

Тезисы участников XI Всероссийской конференции студентов и молодых ученых с международным участием «ПЕДИАТРИЧЕСКИЕ ЧТЕНИЯ»

От редакции: Уважаемые читатели, в текущем выпуске мы хотели бы продолжить освещение работ, представленных на XI Всероссийской конференции студентов и молодых ученых с международным участием «ПЕДИАТРИЧЕСКИЕ ЧТЕНИЯ». Вы ознакомитесь с тезисами участников конференции, а работы победителей и призеров сможете найти в томе 6, № 4.

Напоминаем, что прошедшая 12 декабря 2025 г. 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 и Н.С. Кисляк, проводилась студенческим научным кружком кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Пироговского Университета при поддержке Союза педиатров России в онлайн- и офлайн-форматах.

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

рANCA- и antiGBM-серопозитивный ANCA-ассоциированный васкулит у ребенка

Алексеева Татьяна Алексеевна

Научные руководители: д.м.н., профессор кафедры инновационной педиатрии и детской хирургии ИНОПР Зайкова Наталья Михайловна, к.м.н. Аксенова Марина Евгеньевна

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

Актуальность. Распространенность васкулитов, ассоциированных с антинейтрофильными цитоплазматическими антителами (ANCA) у детей, менее 1 случая на 1 млн; крайне редко в педиатрической практике описывают случаи васкулита с двойной серопозитивностью по ANCA и антителам (АТ) к базальной мембране клубочков почек (antiGBM).

Цель исследования. Представить клиническое наблюдение ANCA-васкулита с двойной серопозитивностью по МРО-ANCA и antiGBM у ребенка.

Пациенты и методы. Обобщены анамнестические, клинико-лабораторные, морфологические данные пациента.

Результаты. Девочка от близкородственного брака, у младшего сибса пробанда отмечались эпизоды кровохарканья, у старшего сибса — кровохарканье, гематурия, *ex. letalis* в 8 лет. В 6 лет у пробанда появились выраженная слабость, кашель с примесью крови, сохраняющиеся в динамике, требовавшие неоднократной госпитализации в связи с анемией (Hb — 26–70 г/л); данных об анализах мочи нет. В 9 лет впервые обследована в федеральном центре: рост — 136 см (3–10%), масса — 44,8 кг (75–90%), АД — 112/67 мм рт. ст. (< 50%), в крови Hb — 94–98 г/л, креатинин — 83 мкмоль/л (рСКФ по СКiD U25 79,3 мл/мин/1,73 м²), antiGBM — 34,7 Ед/мл (N < 20 Ед/мл), ANCA АТ к МРО — 14,5 (N 0–5,0), АТ к двуспиральной ДНК — 29,63 (N < 25), прямая и непрямая проба Кумбса — отрицательные, в моче эритроциты — 54–100 в п. зр., белок — 1433 г/сут. При ультразвуковом исследовании отмечались увеличение объема

почек (правая — 222 см³/м², левая 179 см³/м²), диффузные изменения паренхимы почек. По данным компьютерной томографии легких — картина фиброзных изменений легочной ткани нижней доли слева на фоне диффузных изменений легких по типу «матового стекла». Установлен диагноз: «Пулморенальный синдром (antiGBM-гломерулонефрит? рANCA-ассоциированный васкулит?). Назначена терапия глюкокортикоидами (ГК; преднизолон 1 мг/кг/сут 1 мес с постепенной отменой). Данные морфологического исследования почечной ткани (через 6 мес после терапии ГК): пауци-иммунный фокальный сегментарный гломерулярный склероз/гиалиноз с 20% фиброзных полулуний. Ребенку был установлен диагноз: «ANCA-ассоциированный васкулит; гломерулонефрит, фокально-склерозирующий вариант; геморрагический альвеолит», назначен преднизолон 1 мг/кг/сут (с постепенным снижением дозы), микофенолата мофетил (1260 мг/м²). Рекомендации по терапии не соблюдались; у ребенка сохранялись рецидивы геморрагического альвеолита, протеинурия — 0,5–1 г/л, функция почек оставалась стабильной (рСКФ — 70 мл/мин/1,73 м²); в 14 лет на фоне SARS-CoV-2-инфекции — *ex. letalis*.

Заключение. Таким образом, представлен редкий в педиатрической практике случай ANCA-васкулита с двойной серопозитивностью по рANCA и antiGBM. Учитывая семейный анамнез (аналогичная клиническая картина у сибсов), можно предположить наличие у ребенка моногенной формы первичного иммунодефицита, осложненной развитием васкулита.

Дифференциально-диагностические особенности некоторых синдромов, обусловленных делецией участка хромосомы

Зубакова Софья Викторовна, Зизюкина Карина Сергеевна, Соколов Игорь Владимирович

Научные руководители: к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина ИМД Саркисян Егине Альбертовна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина ИМД Черкасова Светлана Вячеславовна

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

Актуальность. Синдром Вольфа – Хиршхорна (Wolf – Hirschhorn syndrome; 4p-синдром; МКБ-10 Q93.3; OMIM #194190) — патология, вызванная частичной делецией короткого плеча 4-й хромосомы и характеризующаяся краниофациальным дисморфизмом, множественными врожденными пороками развития (МВПР), задержкой развития, гипотонией. Смертность на 1-м году жизни достигает 30%.

Цель исследования. Описать диагностические особенности 4p-синдрома в неонатальном периоде на примере новорожденного мальчика С.

Пациенты и методы. Мальчик С., от матери с отягощенным гинекологическим анамнезом, от первой беременности. На II ультразвуковом (УЗ) скрининге обнаружены МВПР. Роды экстренные оперативные на 37-й нед гестации в связи с фетальным дистрессом. Масса тела при рождении — 2150 г, длина — 47 см, оценка по шкале APGAR — 6/7 баллов. Состояние при рождении тяжелое за счет кардиореспираторных расстройств и генерализованной мышечной гипотонии, требовавших дыхательной и кардиотонической поддержки. С подозрением на генетическую патологию ребенок с МВПР в состоянии медикаментозной седации в кювезе был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН) многопрофильной детской больницы. При осмотре в ОРИТН кожа гиперемирована, истончена, с буллами на конечностях. Обращали на себя внимание стигмы дизэмбриогенеза: деформация носа с привеском носового хряща, отсутствие волос, лагофтальм, низко посаженные уши с недоразвитым хеликсом. Отмечались двухсторонняя расщелина губы, альвеолярных отростков и твердого неба, дефекты дистальных отделов конечностей. Изменения легких, выявленные на рентгенограмме (РГ), соответствовали врожденной пневмонии. Асимметричное газонаполнение петель кишечника

по данным РГ брюшной полости свидетельствовало о мальротации. Диагностирована гипоспадия, при проведении УЗ-исследования подтвердились антенатально обнаруженные мультикистозная дисплазия правой почки и уретерогидронефроз слева. Нейросонография выявила признаки незрелости и гипоксически-ишемических изменений головного мозга. Рост маркеров воспаления (прокальцитонин — 12,8 нг/мл, С-реактивный белок — 19 мг/л) аргументировал старт противомикробной терапии. Иммунологическое исследование выявило дефицит IgA (< 0,05 г/л) и IgM (0,12 г/л). В связи с полиорганной дисфункцией был проведен врачебный консилиум для установления причины заболевания. Диагностический поиск проводился среди делеционных синдромов. Установлено, что фенотип в большей степени соответствовал 4p-синдрому. Новорожденный оставался зависимым от дыхательной и гемодинамической поддержки. Аномалия кожи по типу эпидермолиза требовала особого ухода с обработкой дефектов заживляющими гелями. Транскутанные и почечные потери белка обусловили инфузии альбумина. Проводилась коррекция электролитных и метаболических нарушений. Несмотря на проводимую терапию, врожденная инфекция привела к дестабилизации состояния и летальному исходу в возрасте 8 сут жизни.

