °С развился билатеральный тонико-клонический приступ.

Ребенку был проведен широкий спектр диагностических мероприятий. Особого внимания заслуживали повышение сердечных биомаркеров: тропонин I — 97,3 пг/мл (норма 0–10 пг/мл), натрийуретический пептид — 8171 нг/мл (норма 18–125 нг/мл). По данным магнитно-резонансной томографии определялись диффузная лейкодистрофия перивентрикулярного и глубокого белого вещества больших полушарий и мозжечка, симметричные участки цитотоксического отека в бледном шаре, расширение наружных и внутренних ликворных пространств. Проведенная электроэнцефалография фиксировала региональную эпилептиформную активность. Определялась дилатационная кардиомиопатия, приведшая к снижению фракции выброса левого желудочка по Тейхольцу и по Симпсону до 31 и 32% соответственно. Путем газовой хроматографии образцов мочи ребенка обнаружена повышенная концентрация 2-гидроксиглутаровой кислоты. По результатам полноэкзомного секвенирования в экзоне 4 гена *IDH2* выявлена нуклеотидная замена *chr15-90631934-C-T: NM_002168.3:c.419G>A (p.Arg140Gn)* в гетерозиготном состоянии. У ребенка была подтверждена D-2-ГГА. По результатам семейного консультирования установлено возникновение мутации *de novo*. Мальчик наблюдается мультидисциплинарной командой, посещает реабилитационный центр, развивающие занятия с логопедом, дефектологом.

Заключение. В неонатальном периоде D-2-ГГА может дебютировать с синдрома «вялого ребенка», который чаще расценивается как последствия перинатального поражения ЦНС. Комплекс мышечной гипотонии, стигм дизэмбриогенеза, кардиомиопатии, глазных аномалий и невровизуализационных изменений, манифестирующих с раннего младенческого возраста, позволяет заподозрить D-2-ГГА.

Клинический случай синдрома Алажилля у ребенка грудного возраста

Гусева Татьяна Алексеевна, Кузнецов Сергей Владимирович

Научный руководитель: к.м.н., доцент Шуткова Алла Юрьевна

Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Alagille Syndrome in an Infant: Case Report

Tatiana A. Guseva, Sergey V. Kuznetsov

Volga Region Research Medical University, Nizhny Novgorod, Russian Federation

Актуальность. Синдром Алажилля (СА) — редкое мульти-системное аутосомно-доминантное заболевание, вызванное мутациями в генах *JAG1* или *NOTCH2*, с ведущим клиническим проявлением в виде холестатического синдрома. Ранний дебют, прогрессирующее течение заболевания обуславливают раннюю инвалидизацию пациентов.

Цель исследования. Представить клинико-лабораторные проявления СА у ребенка грудного возраста.

Пациенты и методы. Изучена история болезни мальчика Е., 2 мес, с СА, проанализированы акушерско-биологический, генеалогический анамнез, анамнез заболевания.

Результаты. Мальчик Е., 2 мес, от четвертой беременности, третьих срочных родов. Масса тела при рождении — 3280 г, рост — 51 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Неонатальный скрининг без патологии. Генеалогический анамнез не отягощен. С 3-го дня жизни отмечены желтуха, повышение уровня общего билирубина (ОБ) до 196,3 мкмоль/л, прямой фракции билирубина (ПБ) — более 50%. Амбулаторно получал урсодезоксихолевую кислоту (УДХК) 10 мг/кг/сут. Через 3 нед ухудшение состояния в виде нарастания желтухи. Ребенок госпитализирован в стационар. Объективно: иктеричность кожи и слизистых оболочек с зеленоватым оттенком. Особенности фенотипа: нависающий лоб, тонкий нос, уплощенная переносица, глубоко посаженные глаза, узкий подбородок. Дыхание пузильное, хрипов нет, частота дыхательных движений — 40/мин. Границы относительной тупости сердца не изменены, сердечные тоны ясные, ритмичные, систолический шум, частота сердечных сокращений — 140 уд./мин. Живот мягкий, печень +2,5 см, селезенка не пальпируется. Стул мазевидный, светло-желтый, моча темная.

Лабораторно: относительный моноцитоз, анемия легкой степени тяжести. ОБ — 114 мкмоль/л, ПБ — 89 мкмоль/л,

аспартатаминотрансфераза (АСТ) — 315 Ед/л, аланинаминотрансфераза (АЛТ) — 156 Ед/л, лактатдегидрогеназа (ЛДГ) — 397 Ед/л, гамма-глутамилтрансфераза (ГГТ) — 324 Ед/л, щелочная фосфатаза (ЩФ) — 1306 Ед/л, дислипидемия, гипопротейнемия, гиперлактатемия. Коагулограмма: увеличение активированного частичного тромбопластического времени до 35,8 с, снижение фибриногена до 1,64 г/л. По данным ультразвукового исследования (УЗИ) брюшной полости: гепатомегалия, повышение эхогенности печени, спленомегалия, данных за атрезию внепеченочных желчных путей нет. УЗИ сердца: открытое овальное окно. Офтальмоскопия: ангиопатия сетчатки обоих глаз. По данным ферментного анализа исключены болезнь Гоше, Помпе, галактоземия, дефицит лизосомной кислой липазы. По результатам tandemной масс-спектрометрии, органических кислот мочи исключены аминокислотопатии, органические ацидурии, дефекты бета-окисления жирных кислот. В возрасте 3 мес проведено молекулярно-генетическое исследование по панели «Наследственные болезни печени»: выявлена мутация в экзоне 11 гена *JAG1* (с. 1359delC, р. Cys454A1afs*414), описанная как патогенная при СА. На фоне инфузионной, антихолестатической терапии (УДХК 30 мг/кг/сут) отмечено волнообразное течение синдрома желтухи, нарастание цитолиза и холестаза (ОБ — 160,2 мкмоль/л, ПБ — 134,6 мкмоль/л, АСТ — 483 Ед/л, АЛТ — 393 Ед/л, ЩФ — 1456 Ед/л, ГГТ — 581,8 Ед/л).

Заключение. Ребенку был установлен диагноз: «Наследственный гепатит — СА с высокой степенью биохимической активности, печеночная недостаточность 1–2». Пациенту показаны контроль маркеров цитолиза, холестаза, магнитно-резонансная томография и фиброэластометрия печени для оценки динамики состояния, проведение секвенирования по Сенгеру «трио» для уточнения характера наследования мутации, посиндромная терапия.

Маршрут перестроен: как меняется тактика врача-педиатра при ведении пациентов с синдромом Вильямса

Молчанова Виктория Александровна¹, Плотников Владлен Александрович¹, Магандалиева Аминат Салихбековна¹, Фатуллаев Садиг Талех оглы²

Научный руководитель: д.м.н. Рогова Татьяна Владимировна¹

¹ Научный центр сердечно-сосудистой хирургии им. А.Н. Бакулева, Москва, Российская Федерация

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

The Route Has Been Rebuilt: How the Pediatrician's Tactics Are Changing in the Management of Patients with Williams Syndrome

Viktoria A. Molchanova, Vladlen A. Plotnikov, Aminat S. Magandalieva, Sadig T. Fatullaev

A.N. Bakulev Scientific Center for Cardiovascular Surgery, Moscow, Russian Federation

Pediatrics and Child Health Research Institute in Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Синдром Вильямса (СВ) — множественный врожденный порок развития с поражением сердечно-сосудистой и эндокринной систем, характерным фенотипом, интеллектуальной недостаточностью и особенностями поведения. Частота заболевания составляет 1 на 10 тыс. новорожденных. Причина — делеция локуса *7q11.23* на длинном плече 7-й хромосомы с гаплонедостаточностью гена эластина, вызывающей сосудистые стенозы. Семейные формы имеют аутосомно-доминантный тип наследования. Главная причина смертности при СВ — врожденные пороки сердца. Хирургическое лечение ограничивается транслюминальной баллонной ангиопластикой (ТЛАП) с 51% успеха, но требующей повторных вмешательств у 44% пациентов.

Цель исследования. Повысить информированность педиатров о СВ.

Пациенты и методы. Изучали данные физикального обследования, эхокардиографии (ЭхоКГ), КТ-ангиографии, вентрикулографии, ангиографии, молекулярно-генетического исследования, рекомендации педиатра, офтальмолога, генетика, детского кардиолога.

Результаты. Пациентка А., 1 год, от четвертой беременности, отягощенный семейный анамнез по сердечно-сосудистым заболеваниям (отец Д., 38 лет, коарктация аорты, оперирован; брат, 12 лет, оперирован по поводу коарктации аорты; от третьей беременности ребенок в возрасте 3 мес — летальный исход с диагнозом: «Коарктация аорты, стеноз аорты»). Роды оперативные, в срок 40 нед. При рождении оценка по шкале APGAR — 7/9 баллов, масса тела — 4,04 кг, длина тела — 52 см. На 3-и сут выслушан шум в сердце. По данным ЭхоКГ выявлен врожденный порок сердца: коарктация аорты, клапанный стеноз легочной артерии. В возрасте 1 мес было проведено молекулярно-генетическое тестирование: обнаружена микроделеция

в локусе *7q11.23* методом флуоресцентной гибридизации *in situ*. С последующей консультацией генетика. Установлен диагноз: «Синдром Вильямса». В 2 мес госпитализация для коррекции: ЭхоКГ показала коарктацию аорты (градиент 50 мм рт. ст.), сужение легочных артерий (градиент систолического давления (ГСД) — 60–80 мм рт. ст.), клапанный стеноз легочной артерии (ГСД — 20–25 мм рт. ст.). Проведены ТЛАП легочных артерий и баллонная вальвулопластика с положительным эффектом. В 8 мес повторена ТЛАП. Настоящая госпитализация в возрасте 1 год 1 мес, длина тела — 74 см (Z-score 0,54), масса тела — 9,4 кг (Z-score 0,17). Физикальное обследование выявило характерные черты лица СВ: широкий лоб, плоская переносица, широкий рот, вздернутый нос, полные щеки и губы. Артериальное давление — 104/60 на руке, 100/55 на ноге, SpO₂ — 96%. ЭхоКГ выявила гипоплазию и стеноз легочных артерий с градиентами до 68 мм рт. ст., надклапанное сужение аорты, гипоплазию дуги и перешейка аорты, фракция выброса — 60%. Проведена повторная баллонная ангиопластика.

Заключение. СВ требует раннего выявления, регулярного наблюдения и мультидисциплинарного подхода с участием педиатров, кардиологов, генетиков и других специалистов для снижения риска сердечной недостаточности и улучшения прогноза и качества жизни пациентов. Специфического лечения нет, терапия симптоматическая и комплексная, включая хирургические коррекции сосудистых аномалий, контроль артериальной гипертензии и коррекцию психического и физического развития.

Клинический случай врожденного нарушения гликозилирования типа 1А (синдрома Жакена) у двух сиблингов

Руднева Мария Сергеевна¹, Милосердова Анастасия Сергеевна¹

Научный руководитель: д.м.н., профессор Турти Татьяна Владимировна^{1, 2}

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

Congenital Glycosylation Disorder Type 1A (Jacquin Syndrome) in Two Siblings: Case Report

Maria S. Rudneva, Anastasia S. Miloserdova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Синдром Жакена — врожденное нарушение гликозилирования (CDG 1A), аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся мутацией в гене фермента фосфоманномутазы-2, при этом происходит нарушение синтеза гликопротеинов, участвующих в большинстве метаболических процессов, приводящее к мультисистемным поражениям организма. Фенотипическими особенностями являются задержка психомоторного развития, нистагм, эзотропия, ретинопатия, мышечная гипотония, аномальные отложения жира, характерен дефицит активности факторов свертывания. У детей нередко развивается атрофия мозжечка с атаксией, выявляется аномалия Денди – Уокера. Лечение пациентов не разработано.

Цель исследования. Демонстрация редкого (около 1000 случаев в мире) генетического заболевания у детей в одной семье.

Пациенты и методы. Родители являются представителями популяции генетических изолятов. Первый пациент, девочка, от третьей беременности (первая — доношенная девочка, здорова; вторая — выкидыш на 10-й нед). В 1,5 мес отказ от груди, постоянный нистагм. Обследована неврологом, диагностированы последствия гипоксически-ишемического поражения центральной нервной системы. В 2 мес выявлена ангиопатия сетчатки. В 4 мес обнаружена аномалия Денди – Уокера. В 6,5 мес отмечаются умеренные органические изменения зрительного анализатора на уровне проведения с обеих сторон. В 7 мес по данным хромосомного микроматричного анализа — делеция 7q11. В 1 год 5 мес при осмотре: тремор головы и конечностей, нистагм, стробизм, атаксический синдром, не удерживает голову, заваливается вправо. Выставлен диагноз: «Врожденное нарушение гликозилирования, тип 1А. Гиперкинетический синдром. Псевдобульбарный синдром». В 3 года госпитализирована с жалобами на рвоту

с прожилками крови. Отмечается умеренная спленомегалия. Присоединение данных симптомов может указывать на прогрессирование заболевания. Второй пациент, мальчик (родился через 4 года), от четвертой беременности, протекавшей с угрозой прерывания. В 10 мес госпитализирован с жалобами на задержку в психомоторном развитии. Выполнен хромосомный микроматричный анализ: выявлена микроделеция 7q11.21, обнаружена мутация гена *PMM2* в гетерозиготном состоянии. Ребенок не сидит, не ползает. Малоэмоционален, не понимает обращенную речь. Мышечная дистония, мелкокоразмашистый тремор рук и ног, гепатомегалия. Отмечаются низкий рост волос, избыток отложения жировой клетчатки на плечевом поясе, гипермобильность суставов. Выявлено снижение уровня антитромбина 3 до 45% (норма 72–134%). Лечение симптоматическое.

Результаты. Характерные фенотипические признаки позволяют заподозрить генетическое заболевание и провести целенаправленную диагностику генома. Большой интерес для улучшения ранней диагностики представляет использование системы на базе искусственного интеллекта Face2Gene. Анализируя изображение пациента и распознавая специфические дисморфические черты, приложение предлагает возможные генетические синдромы, помогая выявить орфанные заболевания.

Заключение. Данный случай показывает необходимость убедительного информирования родителей при выявлении случаев наследственных заболеваний в семье, а также представителей популяции генетических изолятов с высоким риском накопления рецессивных аллелей о необходимости прегравидарной подготовки и генетического контроля и демонстрирует особенности клинической картины заболевания, что помогает врачам своевременно диагностировать синдрома Жакена.

Клинический случай семейной средиземноморской лихорадки с аутосомно-доминантным типом наследования

Шагинян Эрик Каренович¹, Бабко Александр Юрьевич¹, Хачатурян Мария Арамовна¹, Овсепян Арина Овсеповна¹

Научные руководители: доцент, к.м.н., доцент кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Привалова Татьяна Евгеньевна¹, к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидирующих заболеваний Журкова Наталия Вячеславовна²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

Familial Mediterranean Fever with an Autosomal Dominant Type of Inheritance: Case Report

Eric K. Shaginyan, Alexander Yu. Babko, Mariya A. Khachaturyan, Arina H. Hovsepyan

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) — наследственное (как правило, с аутосомно-рецессивным типом наследования) аутовоспалительное заболевание с повторяющимися эпизодами лихорадки, серозитами, распространенное среди определенных этносов. В настоящее время описаны случаи с аутосомно-доминантным типом наследования. Патогенный вариант с.2177T>C (p.Val726Ala) в гетерозиготном состоянии в гене *MEFV* описан в литературе у пациентов с ССЛ с аутосомно-доминантным типом наследования. Проведение дифференциальной диагностики различных форм ССЛ и правильная тактика ведения пациента — важный аспект терапии и стабилизации состояния.