Результаты. Делеционные синдромы вносят значительный вклад в структуру младенческой смертности ввиду коморбидной патологии. Врожденная инфекция значительно отягощает состояние таких детей.

Заключение. Специфический лицевой фенотип, малая к сроку гестации масса тела, гипотония позволяют заподозрить синдром Вольфа – Хиршхорна уже при рождении. Мультисистемность проявлений обуславливает комплексный междисциплинарный подход к лечению таких пациентов, постоянное наблюдение и интенсивную терапию.

Клинический случай поздней диагностики врожденной мальабсорбции глюкозы-галактозы

Гулиева Шенай Абульфаз кызы

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. акад. Г.Н. Сперанского Дмитриева Юлия Андреевна
Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Врожденная мальабсорбция глюкозы-галактозы (МГГ) — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное дефектом транспорта глюкозы и галактозы через апикальную мембрану энтероцита вследствие мутации гена *SLC5A1* на 22-й хромосоме. Заболевание проявляется профузной диареей с первых недель жизни и при несвоевременной диагностике может приводить к таким жизнеугрожающим осложнениям, как эксикоз, тяжелая белково-энергетическая недостаточность и метаболические нарушения.

Цель исследования. Продемонстрировать случай поздней диагностики синдрома МГГ и определить алгоритм обследования грудного ребенка с упорным диарейным синдромом.

Пациенты и методы. Ребенок, 9 мес, был госпитализирован в стационар ДГКБ им. З.А. Башляевой с жалобами на дефицит массы тела, задержку психомоторного развития, учащенный водянистый стул. Из анамнеза известно, что у доношенного ребенка, родившегося с удовлетворительными массо-ростовыми показателями, с 3-х сут жизни отмечаются упорный диарейный синдром, вздутие живота. На фоне указанных жалоб сформировалась тяжелая хроническая белково-энергетическая недостаточность, существенно замедлились темпы физического и психического развития. Попытки стабилизировать состояние пациента путем подбора смесей, включая безлактозные, гидролизованные и аминокислотные, назначения антимикробной и симптоматической терапии эффекта не дали. На момент поступления в стационар состояние ребенка расценено как тяжелое, обусловленное нутритивным дефицитом, болевым абдоминальным и диарейным синдромом. Клинико-anamнестические данные убедительно свидетельствовали в пользу наличия у пациента

варианта врожденной энтеропатии. Дифференциальная диагностика проводилась между мальабсорбцией углеводов, энтеропатией на фоне структурных дефектов энтероцитов, энтеропатией в структуре X-сцепленных иммунодефицитных состояний. Ребенок был переведен на полное парентеральное питание, на фоне чего в течение суток диарейный синдром полностью купирован. Диагностический поиск был сужен до группы заболеваний, сопровождающихся осмотической диареей. Дальнейшая тактика ведения заключалась в постепенном переводе пациента на смесь, содержащую фруктозу в качестве единственного углеводного компонента. Диагноз врожденной МГГ был подтвержден уже после стабилизации состояния ребенка на основании молекулярно-генетического исследования.

Результаты. Четкий положительный эффект на фоне энтеральной паузы и введения в рацион лечебной смеси позволил установить корректный диагноз до генетической верификации. При этом поздняя диагностика заболевания привела к развитию дислипидемии, дисметаболической нефропатии с формированием нефрокальциноза, тяжелой нутритивной недостаточности и к задержке психомоторного развития.

Заключение. Алгоритм дифференциальной диагностики врожденных энтеропатий может включать проведение пробы с энтеральной паузой. Улучшение состояния ребенка на фоне прекращения энтерального питания с высокой достоверностью свидетельствует в пользу осмотического характера диареи на фоне врожденной мальабсорбции углеводов. Корректная диетотерапия позволяет эффективно купировать проявления МГГ, однако поздняя диагностика заболевания неизбежно ведет к возникновению тяжелых жизнеугрожающих осложнений.

Клинический случай синдрома Пейтца – Егерса в педиатрической практике

Манько Данила Евгеньевич, Зенкина Лидия Руслановна, Глебова Наталья Алексеевна, Гутт Александр Мартинович

Научный руководитель: д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии № 2 Бурлуцкая Алла Владимировна
Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Пейтца – Егерса (СПЕ) — редкое наследственное заболевание, проявляющееся периоральной меланиновой пигментацией и множественными гамартомными полипами ЖКТ с высоким риском инвагинации, кровотечений и малигнизации.

Цель исследования. Описать клинические, лабораторно-диагностические и молекулярно-генетические особенности течения СПЕ у подростка с целью уточнения алгоритма диагностики и тактики ведения.

Пациенты и методы. Пациентка Ц., 16 лет, с жалобами на диспепсию, снижение аппетита и постпрандиальные боли в животе, с отягощенным анамнезом (экстренная операция по поводу тонкокишечной инвагинации в 11 лет с резекцией 50 см тонкой кишки). Для верификации диагноза выполнены физикальный осмотр (выявление периоральной пигментации), общий анализ крови и биохимия (включая определение сывороточного железа), ультразвуковое исследование (УЗИ) органов брюшной полости, эзофагогастродуоденоскопия (ЭФГДС) и колоноскопия с полипэктомией, патогистологическое исследование удаленных образцов, молекулярно-генетическое секвенирование панели 415 генов для выявления герминальных вариантов.

Результаты. Диагностический поиск выявил постгеморрагическую анемию (Hb — 102 г/л (реф. 112–148), Ht — 30,8% (реф. 32–46%), сывороточное железо — 6,4 мкмоль/л (реф. 10,7–32,1)); реактивные изменения печени и диффузные изменения поджелудочной железы по данным УЗИ; множественные полиповидные образования в желудке (0,3–1,5 см) при ЭФГДС и полип диаметром ~1,2 см в ободочной кишке при колоноскопии; при полипэктомии развилось кровотечение из верхних отделов ЖКТ, эффективно купированное эндоскопическим гемостазом

(локальное введение раствора адреналина). Макроскопия: два желудочных полипа — 1,3 и 2,0 см, ободочный — 1,2 см. Гистология подтвердила гамартomatозную природу полипов: ветвящаяся структура гладкомышечных пучков из собственной пластинки слизистой оболочки, разветвленные железы, участки изъязвления и воспалительный инфильтрат. Молекулярно-генетическое исследование выявило герминальную гетерозиготную мутацию в гене *STK11*: c.543C>G (p.Asn181Lys, rs730881973), ранее описанную как патогенную, что окончательно подтвердило диагноз СПЕ. Проведены эндоскопические полипэкстракции и поддерживающая терапия (омепразол, этамзилат, транексамовая кислота, инфузионная коррекция) с последующей клинической и лабораторной стабилизацией.