Цель исследования. Представить случай ССЛ у ребенка армянина со сложностями в процессе диагностики в дебюте заболевания.

Пациенты и методы. Клинический осмотр и ретроспективный анализ истории болезни мальчика 11 лет.

Результаты. Мальчик, 11 лет, поступил в детскую больницу для профилактического обследования по поводу ССЛ. Из анамнеза: с 8-месячного возраста отмечались эпизоды фебрильной лихорадки с интервалом 1–1,5 мес, периодически возникающие афты ротовой полости, боли в животе. В анализах периодически наблюдалось повышение СОЭ до 30 мм/ч при нормальных значениях лейкоцитов, СРБ — 90–300 мг/л, остальные показатели в пределах возрастной нормы. Семейный анамнез не отягощен. В течение первых 1,5 лет устанавливали диагнозы: «ОРВИ», «Ангина», «Тонзиллит», «Стоматит», «Синдром прорезывания зубов». В 1 год 10 мес — диагноз «Синдром Маршалла», в лечении — преднизолон при приступе, в 2 года 1 мес — аденотонзилэктомия, без эффекта — приступы лихорадки сохранялись. В 3 года при молекулярно-генетическом обследовании

в гене *MEFV* выявлен с.2177T>C (p.Val726Ala) в гетерозиготном состоянии. На основании данных клинической картины (соответствующих диагностическим критериям Тель-Хашомер) и молекулярно-генетического обследования был установлен диагноз ССЛ. В лечении — колхицин 0,5 мг/сут, с положительным эффектом — отсутствие рецидивов в течение 2 лет, в связи с чем колхицин отменен. Через 11 мес приступы фебрильной лихорадки возобновились, при повторном обследовании выявлены симптомы холестаза, выявлен ген *HLA-B51*, имеющий высокую ассоциацию с болезнью Бехчета, установлен диагноз: «Неспецифический реактивный гепатит, реактивный панкреатит, синдром холестаза». Проведен курс гепатопротекторной терапии, возобновлена терапия колхицином с эскалацией дозы до 1 мг/сут, с выраженным положительным эффектом. На фоне терапии в течение 5 лет наблюдения приступы не повторялись, лабораторные анализы в пределах возрастной нормы.

Заключение. Учитывая этническую принадлежность, повторяющийся и периодический характер течения приступов лихорадки и серозитов, соответствие диагностическим критериям Тель-Хашомер, синдром Маршалла, ранее подозреваемый у пациента ввиду рецидивов тонзиллита, был исключен. У пациента высока вероятность аутосомно-доминантного типа наследования ССЛ, в связи с чем необходимо продолжить обследование: консультация врача-генетика с проведением семейной сегрегации выявленного варианта, проведение полногеномного секвенирования. Клинический случай демонстрирует важность индивидуального подхода к обследованию и коррекции терапии пациентам с ССЛ. Кроме того, важно учитывать выявление гена *HLA-B51*, что в дальнейшем может повлиять на тактику ведения и терапию пациента.

I место

Роль биологической терапии в лечении болезни Крона тонкой кишки у детей: анализ лабораторных и эндоскопических данных

Лукьянчук Павел Юрьевич¹, Прохоренкова Марина Олеговна¹

Научный руководитель: д.м.н., профессор Потапов Александр Сергеевич^{1, 2}

¹ Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), Москва, Российская Федерация

² Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей, Москва, Российская Федерация

The Role of Biological Therapy in the Treatment of Crohn's Disease of the Small Intestine in Children: Analysis of Laboratory and Endoscopic Data

Pavel Yu. Lukyanchuk, Marina O. Prokhorenkova

Sechenov Moscow Medical Academy, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Болезнь Крона (БК) — хроническое воспалительное заболевание желудочно-кишечного тракта, часто дебютирующее в детском возрасте и характеризующееся прогрессирующим течением, риском развития осложнений, а также значительным снижением качества жизни пациентов. Наиболее тяжелым вариантом течения считается изолированное поражение тонкой кишки, диагностика и контроль которого затруднены в силу малодоступности анатомической области. В последние годы биологическая терапия (БТ) все активнее используется в лечении детей с БК, демонстрируя перспективные результаты в отношении снижения воспалительной активности, улучшения нутритивного статуса и заживления слизистой оболочки кишечника. Одним из современных и информативных методов оценки состояния тонкой кишки является видеокапсульная энтероскопия (ВЭ), позволяющая в динамике визуализировать патологические изменения и оценивать эффективность проводимой терапии.

Цель исследования. Оценить влияние БТ на лабораторные показатели и степень заживления слизистой оболочки тонкой кишки у детей с БК на основании данных ВЭ.

Пациенты и методы. Проанализировано 66 историй болезни пациентов с БК в возрасте $13 \pm 3,4$ года, наблюдающихся в гастроэнтерологическом отделении НМИЦ здоровья детей. Из них 45 (68,2%) получали БТ. Контрольную группу составил 21 (31,8%) пациент, получавший базисную противовоспалительную и иммуносупрессивную терапию. Проведен сравнительный анализ данных ВЭ до и после терапии в обеих группах (срок лечения составил более 9 мес). Оценка эндоскопической активности проводилась с использованием видеокапсульного индекса БК (Capsule Endoscopy Crohn's Disease Activity Index; CECDAI). Помимо этого, проведен анализ изменений концентраций

С-реактивного белка (СРБ), гемоглобина (Hb), ферритина, сывороточного железа, а также индекса массы тела (ИМТ) до и после БТ (срок лечения > 9 мес). Оценка динамики лабораторных данных проводилась с использованием критерия Вилкоксона, сравнение количественных показателей осуществлялось при помощи *U*-критерия Манна – Уитни. Статистически значимым было принято считать $p < 0,05$.

Результаты. Среди пациентов, получавших БТ, у 21 (46,6%) наблюдалось значимое снижение индекса CECDAI в динамике ($p < 0,05$). Сравнительный анализ данных ВЭ показал, что у детей, получавших БТ, заживление слизистой оболочки кишечника было более выраженным в сравнении с контрольной группой: средний ранг в группе БТ составил 36,9 против 26,1 ($p = 0,002$). При исследовании ИМТ и лабораторных показателей также наблюдалась положительная динамика: у 28 пациентов отмечалось изменение ИМТ (медиана изменений составила +3,1, $p < 0,05$); увеличение концентраций Hb, ферритина и сывороточного железа были значимыми у 27 из них ($p = 0,04$); значительное снижение С-реактивного белка выявлено у 14 пациентов ($p = 0,01$) в сопоставлении с контрольной группой, что может свидетельствовать о снижении воспалительной активности заболевания и улучшении общего состояния больных.

Заключение. БТ занимает важное место в лечении детей, страдающих БК. Данные препараты способны существенно улучшить как клиническое течение заболевания, так и качество жизни пациентов в целом, способствуя заживлению слизистой оболочки кишечника и снижению воспалительной активности. Изменения, выявленные у пациентов на БТ, могут свидетельствовать о снижении риска развития анемии, кахексии и системного воспаления у больных, тем самым уменьшая вероятность возникновения тяжелых осложнений.

Ультрафиолетовый кросслинкинг в лечении кератоконуса у детей

Каттаходжаева Нигина Джавлановна

Научный руководитель: к.м.н., доцент Мирбабаева Феруза Абдусаматовна
Ташкентский государственный медицинский университет, Ташкент, Узбекистан

Ultraviolet Crosslinking in the Treatment of Keratoconus in Children

Nigina J. Kattakhodzhayeva

Tashkent State Medical University, Tashkent, Uzbekistan

Актуальность. Кератоконус у детей — редкое, но быстро прогрессирующее заболевание роговицы, сопровождающееся истончением и деформацией ее стромы. В отличие от взрослых, у детей наблюдается более агрессивное течение, что требует раннего диагностирования и вмешательства. Стандартные методы коррекции, такие как очки и контактные линзы, не останавливают прогрессирования. Ультрафиолетовый кросслинкинг (CXL) укрепляет структуру роговицы путем фотоиндуцированного образования коллагеновых связей и рассматривается как перспективный способ стабилизации заболевания.

Цель исследования. Изучить современные данные литературы об эффективности и безопасности ультрафиолетового кросслинкинга у детей с кератоконусом, а также оценить особенности различных модификаций метода.

Пациенты и методы. Проведен анализ отечественных и зарубежных источников, опубликованных в базах PubMed и Scopus за 2015–2025 гг. Рассмотрены исследования, посвященные применению стандартного, ускоренного (accelerated) и эпителийсберегающего (transepithelial) протоколов CXL у пациентов младше 18 лет. Оценивались изменения кератометрических показателей, толщины роговицы и остроты зрения после процедуры.

Результаты. Согласно данным литературы, у 80–95% пациентов после кросслинкинга отмечается стабилизация патологического процесса. Наиболее выраженный эффект достигается при раннем вмешательстве, когда истончение стромы не превышает критического уровня. В большинстве случаев наблюдается незначительное уплощение роговицы и улучшение некорригированной остроты зрения. Основные осложнения включают кратковременное помутнение стромы и транзиторный болевой синдром, которые самостоятельно регрессируют в течение нескольких недель. Современные ускоренные и эпителийсберегающие протоколы обеспечивают сопоставимую эффективность при меньшем времени экспозиции и снижении риска осложнений.

Заключение. Ультрафиолетовый кросслинкинг роговицы является эффективным и безопасным методом стабилизации кератоконуса у детей. Оптимизация параметров процедуры и индивидуальный подход к выбору протокола позволяют снизить риск осложнений и повысить качество зрения. Перспективным направлением дальнейших исследований являются изучение молекулярных механизмов ремоделирования коллагена и разработка протоколов с уменьшенной фототоксичностью.

Электрофизиологические особенности миокарда новорожденных детей, зачатых методом экстракорпорального оплодотворения

Тягушева Евгения Николаевна

Научный руководитель: чл.-корр. РАН, д.м.н., профессор Балыкова Лариса Александровна

Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева, Саранск, Российская Федерация

Electrophysiological Features of the Myocardium of Newborns Conceived by In Vitro Fertilization

Evgeniya N. Tyagusheva

Ogarev National Research Mordovian State University, Saransk, Russian Federation

Актуальность. В последние десятилетия отмечается тенденция увеличения числа детей, зачатых при помощи вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ). Технологии считаются безопасными, однако накапливаются данные о потенциальных последствиях. Особого внимания заслуживает состояние сердечно-сосудистой системы, включая повышенный риск реализации нарушений ритма сердца. Результаты изучения электрофизиологических свойств миокарда у этого контингента немногочисленны, в то время как оценка электрической нестабильности миокарда является ключевым прогностическим фактором развития кардиоваскулярных событий.

Цель исследования. Комплексная оценка электрофизиологических особенностей миокарда у новорожденных детей, зачатых с применением методов ВРТ, с выделением маркеров повышенного риска аритмогенеза в раннем неонатальном периоде.

Пациенты и методы. Проведено одноцентровое когортное ретроспективное исследование типа «случай – контроль». В основную группу (I гр.) были включены 110 новорожденных, зачатых при помощи технологии экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). В контрольную группу (II гр.) вошли 110 новорожденных, зачатых естественным путем, сопоставимых по гестационному возрасту.

Результаты. По данным стандартной ЭКГ в неонатальном периоде синусовый ритм у детей I гр. регистрировался

в 88,2% случаев против 96,4% во II гр. ($p < 0,05$). У детей I гр. синусовая тахикардия регистрировалась у 47,4% ($p < 0,001$), а брадикардия — у 15,5% детей. Тогда как во II гр. эти параметры наблюдались у 4,5 и 1,9% детей соответственно ($p < 0,001$). Параметры деполяризации находились в пределах референсных значений, без достоверных различий, тогда как среднее значение QTc в I гр. составило $423,7 \pm 7,19$ мс, во II гр. — $399,28 \pm 1,94$ мс ($p = 0,0012$). Патологическое удлинение QTc (> 460 мс) выявлено у 14,5% основной группы и у 2,7% во II гр. ($p < 0,005$). В I гр. выявлено увеличение дисперсии интервала QT на 84,3% (52 мс против 28 мс во II гр., $p < 0,01$), что свидетельствует о наличии пространственной неоднородности реполяризации миокарда. Выявлено увеличение трансмуральной дисперсии реполяризации (Tr-e) в 1,15 раза (55 мс против 48 мс) и дисперсии интервала Tr-Te на 39,8% (31 мс против 22 мс). При этом Tr-e/QT и Tr-e/QTc не показали достоверных различий: в I гр. — 0,2 мс против 0,22 мс, в II гр. — 0,13 мс против 0,12 мс соответственно. Неспецифические нарушения реполяризации в виде сглаженности зубца T выявлены у 31,8% I гр. против 3,6% II гр. ($p < 0,001$). Инверсия зубца T отмечалась у 13,6% детей основной группы ($p < 0,001$).

Заключение. Таким образом, выявленные нарушения реполяризации требуют дальнейшего изучения для определения их клинической значимости и создания специализированных программ по подходу к выявлению групп риска.

Клинико-параклинические данные новорожденных, перенесших антенатально контакт COVID-19

Жеребцов Артур Иванович, Никитина Светлана Николаевна

Научный руководитель: к.м.н., доцент Цой Елена Глебовна

Кемеровский государственный медицинский университет, Кемерово, Российская Федерация

Clinical and Paraclinical Data of Newborns Who Had Antenatal Contact with COVID-19

Artur I. Zherebtsov, Svetlana N. Nikitina

Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russian Federation

Актуальность. В 2019 г. медицинское сообщество столкнулось с инфекцией COVID-19, последствия которой продолжают оставаться значимыми как для системы здравоохранения, так и для здоровья отдельных людей. Особый интерес представляют осложнения в отношении состояния здоровья новорожденных, матери которых перенесли COVID-19 во время беременности. Иммуносупрессия и другие физиологические изменения во время беременности способствуют высокой восприимчивости организма женщины к патогенам, запуску в отношении системы «мать – плацента – внутриутробный ребенок» характерного для новой коронавирусной инфекции (НКВИ) синдрома системного воспалительного ответа, клинические проявления которого не имеют специфики.

Цель исследования. Изучить клинико-параклинические данные новорожденных от матерей, перенесших COVID-19 во время беременности.