Заключение. Клинический случай демонстрирует уникальность наблюдения, заключающуюся в последовательном развитии двух жизнеугрожающих состояний — инвагинации кишечника в детском возрасте и кровотечения из верхних отделов ЖКТ на этапе диагностической полипэктомии у подростка. На основании описанного случая практическими рекомендациями являются: 1) активное выявление периоральной пигментации и детализация анамнеза (инвагинации в детстве) для раннего предположения СПЕ; 2) целенаправленная лабораторная диагностика и мониторинг анемии (контроль Hb, Ht, сывороточного железа) и ее своевременная коррекция; 3) при планировании эндоскопических вмешательств владение техниками эндоскопической полипэктомии и экстренного гемостаза; 4) молекулярно-генетическое подтверждение (секвенирование *STK11*) и организация пожизненного мультидисциплинарного наблюдения с периодическими ЭФГДС и колоноскопиями, а также генетическим консультированием родственников.

Клинический случай успешного лечения ребенка с остановкой сердечной деятельности при синдроме WPW

Руденко Анна Викторовна¹

Научный руководитель: врач-кардиохирург Кадочкин Виталий Олегович²

¹ Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Республика Беларусь

² Республиканский научно-практический центр детской хирургии, Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Внезапная сердечная смерть (ВСС) может стать первой клинической манифестацией синдрома предвозбуждения желудочков. По данным различных авторов, распространенность феномена и синдрома Вольфа – Паркинсона – Уайта (WPW) в популяции составляет 0,1–0,3%. Синдром WPW предполагает определенный электрокардиографический паттерн и наличие клинических или зафиксированных приступов тахикардии и является прогностически более неблагоприятным с точки зрения риска развития ВСС. Катетерная абляция (КА) является крайне эффективным и безопасным методом лечения синдрома WPW у детей.

Цель исследования. Описать клинический случай успешного лечения ребенка с остановкой сердечной деятельности при синдроме WPW для формирования настороженности педиатров в отношении пациентов с феноменом/синдромом WPW и своевременной диагностики и лечения.

Пациенты и методы. Пациент С., 7 лет, масса тела — 21 кг. При рождении на ЭКГ зарегистрирован феномен WPW, жалоб не предъявлял, приступы пароксизмальной тахикардии не зарегистрированы. Во время интенсивной физической нагрузки в возрасте 7 лет впервые потерял сознание с остановкой дыхания и сердечной деятельности. Бригадой скорой медицинской помощи на ЭКГ зарегистрирована фибрилляция желудочков, начаты реанимационные мероприятия, проведена дефибрилляция, сердечная деятельность восстановлена. Ребенок был госпитализирован в областной стационар, после стабилизации состояния направлен в РНПЦ детской хирургии с диагнозом: «Состояние после клинической смерти. Фибрилляция желудочков. Манифестный WPW, НК О» для решения вопроса

о проведении методом КА дополнительного пути проведения (ДПП). По данным трансторакальной эхокардиографии — без патологии, по данным ЭКГ в 12 отведениях — манифестный WPW. Выполнены эндокардиальное электрофизиологическое исследование (ЭЭФИ), КА ДПП правой заднесептальной локализации (параметры абляции: орошаемый катетер, 25–30 Вт, орошение — 17 мл/мин).

Результаты. При контрольном ЭЭФИ данных за наличие ДПП не получено, были выполнены медикаментозные пробы с адреналином и атропином, расширенный желудочковый протокол — без аритмических событий. Заключительный диагноз: «Состояние после клинической смерти, фибрилляции желудочков. Манифестный синдром WPW с приступами атриовентрикулярной реципрокной тахикардии. ЭЭФИ и радиочастотная абляция правого заднесептального ДПП». По результатам генетического исследования данных за первичные электрические болезни сердца не получено. На контрольных ЭКГ и по результатам холтеровских мониторингов ЭКГ пациента через 3, 6 мес, 2 года признаки дополнительного проведения, другие нарушения ритма сердца не зарегистрированы.

Заключение. Синдром и феномен WPW характеризуется разнообразием клинических проявлений — от безопасной бессимптомной дельта-волны на ЭКГ до ВСС при тахикардиях. Это обуславливает необходимость своевременного направления пациента в специализированные стационары, важность индивидуализированного подхода к диагностике и лечению. В случаях, когда имеются показания, КА представляет собой высокоэффективный метод, позволяющий устранить ДПП, минимизировать риск повторных эпизодов тахикардии, а также снизить риск ВСС у пациентов детского возраста.

Клинический случай хронического младенческого нервно-кожно-артикулярного синдрома у ребенка раннего возраста

Кузнецов Сергей Владимирович, Гусева Татьяна Алексеевна

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

Приволжский медицинский исследовательский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. Хронический младенческий нервно-кожно-артикулярный синдром / младенческое мультисистемное воспалительное заболевание (CINCA/NOMID) — редкий моногенный аутосомно-доминантный аутовоспалительный синдром из группы криопирин-ассоциированных периодических синдромов (КАПС), связанных с мутациями в гене *NLRP3*, приводящими к нарушению синтеза белка криопирин и развитию системного асептического воспаления. Полиорганный поражения, высокая вероятность ранней инвалидизации, сложность подбора терапии определяют актуальность изучения данной темы.

Цель исследования. Представить клинико-лабораторные особенности синдрома CINCA/NOMID у ребенка раннего возраста.

Пациенты и методы. Проанализированы акушерско-биологический, генеалогический анамнез, анамнез заболевания мальчика Л., 4 лет, с синдромом CINCA/NOMID.

Результаты. Мальчик Л., 4 года, от второй беременности, вторых оперативных родов на сроке 35 нед. Масса тела при рождении — 1890 г, рост — 47 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Генеалогический анамнез отягощен: у матери КАПС, синдром Макла – Уэлса (мутация *p.Phe311Leu (c.933T>G)* в гене *NLRP3*). С рождения у ребенка имела рецидивирующая уртикарная сыпь в сочетании с фебрильной лихорадкой без катаральных явлений с разной частотой. С 6 мес нарастает задержка в психомоторном и физическом развитии. При обследовании на высоте клиники выявлено повышение уровня белков острой фазы воспаления (БОФ): С-реактивный белок (СРБ) — 63,3 мг/л, лейкоцитоз — $25,4 \times 10^9/\text{л}$, скорость оседания эритроцитов (СОЭ) — 43 мм/ч. При офтальмоскопии — отек диска зрительного нерва, при нейровизуализации — признаки внутренней гидроцефалии. При молекулярно-генетическом исследовании найдена патогенная

мутация *p.Phe311Leu (c.933T>G)* в гене *NLRP3* в гетерозиготном состоянии. Пациенту диагностирован КАПС, синдром CINCA/NOMID. Начата терапия анакинрой в дозе 3 мг/кг/сут подкожно, что привело к купированию симптомов, нормализации уровня БОФ, развитию возрастных навыков. В динамике с 2 лет вновь эпизоды фебрилитета в сочетании с головными болями, фотофобией, афтами полости рта, с 3 лет артралгии, нарастание СРБ (19,4 мг/л). Доза анакинры повышена до 5 мг/кг/сут. В 3,5 года клиника асептического менингита, сывороточный амилоид А (SAA) — 27,5 мг/л. В 4 года ребенок госпитализирован в Детскую городскую клиническую больницу № 1 г. Нижнего Новгорода с клиникой менингита, развившегося при самостоятельной отмене матерью анакинры. Объективно: состояние тяжелое, температура 39,0 °С, менингеальные симптомы положительные, резкая головная боль, рвота, фотофобия, боли в животе, гиперемия конъюнктив. Анализ ликвора: нейтрофильный цитоз — 187/1 мкл (106 нейтрофилов, 81 лимфоцит). Микробиологическое исследование ликвора подтвердило его асептический характер. Лабораторно: СРБ — 43 мг/л, лейкоцитоз — $12,7 \times 10^9/\text{л}$, СОЭ — 27 мм/ч, фибриноген — 4,61 г/л, скорость клубочковой фильтрации по Шварцу — 95,6 мл/мин/1,73 м². Состояние ребенка стабилизировано при возобновлении терапии анакинрой в дозе 6 мг/кг/сут внутривенно капельно.