Пациенты и методы. Проведен анализ 30 историй развития новорожденных и их матерей по материалам ГАУЗ КОКБ, Областной перинатальный центр г. Кемерово. Основную группу составили 20 детей, матери которых перенесли COVID-19. Контрольная группа — 10 новорожденных и их матерей, не контактировавших с НКВИ. Возраст матерей, срок гестации и способ родоразрешения не отличались в сравниваемых группах. Возраст матерей составил $31,2 \pm 6,48$ года (от 19 до 41 года), срок гестации — от 27 до 40 нед, 22 ребенка (73%) родились путем операции кесарева сечения, 8 детей (27%) — естественными родами. Проведен анализ клинических, инструментальных и лабораторных показателей (общего анализа крови, биохимических показателей крови и коагулограммы, уровня антител к SARS-CoV-2).

Результаты. В основной группе пневмонии развились чаще — у 13 детей (63,8%), в контрольной группе — у 2 детей (20%) ($p = 0,02$). Детям из основной группы требовалась более длительная респираторная поддержка — до 54 дней ($p = 0,02$). У детей из основной группы выявили снижение уровня тромбоцитов до $49 \times 10^9/\text{л}$ ($p = 0,04$), в контрольной группе минимальный уровень тромбоцитов — $200 \times 10^9/\text{л}$. У детей основной группы протромбиновый индекс (ПИ) снижался до 36% ($p = 0,02$), в контрольной группе ПИ в пределах возрастной нормы. У детей из основной группы средняя концентрация гемоглобина в эритроците (МСНС) была ниже и составила 330 г/л, в контрольной группе — 363 г/л ($p = 0,02$). У основной группы средний уровень гемоглобина при рождении был ниже (143 г/л), чем в контрольной группе (170 г/л) ($p = 0,04$). У детей из основной группы высокий уровень антител к COVID-19 ассоциирован с IV группой крови ($R = +0,54$), более низким уровнем гематокрита ($R = -0,43$), тромбоцитов ($R = -0,49$), общего билирубина на 2–6-е сут ($R = -0,72$), повышенным уровнем аспартатаминотрансферазы ($R = +0,58$), мочевины ($R = +0,59$) и общего билирубина за счет непрямой фракции в 1-е сут ($R = +0,58$). Высокий титр антител к COVID-19 был ассоциирован с более частым перинатальным повреждением центральной нервной системы (ЦНС) ($R = 0,46$), врожденными пороками развития (ВПР) мочеполовой системы ($R = 0,46$) и нарушением ритма сердца ($R = 0,43$).

Заключение. Наличие инфекции COVID-19 во время беременности связано с повышенными рисками развития пневмонии, анемии, тромбоцитопении, гипокоагуляции для новорожденного. Повышенный уровень антител к COVID-19 у новорожденных ассоциирован с перинатальным повреждением ЦНС, ВПР мочеполовой системы, нарушением ритма сердца.

Влияние состояния здоровья на когнитивные и психологические особенности детей, родившихся с очень низкой и экстремально низкой массами тела

Омарова Луиза Сиражудиновна¹, Руднева Мария Сергеевна¹, Милосердова Анастасия Сергеевна¹

Научные руководители: д.м.н., профессор Турти Татьяна Владимировна^{1, 2}, к.м.н. Каркашадзе Георгий Арчилович², Сергеева Наталья Сергеевна²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

The Effect of Health Status on the Cognitive and Psychological Characteristics of Children Born with Very Low and Extremely Low Body Weights

Luisa S. Omarova, Maria S. Rudneva, Anastasia S. Miloserdova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. В 2022 г. в России родились недоношенными 75 713 детей (6%), из них 0,8% — с экстремально низкой массой тела (ЭНМТ) и 2% — с очень низкой массой тела (ОНМТ). Инвалидизация таких детей крайне высока: ЭНМТ — 95,05%, ОНМТ — 89,62% (2021 г.). Так, важно не только обеспечение выживания, но и сохранение физического и нейropsychического здоровья.

Цель исследования. Оценить влияние здоровья на когнитивные и психологические особенности детей, родившихся с ОНМТ и ЭНМТ.

Пациенты и методы. Дети 2008–2014 г.р.: 20 недоношенных с ОНМТ и ЭНМТ, 20 доношенных здоровых. Методы: клиничко-anamnestический анализ документации и интервьюирование, опросник Кеттелла, статистический анализ в Microsoft Office Excel и Statistica.

Результаты. В группе наблюдения медиана (Me) гестационного возраста — 29 [27; 31] нед, массы тела (MT) при рождении — 1203 [850; 1500] г, ЭНМТ — 7 (35%), ОНМТ — 13 (65%). В период беременности угроза прерывания наблюдалась у 5 матерей (25%), фетоплацентарная недостаточность (ФПН) — у 5 (25%), преэклампсия — у 3 (15%), гестационный сахарный диабет (ГСД) — у 1 (5%), предлежание плаценты — у 4 (20%). Среди перинатальной патологии врожденная пневмония — у 13 (65%) детей, сепсис новорожденного — у 2 (10%), церебральная ишемия — у 8 (40%), кровоизлияния в мозг — у 4 (20%), внутрижелудочковые кровоизлияния I степени — у 2 (10%), II степени — у 3 (15%),

III и IV степени — у 2 (10%). Ме кислородозависимости — 21 [14; 38], нахождения в отделении реанимации и интенсивной терапии — 14,5 [13; 34] дней. В ИВЛ нуждались 13 (65%) детей, в СРАР-терапии — 12 (60%) пациентов. Инвалидность в раннем возрасте — у 8 (40%) детей: детский церебральный паралич (ДЦП) — у 3 (15%), нейросенсорная тугоухость — у 2 (10%), поликистоз легких — у 1 (5,0%), дефект межжелудочковой перегородки — у 1 (5%), ретинопатия недоношенных — у 1 (5%); в настоящее время из 11 (55%) детей ДЦП у 7 (35%), нейросенсорная тугоухость — у 3 (15%), атипичный аутизм — у 1 (5%). 12 (60%) детей обучаются по общеобразовательной, 4 (20%) — по специализированной, 1 (5%) — по инклюзивной программе, 3 (15%) — в коррекционной школе. В группе сравнения Me гестационного возраста — 40 [38; 41] нед, MT при рождении — 3350 [3045; 3537] г, инвалидность отсутствует ($p < 0,05$). По результатам опросника Кеттелла недоношенные эмоционально менее устойчивы ($p = 0,04$), импульсивны ($p = 0,037$), ранимы ($p = 0,002$), менее ответственные ($p = 0,026$), беспокойны и менее уверены в себе ($p = 0,06$). Среди групп недоношенных дети с ОНМТ более легкомысленны ($p = 0,03$) и имеют более низкий интеллект ($p = 0,037$).

Заключение. Полученные данные подтверждают необходимость оптимизации мультidisциплинарных программ сопровождения детей с ОНМТ и ЭНМТ для улучшения их здоровья, обучения и социализации.

Постерная секция «Интересный клинический случай в практике врача-педиатра»

I место

Ключевые трудности диагностики и ведения пациентов с редким наследственным холестазом на примере одной семьи

Чебакова Эльвира Вячеславовна¹, Бурляй Денис Альбертович¹, Туранов Олег Андреевич¹, Дарищев Савва Александрович¹

Научный руководитель: д.м.н., доцент, профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Сурков Андрей Николаевич^{1, 2}

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

Key Difficulties in the Diagnosis and Management of Patients with Rare Hereditary Cholestasis: One Family Case Report

Elvira V. Chebakova, Denis A. Burlay, Oleg A. Turanov, Savva A. Darishchev

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз 3-го типа (ПСВХ 3) — редкое генетическое заболевание, характеризующееся нарушением оттока желчи из гепатоцитов в желчные протоки, что приводит к накоплению желчных кислот внутри клеток печени, вызывая неукротимый кожный зуд (КЗ), прогрессирующее поражение печени. Недостаточная выявляемость и низкая осведомленность о ПСВХ усугубляют клиническое течение и ухудшают прогноз.

Цель исследования. Описание клинического наблюдения ПСВХ 3 у sibсов.

Пациенты и методы. Дети (мальчик 5 лет 2 мес, девочка 12 мес) от родителей, находящиеся в близкой степени родства (троюродные брат и сестра).

Результаты. Дебют КЗ у мальчика отмечался с 12 мес, у девочки — с 3 мес, с рождения у детей плохие прибавки массо-ростовых показателей, отставание в психомоторном развитии, смуглость кожных покровов, увеличение живота в размерах. Наблюдались по месту жительства с диагнозом: «Хронический холестатический гепатит неуточненный», получали препарат урсодезоксихолевой кислоты (УДХК) без эффекта — КЗ сохранялся. Направлены в Федеральный центр для углубленного обследования. У мальчика в 4 года 9 мес при осмотре: лицевой дисморфизм (оттопыренные уши, выступающий лоб, глубоко посаженные глаза, заостренный подбородок), кожные покровы смуглые, сухие, с шелушением, следами расчесов. Нижняя граница печени +5 см из-под края реберной дуги. По данным биохимического анализа крови: аланинаминотрансфераза (АЛТ) — 56,7 (0–40) Ед/л; аспартатаминотрансфераза (АСТ) — 68,2 (0–60) Ед/л; гамма-глутамилтрансфераза (ГГТ) — 33,3 (0–23) Ед/л, щелочная фосфатаза (ЩФ) — 240,7 (156–369) Ед/л, билирубин непрямо́й (БН) — 7,7 (4,2–17,6) мкмоль/л; билирубин прямо́й (БП) — 4,5 (0,8–3,4) мкмоль/л. Концентрация желчных кислот (ЖК) в крови — 67,4 (2,4–

6,8) мкмоль/л. По данным ультразвукового исследования органов брюшной полости (УЗИ ОБП): гепатомегалия, выраженные структурные изменения печени, по данным эластографии печени: стадия F3 (выраженный фиброз) по шкале METAVIR. Эхокардиография: незначительный надклапанный стеноз легочной артерии. Офтальмолог: задний эмбриотоксон. Заподозрен синдром Алажиля. У девочки в 10 мес при осмотре: аналогичные изменения кожных покровов, нижняя граница печени +6 см, в биохимическом анализе крови: АЛТ — 83 Ед/л, АСТ — 124 Ед/л, ГГТ — 40,5 Ед/л, ЩФ — 322 Ед/л, БН — 14,8 мкмоль/л; БП — 13,8 мкмоль/л. Уровень ЖК — 128,6 мкмоль/л. УЗИ ОБП: умеренная гепатомегалия, начальные диффузные изменения паренхимы печени, эластография: F1 (минимальный фиброз) METAVIR. Эхокардиография: незначительный надклапанный стеноз легочной артерии. Молекулярно-генетическое исследование: у обоих детей выявлен вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 21 гена ABCB4 в гомо-/гемизиготном состоянии, характерный для ПСВХ 3. Проводилась длительная терапия УДХК и холестирамино́м без явного клинического эффекта, КЗ сохранялся, в связи с чем назначен одевиксibat, на фоне чего через 2 мес состояние стабилизировалось, у детей купировался КЗ, улучшился сон, повысилось качество жизни. Концентрация желчных кислот в крови в пределах нормы. Прогноз относительно благоприятный. Показаны продолжение патогенетической терапии и наблюдение в динамике.

Заключение. Максимально ранняя диагностика, включая молекулярно-генетическое исследование у sibсов, и скорейшее назначение патогенетической терапии необходимо для оптимизации управления заболеванием. При выборе верной терапевтической стратегии возможно добиться стабилизации состояния пациентов с ПСВХ 3, тем самым повысив их качество жизни, предотвратив развитие серьезных осложнений и улучшив прогноз.

Тяжелая менингоэнцефалитическая форма клещевого энцефалита у подростка

Шулико Людмила Михайловна

Научные руководители: к.м.н., доцент Самарина Светлана Владимировна, д.м.н., доцент Олейник Оксана Алексеевна
Сибирский государственный медицинский университет, Томск, Российская Федерация

Severe Meningoencephalitic Tick-borne Encephalitis in Adolescents

Lyudmila M. Shuliko

Siberian State Medical University, Tomsk, Russian Federation

Актуальность. Серопротекция противоклещевым иммуноглобулином (ПКГ) является основным методом пост-контактной экстренной профилактики клещевого вирусного энцефалита (КВЭ) у непривитых лиц. Однако в практике врача ее эффективность не является абсолютной — регистрируются случаи заболевания с летальным исходом и стойкой инвалидизацией.

Цель исследования. Представить клиническое наблюдение тяжелой менингоэнцефалитической формы клещевого энцефалита, развившегося несмотря на экстренную профилактику КВЭ и его осложнений.

Пациенты и методы. Пациент А., 16 лет, поступил в инфекционное отделение ДИБ им. Г.Е. Сибирцева 27.05.2025 в тяжелом состоянии за счет неврологического дефицита, сознание по шкале комы Глазго — 15 баллов. Жалобы на вялость, сонливость, головную боль, повышение температуры тела максимально до 39,8 °С, однократную рвоту.

Результаты. При осмотре отмечались афазия и положительные нижние симптомы Брудзинского и Кернига с обеих сторон, ригидность мышц затылка 4–5 см, гиперестезии и очаговой симптоматики не наблюдалось. Из эпидемиологического анамнеза известно, что от КВЭ не привит, за 9 дней до поступления зарегистрирован укус клеща в руку, клещ исследован с положительным результатом на возбудителя иксодового клещевого боррелиоза. Пациент получил профилактику ПКГ и доксициклином в дозе 200 мг/сут 5 дней. В тот же день в быту был обнаружен второй клещ, который по результату исследования от 21.05.2025

оказался положительным на вирус клещевого энцефалита. Заболевание манифестировало 26.05.2025, пациент переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии, и в течение 72 ч развилась картина тяжелого менингоэнцефалита с отеком головного мозга, комой 2-й степени, требующей искусственной вентиляции легких, а также резистентными эпилептическими приступами. В ликворе — лимфоцитарный плеоцитоз. Иммуноферментный анализ крови и ликвора на вирус клещевого энцефалита: IgM положительные, IgG с нарастанием титра. Магнитно-резонансная томография головного мозга от 30.05.2025 выявила признаки энцефалита с поражением таламуса, базальных ганглиев, ствола мозга (в динамике 29.07.2025 зафиксирована кистозно-глиозная трансформация очагов с развитием диффузной атрофии). Через месяц от начала заболевания 30.06.2025 течение осложнилось спонтанным пневмотораксом, нозокомиальной пневмонией и миокардиопатией. В период с 24.07.2025 до 28.08.2025 находился в отделении реабилитации. Несмотря на интенсивную терапию мультидисциплинарной командой специалистов, у пациента сохранялись грубый тетрапарез, бульбарные нарушения, когнитивный дефицит и зависимость от респираторной поддержки, пациент переведен в паллиативное отделение.

Заключение. Экстренная серопротекция не может служить полноценной альтернативой плановой вакцинации. Необходимо активно информировать население, особенно в эндемичных регионах, о том, что только полный курс профилактических прививок способен обеспечить стойкий иммунитет, предотвращающий развитие тяжелых форм КВЭ.