Заключение. Описан классический случай синдрома CINCA/NOMID с дебютом в периоде новорожденности. Диагноз подтвержден по совокупности клинических, молекулярно-генетических данных по критериям Eurofever/PRINTO. Ребенку показан контроль уровня БОФ, SAA, функции почек. Недостаточная эффективность базисной терапии свидетельствует о необходимости своевременной коррекции дозы и способа введения анакинры для контроля над заболеванием.

Неонатальная гипогликемия как проявление транзиторной надпочечниковой недостаточности (клинический случай)

Рихтер Дарья Алексеевна

Научные руководители: д.м.н., доцент кафедры педиатрии с курсом эндокринологии Олейник Оксана Алексеевна, к.м.н., ассистент кафедры педиатрии с курсом эндокринологии Горбатенко Елена Викентьевна

Сибирский государственный медицинский университет, Томск, Российская Федерация

Актуальность. Пограничные состояния у новорожденных иногда требуют не только наблюдения, но и врачебного вмешательства.

Цель исследования. Представление клинического случая транзиторной гипогликемии новорожденных с нетипичным течением.

Пациенты и методы. Пациентка Б., от первой беременности, первых родов, масса тела — 3770 г, рост — 55 см. Оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Возраст матери — 25 лет, факторов риска развития неонатальной гипогликемии в анамнезе не выявлено. В 1-е сут жизни были отмечены клинические симптомы: девочка «посинела», появились «плавающие движения глазных яблок» на фоне гликемии 1,8–2,8 ммоль/л. Докорм смесью, введение 10% раствора глюкозы не оказали положительного эффекта на лабораторные показатели. На 3-и сут жизни при отсутствии клинических симптомов выявлена гипогликемия — 1,1 ммоль/л. Объем лечения был расширен: допаивание 10% раствором глюкозы и непрерывное введение 10% раствора глюкозы внутривенно со скоростью 10 мл/ч, но бессимптомная гипогликемия (менее 2,6 ммоль/л) выявлялась ежедневно, преимущественно в вечерние и утренние часы. Применение глюкагона оказывало непродолжительный эффект. На 4-е сут жизни выявлен субклинический гипотиреоз (ТТГ — 9,90 мкМЕ/мл) при нормальных значениях инсулина и кортизола; УЗИ органов брюшной полости и надпочечников патологии не выявило, что исключило вероятность гиперинсулинизма и надпо-

чечниковой недостаточности. Постпрандиальная гликемия в пределах нормы, что исключило нутритивную недостаточность. На 11-е сут жизни назначен преднизолон в суточной дозе 5 мг и прекращена инфузия раствора глюкозы. Нормализация гликемии произошла на 2-й день терапии, которая проводилась в течение 7 дней с постепенной отменой. Девочка выписана в удовлетворительном состоянии и тощаковой гликемией 3,3 ммоль/л на 18-е сут жизни.

Результаты. С учетом положительного ответа на терапию глюкокортикоидами, вероятно, в данном случае отмечалась транзиторная надпочечниковая недостаточность, проявлением которой была гипогликемия. Данное состояние не было подтверждено лабораторно, так как согласно референсному значению уровень кортизола пациентки соответствовал норме. Данное состояние является пограничным, так как за время наблюдения не отмечалось ухудшения объективного статуса пациентки: клинических симптомов гипогликемии не было даже при уровне глюкозы 1,4 ммоль/л. Наблюдение в стационаре ребенка с транзиторной надпочечниковой недостаточностью и гипогликемией было необходимо вплоть до стабилизации уровня глюкозы в крови ввиду опасности развития осложнений.

Заключение. Мониторинг уровня глюкозы новорожденных необходимо ввиду риска развития бессимптомной неонатальной гипогликемии. При неэффективности стандартных методов терапии гипогликемии в условиях стационара оправданно применение глюкокортикоидов в минимальной дозе.

От панцитопении к миелодиспластическому синдрому и синдрому Швахмана – Даймонда

Матрос Екатерина Сергеевна², Попова Анастасия Павловна²

Научные руководители: к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней ИМД Ларина Любовь Евгеньевна^{1, 2}, заведующая отделением, врач-гематолог Лаврентьева Инна Николаевна²

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

² Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения г. Москвы, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Швахмана – Даймонда (СШД) – это редкое аутосомно-рецессивное заболевание, включающее триаду признаков: гематологические нарушения (преимущественно нейтропения), экзокринная недостаточность поджелудочной железы и костные аномалии. Развитие миелодиспластического синдрома (МДС) является неблагоприятным исходом СШД.

Цель исследования. Продемонстрировать диагностический путь у ребенка с панцитопенией, подчеркнуть роль генетической диагностики в верификации диагноза.

Пациенты и методы. Пациент М., 13 лет, в апреле 2025 г. перенес острый тонзиллит, в мае 2025 г. – респираторную инфекцию. В гемограмме впервые выявлена панцитопения (гемоглобин – 38 г/л, эритроциты – 1,7 млн/мкл, лейкоциты – 1,02 тыс./мкл, тромбоциты – 31 тыс./мкл). Ребенок был госпитализирован в Морозовскую больницу. По результатам миелограммы данных за острый лейкоз не получено, костный мозг опустошен. В круг дифференциальных диагнозов были включены конституциональные и приобретенные апластические анемии, МДС. Клон пароксизмальной ночной гемоглобинурии не обнаружен, тест с дизэпоксиданом отрицательный. Морфологическая картина трепанобиоптата и результаты иммуногистохимического исследования выявили признаки миелодиспластических изменений гемопоэтической ткани. По результатам цитогенетического исследования костного мозга выявлены делеция 5q32, делеция 7q21, моносомия 7, делеция 12p13.2. Таким образом, на основании данных анамнеза, клинической картины и проведенного обследования установлен диагноз: «Миелодиспластический синдром (клон с комплексными хромосомными перестройками, в том числе с делецией 5q, моносомией 7, делецией 12p)». Единственным куративным методом лечения заболевания является про-

ведение аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК). В Российском регистре совместимый неродственный донор не найден. В июле 2025 г. проведена аллогенная ТГСК от родственного HLA (главный комплекс гистосовместимости) 7/10-совместимого донора (сиблинг). Трансплантат функционирует, признаков реакции «трансплантат против хозяина» нет. По результатам генетического исследования методом полногеномного секвенирования в гене *SBDS* обнаружены два варианта в компаунд-гетерозиготном состоянии, которые описаны у пациентов с СШД. При поиске редких генетических вариантов, ассоциированных с МДС, в гене *TP53* обнаружено два варианта. Был исключен герминальный статус мутаций.

Результаты. У пациента с панцитопенией проводились цитологическое, морфологическое, цитогенетическое исследования костного мозга для исключения гемобластозов, аплазии кроветворения. Был установлен МДС. Классические проявления СШД (цитопения в анамнезе, экзокринная недостаточность поджелудочной железы, костные аномалии) у ребенка отсутствовали, что не позволило установить диагноз без генетической диагностики.

Заключение. Приведенный клинический случай демонстрирует позднюю манифестацию СШД в виде МДС. Развитие МДС в детском возрасте всегда требует поиска первичной патологии. Также необходимо помнить, что пациенты с СШД угрожаемы по риску трансформации в МДС и острый миелобластный лейкоз. Мутации в гене *TP53* у пациентов с СШД являются ранними предикторами развития МДС. Генетическая диагностика при отсутствии характерной клинической картины СШД позволила окончательно верифицировать диагноз. Проведение аллогенной ТГСК может существенно улучшить прогноз заболевания.

Редкий случай коллагенового энтерита, осложненного белоктеряющей энтеропатией, у ребенка раннего возраста

Стражникова Полина Алексеевна

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. акад. Г.Н. Сперанского Дмитриева Юлия Андреевна

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Коллагеновый энтерит впервые описан в 1947 г. как синдром мальабсорбции с субэпителиальными отложениями эозинофильного гиалина. Причины возникновения и патогенез заболевания до конца не установлены. Выявление коллагеновой энтеропатии требует проведения дифференциальной диагностики между инфекционными, аллергическими, иммунными поражениями желудочно-кишечного тракта. В мировой литературе описано лишь несколько десятков случаев этого редкого заболевания у взрослых.

Цель исследования. Продемонстрировать редкий случай коллагенового энтерита у ребенка раннего возраста в исходе инфекционного заболевания, осложнившегося развитием экссудативной энтеропатии.

Пациенты и методы. Анализ истории болезни мальчика 2 лет, наблюдавшегося в инфекционном и педиатрическом отделениях ДГКБ им. З.А. Башляевой.

Результаты. Ребенок поступил в инфекционное отделение ДГКБ им. З.А. Башляевой с гипертермией, учащенным кашицеобразным стулом болотного цвета, рвотой, симптомами интоксикации. В клинической картине наряду с кишечным синдромом появились периферические и полостные отеки на фоне прогрессирующей гипопроteinемии. При исследовании кала определено значительное повышение концентрации альфа-1-антитрипсина — более 2250 мкг/г, что позволило подтвердить наличие энтеропатии с потерей белка. Определен диагностический поиск, включающий первичную экссудативную энтеропатию (болезнь Вальдмана) и вторичные формы заболевания, обусловленные инфекционным, аллергическим, иммунным поражением кишечника. Для уточнения диагноза выполнено эндоскопическое исследование с поэтажной биопсией

слизистой оболочки, выявлены признаки инфекционного поражения. Методами полимеразной цепной реакции и бактериологического исследования определена сочетанная этиология заболевания (*Enterovirus* + *Klebsiella pneumoniae*). Несмотря на комплексную антимикробную, симптоматическую терапию, использование низкожировой диеты, добиться устойчивой клинико-лабораторной ремиссии не удалось. Исследование биоптатов, полученных при повторном эндоскопическом исследовании, выявило картину коллагенового энтерита, расцененного как основная причина белоктеряющей энтеропатии. Была инициирована гормональная терапия, на фоне которой достигнуто выраженное клиническое улучшение. Несмотря на отсутствие типичных серологических и морфологических признаков целиакии, для поддержания ремиссии была использована безглютеновая диета, имевшая эффективность в ранее опубликованных наблюдениях. Состояние пациента было стабилизировано, в анамнезе в течение 2 лет на фоне диетотерапии протеинограмма оставалась в норме, кишечный и отечный синдромы не рецидивировали.

Заключение. Определение у ребенка гипопроteinемии в отсутствие нефрологической патологии требует обязательного обследования на наличие экссудативной энтеропатии. При подтверждении потери белка через желудочно-кишечный тракт диагностический поиск должен быть направлен на исключение большого спектра заболеваний. Представленный случай демонстрирует коллагеновый энтерит как крайне редкую причину белоктеряющей энтеропатии, определяет роль инфекционного фактора в развитии патологии и эффективность комбинированной антимикробной, гормональной и диетотерапии (безглютеновой диеты) в ведении таких пациентов.

Синдром Гомеса – Лопеса – Эрнандеса, клинический случай

Стегнеев Никита Эдуардович, Ульянова Таисия Дмитриевна, Гореловская Анна Александровна, Хаерова Зарина Ришатовна, Белозёрова Анастасия Андреевна

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. акад. А.Ф. Тура Сахно Лариса Викторовна
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Российская Федерация
Детский хоспис, Токсово, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Гомеса – Лопеса – Эрнандеса (СГЛЭ), или церебеллотригеминальная дермальная дисплазия, представляет собой факоматоз, характеризующийся триадой ромбэнцефалосинапсиса, тройничной анестезией и очаговой бипариетальной алопецией. Начиная с 1979 г. в мире зарегистрировано около 60 случаев проявления данного орфанного заболевания. В настоящее время этиопатогенез заболевания недостаточно изучен, что обуславливает повышенное внимание к каждому выявленному случаю СГЛЭ.

Цель исследования. Анализ случаев СГЛЭ в научной литературе, представление конкретного клинического случая.

Пациенты и методы. Нами был осуществлен обзор литературы (45 статей с 1997 по 2024 г.) и анализ истории болезни девочки со СГЛЭ. Ребенок – воспитанник детского дома, разрешение на публикацию получено.

Результаты. Ребенок от двенадцатой беременности, пятых родов. Беременность протекала на фоне хронической никотиновой и алкогольной интоксикации, мать на учете в ЖК не состояла. Роды в 37 нед, кесарево сечение. Масса тела при рождении – 2130 г, длина тела – 46 см, оценка по шкале APGAR – 8/9. Мать отказалась от ребенка в роддоме, ребенок направлен в детский дом. В первые полгода отмечались задержка психомоторного развития (ЗПМР) и башенная форма черепа. В возрасте 6 мес было замечено помутнение роговицы правого глаза, в динамике отмечалось увеличение размера покраснения. Офтальмологом выявлен язвенный дефект правого глаза, проведена конъюнктивальная кератопластика. В 8 мес в связи с грубой ЗПМР выполнено МРТ головного мозга: картина аномалии мозжечка – ромбэнцефалосинапсис, гипоплазия мозолистого тела. В 8,5 мес – операция – покрытие роговицы амниотической мембраной и наложение временной бле-

фарорафии на обоих глазах. В 9 мес блефарорафия снята. Ведущей особенностью данного клинического случая является ярко выраженная аутоагрессия в виде травматизации глаз, что приводит к усугублению дефектов роговицы и грубым травматическим повреждениям глазных яблок с присоединением инфекционного компонента. В настоящее время ребенок постоянно находится в сдерживающих ортезах на руках и/или пластырях на глазах для ограничения эпизодов аутоагрессии. В возрасте 1 года 5 мес пациентка консультирована врачом-генетиком. С учетом врожденного порока развития головного мозга (ромбэнцефалосинапсис), типичной локализации алопеции (очаговая двусторонняя в надвисочных областях), глазных аномалий (нейротрофический кератит) диагностические критерии полностью укладываются в СГЛЭ. Генетический дефект для СГЛЭ пока не определен, диагноз выставляется по типичной триаде фенотипа. Также пациентка имеет большую часть малых критериев: башенный череп с плагиоцефалией, гипоплазию лицевого отдела черепа, страбизм, низкопосаженные уши, гидроцефалию. Пациентка проходит курсы адаптивной физической культуры и симптоматической терапии в паллиативном отделении. После лечения отмечаются улучшения в ПМР и набор массы тела. На данный момент (2 года 9 мес) ребенок сидит, стоит с опорой, узнает людей, говорит простые слова. Масса тела – 11,3 кг, рост 91 см – физическое развитие среднее с дефицитом массы тела.