Дефицит лизосомной кислой липазы и вторичный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз: редкий дуэт у младенца

Дарищев Савва Александрович¹, Чебакова Эльвира Вячеславовна¹, Бурляй Денис Альбертович¹, Туранов Олег Андреевич¹

Научный руководитель: д.м.н., доцент, профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Сурков Андрей Николаевич^{1, 2}

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

Lysosomal Acid Lipase Deficiency and Secondary Hemophagocytic Lymphohistiocytosis: A Rare Duo in an Infant

Savva A. Darishchev, Elvira V. Chebakova, Denis A. Burlyay, Oleg A. Turanov

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) — наследственное заболевание, приводящее к внутриклеточному накоплению эфиров холестерина и триглицеридов на системном уровне, что инициирует хроническую активацию врожденного иммунитета и провоспалительный цитокиновый ответ. Это создает условия для развития вторичного гемофагоцитарного лимфогистиоцитоза (ВГЛГ) — системной гиперреактивной иммунной реакции, формирующей синдром взаимного отягощения. Такое состояние проявляется быстрым прогрессированием полиорганной недостаточности и выраженной резистентностью к терапии.

Цель исследования. Промонстрировать тяжелое течение заболевания и терапевтические трудности у ребенка грудного возраста с ДЛКЛ в сочетании с ВГЛГ.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациентки К.

Результаты. Пациентка К., 2,5 мес, от второй беременности (первый ребенок умер в 3 мес, диагноз — цирроз печени в исходе врожденной цитомегаловирусной инфекции), оперативных родов (тазовое предлежание), масса тела при рождении — 3600 г, рост — 50 см, оценка по шкале APGAR — 8/8. Со 2-х сут жизни — желтушный синдром, в 1 мес выявлена гепатоспленомегалия. Лабораторно: синдромы цитолиза и холестаза, дислипидемия. Назначена гепатопротекторная терапия, однако состояние прогрессивно ухудшалось. В 2,5 мес госпитализирована в Федеральный центр. При поступлении: выраженная желтуха, анасарка, гипотрофия, печень +7 см, селезенка +8 см из-под края реберных дуг. Лабораторно: общий билирубин — 1136,7 мкмоль/л, прямой — 486,97 мкмоль/л, аспаратаминотрансфераза —

413 Ед/л, аланинаминотрансфераза — 99 Ед/л, гамма-глутамилтрансфераза — 329 Ед/л, лактатдегидрогеназа — 566 Ед/л, альбумин — 20 г/л, мочевины — 15,22 ммоль/л, холестерин — 6,5 ммоль/л. УЗИ и КТ: выраженные структурные изменения увеличенных в размерах печени, селезенки, почек. Активность лизосомной кислой липазы в высушенных пятнах крови резко снижена. Выполнено молекулярно-генетическое исследование, подтверждена ДЛКЛ. Незамедлительно назначена ферментозаместительная терапия (себелипаза альфа), поддерживающая терапия (альбумин, диуретики, антибиотики, гепатопротекторы). За период наблюдения у ребенка также отмечались длительная лихорадка (> 7 дней), анемия, двухростковая цитопения (эритроциты — $2,55 \times 10^{12}/л$, гемоглобин — 75 г/л, тромбоциты — $85 \times 10^9/л$), гипертриглицеридемия — 5,73 ммоль/л, гипофибриногенемия — 0,71 г/л, высокий уровень ферритина — 27 713 нг/мл, что свидетельствовало в пользу ВГЛГ. Назначена терапия глюкокортикоидами, проведены сеансы гемоперфузии, однако состояние продолжало ухудшаться, нарастала полиорганная недостаточность, развился сепсис. В возрасте 3 мес 14 дней состоялось профузное желудочно-кишечное кровотечение, асистолия, реанимационные мероприятия оказались неэффективны, констатирована биологическая смерть.

Заключение. У младенцев с ДЛКЛ существует риск развития ВГЛГ, что резко усугубляет течение основного заболевания и ассоциировано с крайне неблагоприятным исходом. Такое состояние требует повышенной настороженности у врачей при наблюдении младенцев с гепатоспленомегалией и признаками системного воспаления.

Редкое генетическое заболевание. Синдром Орбели

Демидова Римма Александровна

Научный руководитель: д.м.н., профессор, заведующая кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии
Каширская Елена Игоревна

Астраханский государственный медицинский университет, Астрахань, Российская Федерация

A Rare Genetic Disease. Orbeli Syndrome

Rimma A. Demidova

Astrakhan State Medical University, Astrakhan, Russian Federation

Актуальность. Синдром Орбели — редкая хромосомная аномалия, сопровождающаяся множественными врожденными пороками и высокой летальностью в первый год жизни. Ранняя пренатальная диагностика имеет решающее значение для прогноза и тактики ведения беременности. Публикация клинических наблюдений способствует уточнению спектра проявлений и обоснованию необходимости внедрения неинвазивных методов диагностики.

Цель исследования. Представить клиническое наблюдение ребенка с синдромом Орбели, подчеркнуть значение пренатальной диагностики и междисциплинарного подхода.

Пациенты и методы. Представлено наблюдение ребенка с подтвержденным синдромом Орбели. Для диагностики использовались ультразвуковое исследование (УЗИ), нейросонография, мультиспиральная компьютерная томография (МСКТ), расширенный неонатальный скрининг и кариотипирование. Применены описательный и аналитический методы с сопоставлением клинических данных.

Результаты. В перинатальный центр ГБУЗ Минздрава Астраханской области АМОКБ на роды поступила женщина. Беременность вторая, осложнена железодефицитной анемией и угрозой прерывания в I триместре. С ранних сроков УЗИ выявило задержку развития внутриутробного ребенка и множественные аномалии центральной нервной системы, сердца, почек. В III триместре подтверждены алобарная голопрозэнцефалия, атрезия трикуспидального клапана, двойное отхождение магистральных сосудов, гипоплазия почек. Рекомендации по пренатальному кариотипированию и прерыванию беременности были отклонены родителями. На 39,6 нед родился мальчик массой тела 2050 г, с ростом 44 см, окружностью головы 27 см, оцен-

ка по шкале APGAR — 5/5 баллов. При осмотре были выявлены микроцефалия, расщелина неба, гипоспадия мошоночной формы, крипторхизм справа, контрактуры коленей, деформация голеностопа, отсутствие первого пальца на правой кисти, гипоплазия пальца на левой, варусная установка стоп. Нейросонография и УЗИ выявили голопрозэнцефалию, атрезию трикуспидального клапана, двойное отхождение сосудов, гипоплазию легочной артерии и почек. На МСКТ — плевральный выпот, ателектаз, фибриноторакс. Расширенный неонатальный скрининг выявил признаки первичного иммунодефицита и наследственные нарушения обмена. Кариотипирование обнаружило мужской аномальный кариотип, подтвержден синдром Орбели. Пациент с рождения на искусственной вентиляции легких (ИВЛ), получал гемотрансфузии, антибактериальную терапию. Ребенок консультирован в Федеральном центре сердечно-сосудистой хирургии (Астрахань), врожденный порок сердца подтвержден, отказано в хирургическом вмешательстве из-за тяжести состояния. В 5,5 мес сохраняются ИВЛ, энтеральное питание через зонд, поддержка вазопрессорами. Больному присвоен паллиативный статус. Переведен в паллиативное отделение ГБУЗ АО ОДКБ им. Н.Н. Силищевой, где находится сейчас. Прогноз для жизни неблагоприятный.

Заключение. Случай иллюстрирует множественные врожденные пороки, обусловленные редкой хромосомной мутацией. Кариотипирование родителей важно для оценки риска рождения ребенка с патологией. Неблагоприятный прогноз и отсутствие методов коррекции подчеркивают необходимость внедрения неинвазивного пренатального тестирования с определением внеклеточной ДНК внутриутробного ребенка.