Заключение. СГЛЭ является генетическим заболеванием, не поддающимся на данный момент этиопатогенетическому лечению. Госпитализация в паллиативное отделение приводит к улучшению развития и качества жизни ребенка благодаря комплексному подходу, который включает в себя проведение адаптивной физической культуры, медикаментозное лечение и психолого-педагогическое сопровождение.

Тяжелое течение и летальный исход у пациента с синдромом Кернса – Сейра на фоне внебольничной пневмонии

Ревакина Влада Алексеевна, Снегуренко Мария Антоновна, Сарксян Сергей Гайкович, Казакова Дарья Ивановна

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. акад. Л.О. Бадаляна ИНН Толмачёв Артём Павлович

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

Актуальность. Синдром Кернса – Сейра (KSS) — редкое митохондриальное заболевание с мультисистемными проявлениями, характеризующееся прогрессирующим течением и высокой летальностью. Актуальность описания клинического случая обусловлена сложностью диагностики, полиморфизмом симптоматики и отсутствием специфического лечения, что делает ведение таких пациентов крайне сложной междисциплинарной задачей.

Цель исследования. Описать уникальный клинический случай пациента с генетически подтвержденным синдромом KSS, проследить этапы прогрессирования заболевания и проанализировать причины летального исхода.

Пациенты и методы. Проведен анализ истории болезни пациента 17 лет с синдромом KSS. Используются данные клинического осмотра, лабораторных и инструментальных методов исследования, а также результаты секвенирования ДНК.

Результаты. Пациент С., 2008 г.р., в возрасте 3 лет заболел остро: отмечалась многократная рвота в отсутствие других симптомов. Состояние было расценено как кишечная инфекция, проводилось лечение с клиническим улучшением. В течение следующего года неоднократно отмечались повторные эпизоды рвоты, лабораторно отмечались лактат-ацидоз, гипокальциемия, постепенно нара-

ла неврологическая симптоматика: энцефалопатия, парез конечностей, бульбарные нарушения. Генетический анализ от 2013 г. выявил гетероплазмю крупной делеции мтДНК, что соответствует диагнозу KSS. В возрасте 17 лет находился на лечении в ДГКБ им. Г.Н. Сперанского с диагнозом: «Тяжелая двусторонняя полисегментарная пневмония грибово-бактериальной этиологии». Неврологический статус на момент госпитализации: полная дезориентация, спастический тетрапарез. Пациент являлся носителем электрокардиостимулятора, имел выраженную белково-энергетическую недостаточность. Течение пневмонии осложнилось гидротораксом, развитием острой дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности, приведших к летальному исходу.

Заключение. Представленное наблюдение иллюстрирует прогрессирующее течение синдрома KSS с вовлечением нервной, эндокринной, сердечно-сосудистой и дыхательной систем. Основной причиной смерти у пациентов с KSS являются интеркуррентные инфекции и метаболические кризы на фоне исходной полиорганной недостаточности. Данный случай подчеркивает важность пожизненного междисциплинарного наблюдения, своевременной диагностики и необходимость паллиативной помощи для пациентов с митохондриальными заболеваниями.

Особенности физического развития детей с целиакией

Шевченко Полина Сергеевна¹

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. акад. Г.Н. Сперанского Дмитриева Юлия Андреевна^{2, 3}

¹ Московский государственный университет им. М.В. Ломоносова, Москва, Российская Федерация

² Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой, Москва, Российская Федерация

³ Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Целиакия — это аутоиммунное системное заболевание, вызываемое глютеном у генетически предрасположенных лиц, которое сопровождается стойким синдромом мальабсорбции. Нарушения физического развития часто выявляются в дебюте заболевания и в дальнейшем отражают динамику восстановления слизистой оболочки на безглютеновой диете (БГД). Анализ исходных антропометрических данных и их динамики в зависимости от возраста постановки диагноза может быть положен в основу практических рекомендаций для врачей-педиатров.

Цель исследования. Проанализировать особенности физического развития детей с целиакией в дебюте заболевания и в динамике на фоне БГД.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ 716 историй болезни пациентов в возрасте от 6 мес до 18 лет, наблюдавшихся в ДГКБ им. З.А. Башляевой в период с 15 октября 2003 по 15 мая 2025 г. Оценка антропометрических показателей проводилась на основе данных ВОЗ с помощью пакетов R “anthro” и “anthroplus” с расчетом индекса массы тела и показателей z-score. Статистическая обработка данных выполнена с использованием языка Python.

Результаты. В исследование включены 716 детей (58% девочек). Возраст постановки диагноза у мальчиков был больше, чем у девочек ($p = 0,018$): медиана (межквартильный размах) возраста постановки мальчиков составила 77,0 (46,0–120,2) мес, а девочек — 67,5 (42,0–107,0) мес. На момент постановки диагноза доля пациентов с задержкой роста, нормальным ростом и высокорослостью со-

вила 8,6, 86,3, 5,1% соответственно, а соотношение пациентов с недостаточностью питания, нормальной массой тела, избытком массы тела и ожирением — 10,3, 79,7, 8,3 и 1,7% соответственно. В дебюте большинство пациентов в каждой возрастной группе демонстрировали нормальные темпы физического развития. В когорте с задержкой роста доминировали девочки, а в когорте с нормальным ростом — мальчики ($p = 0,003$). Было показано, что более ранний возраст дебюта целиакии ассоциирован с более низкими показателями роста ($p < 0,03$). В рамках исследования продемонстрировано, что на БГД сроки восстановления роста (15,2 мес) статистически значимо превышают таковые для массы тела (10,9 мес). Возраст на момент постановки диагноза не оказал влияния на сроки восстановления роста, при этом темпы восстановления массы тела были значимо ниже в группе пациентов с установленным диагнозом целиакии в возрасте 6–12 лет ($p = 0,005$).

Заключение. Каждый десятый ребенок в дебюте целиакии демонстрирует отставание в физическом развитии, при этом старт заболевания в младшем возрасте чаще сопровождается задержкой роста и недостаточностью питания. Дети дошкольного возраста с изолированной задержкой роста, особенно девочки, а также школьники с дефицитом массы тела на момент постановки диагноза нуждаются в дополнительной нутритивной поддержке для более успешного восстановления темпов физического развития. Своевременная постановка диагноза в раннем и дошкольном возрасте определяет более быстрое восстановление нутритивного статуса пациентов.

Оценка оздоровительного эффекта стационарной смены в детском лагере

Бакланов Михаил Алексеевич, Гутцайт Евгения Леонидовна, Кубышкина Анна Константиновна, Яворский Владимир Владиславович

Научные руководители: д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии и детской кардиологии Мельникова Ирина Юрьевна, д.м.н., профессор кафедры общей и военной гигиены Полозова Елена Валентиновна
Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург, Российская Федерация

Актуальность. С 1 января 2025 г. вступило в силу новое положение № 475 «О внесении изменений в Федеральный закон «Об основных гарантиях прав ребенка в Российской Федерации» (04.08.2023), регламентирующее ежегодное установление и выполнение квоты в государственных и муниципальных организациях отдыха, что приводит к росту числа детей, посещающих детские образовательно-оздоровительные центры (ДООЦ).

Цель исследования. Оценить оздоровительный эффект стационарной смены в ДООЦ.

Пациенты и методы. Объект исследования: дети и подростки в возрасте 7–17 лет, полностью отбывшие стационарную смену (21 день) в ДООЦ. Предмет исследования: показатели физического развития в начале и конце смены. Оценивались антропометрические показатели (рост, масса тела, окружность грудной клетки (ОГК)); физиометрические показатели (жизненная емкость легких (ЖЕЛ), мышечная сила кисти (динамометрия)). Измерения проводились двукратно: в первые и последние двое суток смены. Для обработки данных был применен ряд стандартизированных методов. Оценка физического развития проводилась с использованием центильного метода (уровень, гармоничность, соматотип) и анализа индекса массы тела (ИМТ) по Z-шкалам ВОЗ для диагностики отклонений в массе. Функциональный показатель дыхательной системы – жизненный индекс (ЖИ) рассчитывался как отношение ЖЕЛ к массе. Сила хвата оценивалась с использованием силового индекса (СИ), который рассчитывался по формуле: $СИ (\%) = (Сила\ кисти / Масса\ тела) \times 100\%$. Статистическая

обработка проводилась методом описательной статистики. Полученные данные не соответствовали нормальному распределению, достоверность (p -value) определялась с помощью дисперсионного анализа (Analysis of variance, ANOVA) в программе IBM SPSS Statistics (США). Полученные данные представлены в виде $Me [Min; Max]$. Юридические аспекты: исследование проводилось на базе ДООЦ «Россонь» (Договор о научном сотрудничестве № 11–2025/НС от 08.07.2025).

Результаты. В исследовании приняли участие 524 ребенка, из которых 53% ($n = 279$) девочки и 47% ($n = 245$) мальчики, средний возраст составил 12 лет 4 мес \pm 2 года 8 мес. Анализ данных проводился с учетом возрастной периодизации (N лет = от N лет 6 мес до N + 1 лет 5 мес 29 дней). В ходе исследования не выявлено статистически значимых изменений антропометрических и физиометрических показателей ни в одной возрастной группе ($p \geq 0,05$). Зафиксирована положительная динамика ключевых показателей здоровья детей. Доля детей с избыточной массой тела по показателю ИМТ снизилась с 36% [24; 50] до 31% [18; 44]. Отмечено улучшение и по функциональным индексам: доля детей со сниженным ЖИ уменьшилась с 63% [49; 73] до 51% [36; 62], а со сниженным СИ – с 12% [5; 24] до 5% [0; 12].

Заключение. Несмотря на отсутствие статистически значимых изменений в общих антропометрических и физиометрических показателях, в ходе исследования зафиксирована положительная тенденция к улучшению здоровья детей.

Распространенность целиакии у детей с сахарным диабетом 1-го типа

Миянова Алия Ринатовна

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. акад. Г.Н. Сперанского Дмитриева Юлия Андреевна

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Целиакия — хроническое аутоиммунное заболевание, развивающееся у генетически предрасположенных лиц при употреблении глютена, приводящее к повреждению слизистой оболочки тонкой кишки. Сахарный диабет 1-го типа (СД1) — системное аутоиммунное заболевание, характеризующееся разрушением β -клеток поджелудочной железы и абсолютным дефицитом инсулина. Оба заболевания имеют общие генетические факторы риска, преимущественно в системе HLA (гаплотипы HLA-DR3-DQ2, HLA-DR4-DQ8), что объясняет их частую ассоциацию. Своевременная диагностика целиакии у пациентов с СД1 имеет важное клиническое значение, поскольку нелеченная целиакия может ухудшать контроль диабета и повышать риск собственных осложнений. Скрининг на целиакию рекомендуется всем детям с СД1 независимо от возраста и наличия симптомов.

Цель исследования. Оценить распространенность и возрастные особенности возникновения целиакии среди детей с СД1.

Пациенты и методы. Проведено ретроспективное исследование 1372 историй болезни пациентов в возрасте 11 мес — 17 лет, проходивших обследование в эндокринологическом отделении ДГКБ им. З.А. Башляевой в период с 11.01.2022 по 15.05.2025. Всем детям с СД1 выполнялось определение антител к тканевой трансглутаминазе IgA (tTG-IgA) методом иммуноферментного анализа. При уровне антител > 10 Ед/мл результат считался положительным. Для окончательной верификации диагноза выполнялось эндоскопическое исследование с забором биоптатов слизистой

оболочки двенадцатиперстной кишки; диагноз целиакии подтверждался при наличии морфологических изменений по классификации Marsh – Oberhuber (стадии 2–3).

Результаты. Медиана возраста обследованных составила 8,1 года; доля мальчиков — 52,4%, девочек — 47,6%. Повышение антител к tTG-IgA выявлено у 84 детей (6,12%). Средний уровень антител tTG-IgA среди серопозитивных пациентов составил 95,7 Ед/мл. 22 ребенка (1,6%) при первичном обследовании имели повышение антител в пределах 3 норм. Диагноз целиакии подтвержден у 49 (3,57%), остальные серопозитивные пациенты продолжили наблюдение с регулярным контролем концентрации антител. У 6 детей, находившихся на глютенсодержащей диете, с исходным незначительным повышением антител концентрация tTG-IgA в динамике пришла в норму. При ассоциации с целиакией дебют диабета отмечался в более раннем возрасте, чем при изолированном течении (6,02 и 8,1 года соответственно, $p = 0,012$). Анализ по методу Karlan – Meier показал, что риск целиакии у детей с СД1 наиболее высок в первые годы после постановки диагноза диабета.

Заключение. Частота выявления целиакии у детей с СД1 достигает 3,57% и превышает среднепопуляционную. Наличие целиакии определяет более ранний старт диабета и позволяет предполагать значимую роль невыявленных малосимптомных форм заболевания в реализации риска развития СД1. Регулярный серологический скрининг, интерпретация уровня антител и оценка клинических проявлений позволяют своевременно выявлять целиакию и предотвращать ее осложнения.

Состояние плотности костной ткани у детей подросткового возраста

Радченко Татьяна Сергеевна

Научный руководитель: д.м.н., доцент, заведующая кафедрой поликлинической педиатрии Крутикова Надежда Юрьевна

Смоленский государственный медицинский университет, Смоленск, Российская Федерация

Актуальность. Костная ткань — это динамичная и метаболически активная структура. В подростковом возрасте, особенно к 17 годам, нарушения метаболических процессов могут привести к снижению ее минеральной плотности, что является триггером для развития серьезных заболеваний скелета в будущем.

Цель исследования. Проанализировать влияние модифицируемых факторов образа жизни (физическая активность, пищевое поведение) на состояние минеральной плотности костной ткани у детей подросткового возраста, а также определить ее взаимосвязь с основными антропометрическими показателями (рост, масса тела, индекс массы тела) и половыми особенностями.

Пациенты и методы. В исследовании была сформирована выборка из 302 подростков в возрасте 17 лет (от 17 до 17 лет 11 мес 31 дня). Группу составили 32,5% юношей и 67,5% девушек. Всем участникам проведен комплекс обследований, включавший клинический осмотр, антропометрию, ультразвуковую денситометрию и лабораторные анализы. Оценка параметров физического развития осуществлялась с использованием перцентильных графиков ВОЗ (2006) и программного обеспечения WHO AnthroPlus.