Особенности течения транзиторной миастении у новорожденного

Волкова Анастасия Ильинична

Научный руководитель: к.м.н., доцент Панина Ольга Сергеевна

Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, Саратов, Российская Федерация

Features of the Course of Transient Myasthenia Gravis in a Newborn

Anastasia I. Volkova

V.I. Razumovsky Saratov State Medical University, Saratov, Russian Federation

Актуальность. Неонатальная миастения — орфанное заболевание (распространенность: 0,5–5 случаев на 100 тыс.). Риск развития транзиторной формы у детей, рожденных от матерей с миастенией, от 5 до 20% (за счет трансплацентарной передачи материнских антител к ацетилхолиновым рецепторам).

Цель исследования. На примере клинического случая рассмотреть особенности транзиторной миастении у новорожденного от матери с диагностированной миастенией.

Пациенты и методы. Наблюдение за новорожденным мальчиком от матери с генерализованной формой миастении gravis, анализ медицинской документации: история развития новорожденного (форма №097/у), обменная карта беременной (форма №113/у-20) и история родов (форма №096/у).

Результаты. Доношенный мальчик родился посредством вакуум-экстракции плода в связи со слабостью родовой деятельности у матери на фоне генерализованной формы миастении gravis среднетяжелого течения, диагноз был выставлен после рождения первого ребенка в 2023 г. С февраля 2024 г. получала медикаментозную терапию по поводу основного заболевания — пиридостигмина бромид и преднизолон, данная беременность наступила на фоне приема препаратов. Течение беременности осложнилось токсикозом и анемией. В 28 нед диагностированы бессимптомная бактериурия (антибактериальная терапия) и кольпит (санация). Новорожденный с оценкой по шкале APGAR 7/7 баллов был переведен в ОРИТН в стабильно тяжелом состоянии вследствие выраженного синдрома угнетения и прогрессирующей дыхательной недостаточности. Отмечались общая гипотония, амимия, сниженная двигательная активность, быстрая истощаемость рефлексов и отсутствие крика, сознание и зрачковые реакции сохранены. При осмотре:

долихоцефалия, родовая опухоль, стигмы дизэмбриогенеза (высокое готическое небо, микрогнатия нижней челюсти, рот приоткрыт), отмечались выраженная гиперсаливация, ослабленное поверхностное дыхание с эпизодами апноэ и десатурации. С учетом анамнеза матери, клиники, нарастающего респираторного ацидоза ребенок был интубирован. Проводилось суточное холтеровское мониторирование, так как на спонтанном дыхании отмечались брадикардия и снижение сатурации. В дальнейшем брадикардию удалось купировать, восстановлен базовый ритм с частотой сердечных сокращений (ЧСС) 138–150 уд./мин. При сохраняющихся дыхательной недостаточности, дисфагии с низкими глоточными рефлексами, гипотонии, слабом крике, осиплости голоса и гиперсаливации начата терапия неостигмина метилсульфатом под контролем ЧСС и витальных функций. В рамках диагностики проводилось мониторирование электролитов в крови, исследование уровня кортизола и гормонов щитовидной железы. По данным ЭЭГ отмечалось отсутствие цикла «сон – бодрствование». К 21-м сут достигнута стабилизация состояния, ребенок экстубирован, переведен на второй этап выхаживания. Сохранялись гипотония, быстрое истощение рефлексов, на фоне лечения стал более активным, появились сосательный и глотательный рефлексы, но до 25-х сут кормился через зонд в связи с их несогласованностью. Отмечено уменьшение гиперсаливации, по потребности проводилась санация, в ответ на которую появился кашлевой рефлекс. Окончательная верификация диагноза возможна после получения результатов проведенного полноэкззомного секвенирования.

Заключение. Полиморфизм клинической картины генетических заболеваний требует от неонатолога постоянного расширения профессиональных компетенций для их дифференциальной диагностики.

Иммунная мимикрия: лимфангиэктазия как протеинтеряющая иллюзия

Туранов Олег Андреевич¹, Бурляй Денис Альбертович¹, Дарищев Савва Александрович¹, Чебакова Эльвира Вячеславовна¹

Научные руководители: д.м.н., доцент, профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Сурков Андрей Николаевич^{1, 2}, врач педиатр-гастроэнтеролог, лаборант-исследователь Фатуллаев Сади́г Талех Оглы²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

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

Immune Mimicry: Lymphangiectasia as a Protein-losing Illusion

Oleg A. Turanov, Denis A. Burlay, Savva A. Darishchev, Elvira V. Chebakova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Экссудативная гипопропротеинемическая энтеропатия (ЭГЭ) — первичная или вторичная интестинальная лимфангиэктазия, редкое заболевание, связанное с патологическим расширением лимфатических сосудов тонкой кишки и развитием протеинтеряющей энтеропатии.

Цель исследования. Описание клинического случая пациентки с ЭГЭ.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациентки С., 14 лет.

Результаты. Из анамнеза заболевания известно, что в 13 лет у пациентки С. после инфекционного заболевания дыхательных путей появились признаки тяжелого прогрессирующего поражения желудочно-кишечного тракта: высокая частота диареи с примесью крови и слизи (до 10 р/сут), выраженный болевой абдоминальный синдром и нарастание отеочного синдрома. В стационаре по месту жительства ребенку был выставлен диагноз «Болезнь Крона» и назначена терапия препаратами из группы глюкокортикоидов (преднизолон) с целью индукции ремиссии. На фоне терапии наблюдалась отрицательная динамика, в связи с чем ребенок был направлен на госпитализацию в Федеральный центр. При поступлении отмечались выраженная слабость, бледность кожных покровов, диффузная отеочность конечностей и лица, сниженный аппетит, -13 кг массы тела. По данным лабораторного исследования обращали на себя внимание следующие показатели: абсолютная лимфопения ($0,8-0,9 \times 10^9/\text{л}$); гипогаммаглобулинемия: IgA — 0,530 г/л, IgG — 1,190 г/л; гипопропротеинемия (36,7 г/л), гипоальбуминемия (21 г/л); sFLC каппа-цепи (к) — 4,16 мкг/мл; лямб-

да-цепи (λ) — 1,26 мкг/мл, индекс к/λ — 3,3069; иммунофенотипирование лимфоцитов: Т-хелперы (CD4⁺) — 0,093; В-лимфоциты (CD19⁺) — 0,075; α1-антитрипсин в кале > 2250 мг/л. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости и малого таза: параовариальные кисты слева?; киста желтого тела. Эзофагогастродуоденоскопия: гастрит антрального отдела, единичные лимфангиэктазы в 12-перстной кишке (ДПК). Колоноскопия: без патологии. Видеокапсульная энтероскопия: единичные лимфангиэктазы в ДПК. Гистологическое исследование: признаки лимфангиэктазии собственной пластинки ДПК. Ребенку выставлен диагноз: «Экссудативная гипопропротеинемическая энтеропатия в исходе высоковероятного течения первичного иммунодефицитного состояния». Иницирована терапия синтетическим аналогом соматостатина 200 мкг два раза в сутки курсами по 14 дней каждые 30 дней. Ребенку назначена заместительная терапия иммуноглобулином человеческим нормальным 1,0 г/кг; профилактическая антибактериальная терапия — ко-тримоксазол 250 мг через день; строгая высокобелковая диета 3 г/кг/сут с ограничением длинноцепочечных триглицеридов.

Заключение. Данный клинический случай иллюстрирует диагностические трудности при редких энтеропатиях, усугубленных наличием первичного иммунодефицита. Ранняя и комплексная диагностика критически важна для предотвращения тяжелых метаболических осложнений и своевременного начала целенаправленной терапии. Оптимальное ведение пациентов с экссудативной гипопропротеинемической энтеропатией требует мультидисциплинарного подхода.