Результаты. Для оценки пищевого рациона и обеспеченности кальцием подростков было проведено анкетирование, которое показало, что основу питания подростков составляли хлебобулочные изделия (94,7%). При этом ключевые источники кальция (сливки, кунжут, твердый сыр) не потреблялись, и лишь 29,7% опрошенных ($n = 89$) употребляли молочные продукты ежедневно. Расчет фактиче-

ского среднесуточного потребления кальция, выполненный на основе недельного рациона с использованием программы «Калькулятор кальция IOF», показал значение $524,5 \pm 248,4$ мг/сут. Данный показатель примерно в 3 раза ниже рекомендуемой для этого возраста нормы, составляющей 1200 мг/сут. Клиническая оценка выявила у подростков различные признаки нарушения минерального обмена. Наиболее частыми жалобами были выпадение и сечение волос (32,3%) и ломкость ногтей (21,0%). При осмотре доминировали нарушения осанки (48,3%) и кариес (40,3%), реже отмечались плоскостопные стопы (2,7%) и нарушения пропорций лица (1,6%). Лабораторно у 60% ($n = 180$) выявлен повышенный уровень фосфора, коррелирующий со снижением костной прочности ($r = -0,99$, $p = 0,001$), а у 88,7% ($n = 266$) — дефицит витамина D. Результаты ультразвуковой денситометрии показали снижение прочности костной ткани (вплоть до выраженного) у большинства обследованных (57%, $n = 171$). Остеопения была диагностирована у 55% ($n = 115$) девушек и 60,4% ($n = 55$) юношей. Выявлена достоверная прямая корреляция между снижением костной прочности и низким потреблением кальцийсодержащих продуктов ($r = 0,62$, $p = 0,006$). Анализ связи между показателями физического развития и показателями прочности костей имеет отрицательную корреляцию ($r = -0,016$, $p < 0,05$).

Заключение. Результаты подчеркивают необходимость ранней диагностики и профилактики нарушений костной ткани среди подростков, включая разработку целевых программ по коррекции питания и образа жизни.

Секция «Интересный клинический случай в практике врача-педиатра»

Трудности диагностики миастении: миастенический криз под маской тяжелой пневмонии

Нургалеева Алина Аликовна, Снегуренко Мария Антоновна, Елипашева Надежда Андреевна, Чикаева Аминат Ахмедовна, Знайченко Екатерина Ильинична

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. акад. Л.О. Бадаляна ИНН Толмачёв Артём Павлович

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

Актуальность. Миастения гравис — это аутоиммунное, опосредованное антителами нарушение нервно-мышечной синаптической передачи, приводящее к слабости черепных и преимущественно проксимальных скелетных мышц. У детей диагностика затруднена из-за вариабельности симптомов и схожести с другими болезнями. Несвоевременное выявление может привести к жизнеугрожающему состоянию — миастеническому кризу.

Цель исследования. Осветить проблему поздней диагностики миастении гравис у детей.

Пациенты и методы. Представление клинического случая миастенического криза у 12-летней девочки, течение которого было ошибочно расценено как тяжелая пневмония.

Результаты. Девочка М., 04.06.2012 г.р., 25.09.2024 бригадой скорой медицинской помощи доставлена в отделение реанимации и интенсивной терапии ГБУЗ «ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского ДЗМ». Из анамнеза заболевания: заболела остро 24.09.2024, предъявляла жалобы на повышение температуры до 38,5 °С, малопродуктивный кашель, выраженную слабость и затруднение дыхания. Известно, что с осени 2023 г. периодически отмечала поперхивание, ощущение кома в горле. С этими жалобами обращалась к участковому педиатру, обследовалась у специалистов узкого профиля — органической патологии не выявлено. Состояние при поступлении в стационар тяжелое за счет выраженной дыхательной недостаточности. Поставлен диагноз: «Двухсторонняя полисегментарная пневмония, острая дыхательная недостаточность 3-й степени». У ребенка раз-

вились галлюцинаторное состояние и дезориентация как проявления делирия, возникла потребность в искусственной вентиляции легких с 25.09 по 30.09.2024. Были осуществлены 2 попытки экстубации, но каждая потребовала повторной интубации в связи с неэффективностью дыхания, пониженным уровнем сатурации и развитием психомоторного возбуждения. Заподозрена миастения. Прозериновый тест — положительный. Для проведения дообследования и лечения пациентка переведена в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ». Были проведены электронейромиография и лабораторная диагностика, выставлен окончательный диагноз: «Миастения, генерализованная форма с бульбарными и дыхательными нарушениями 4–5 баллов по MGFA, максимальная степень тяжести, стадия достаточной компенсации на ацетилхолинэстеразных препаратах, состояние после перенесенного миастенического криза».

На данный момент пациентка принимает пиридоستيग्мина бромид с положительным эффектом в виде купирования явлений дыхательного и бульбарного паралича.

Заключение. Важнейшую роль в течении миастении играет ее ранняя диагностика. Поэтому не только неврологи, но и врачи других специальностей должны знать о гетерогенности симптомов этого заболевания и возможном дебюте в детском возрасте, не допуская угрозы для жизни пациента. Клинический случай показывает, как недооценивание жалоб пациента — дисфагии, отсутствие своевременного патогенетического лечения и присоединение инфекции привели к развитию грозного осложнения — миастенического криза.

Лечение гнойных заболеваний у детей

Корпакова Татьяна Николаевна

Научный руководитель: к.х.н., доцент, заведующая кафедрой общей химии Кадомцева Алена Викторовна
Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. В связи с растущей устойчивостью к существующим антибиотикам микроорганизмов, вызывающих гнойные заболевания у детей, разработка новых антибактериальных препаратов и усовершенствование уже имеющихся являются критически важными задачами современной науки. Кроме того, важным аспектом является развитие отечественного производства лекарств.

Цель исследования. Целью данного исследования было создание новых соединений германия и изучение их способности бороться с бактериями и грибами, вызывающими гнойные заболевания у детей.

Пациенты и методы. Для достижения поставленной цели были использованы следующие методы. Анализ структуры осуществлен с помощью рентгенофазового анализа, растровой электронной микроскопии, хроматографического анализа, хромато-масс-спектрометрии, атомно-силовой микроскопии, термопрограммируемой десорбции, инфракрасной (ИК) спектроскопии, современных квантово-химических расчетов (DFT, B3LYP/6-311++G(2d,2p)). Оценка антимикробной активности проведена с использованием метода серийных разведений, *t*-критерия Стьюдента.

Результаты. В ходе работы были синтезированы новые высокомолекулярные соединения германия. С помощью

теоретических расчетов (DFT) была определена их структура, а также получен ИК-спектр.

Проведенные *in vitro* исследования показали, что полученные соединения обладают антибактериальной активностью против следующих бактерий: *Escherichia coli*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus*, *Enterococcus faecalis*. Минимальная концентрация, при которой наблюдалось подавление роста бактерий (МИК), составила 2,5 мг/мл, а минимальная концентрация, вызывающая гибель бактерий (МБК), — 20 мг/мл. Также была изучена противогрибковая активность соединений против *Candida albicans* и спор *Aspergillus niger*. МИК для этих грибов составила 20 мг/мл, а минимальная концентрация, вызывающая гибель грибов (минимальная фунгицидная концентрация), — 50 мг/мл.

Заключение. В результате исследования были получены новые соединения германия, установлена их структура и доказана их способность уничтожать бактерии и грибы. Определены минимальные концентрации, необходимые для подавления роста и уничтожения микроорганизмов. Разработанная методика отличается практичностью, удобством использования, безопасностью и универсальностью.

Эволюция течения муковисцидоза за 12 лет применения новых протоколов диагностики и лечения у пациентов в России

Макарова Дарья Алексеевна, Туджи Хани Абдессалам

Научный руководитель: д.м.н., доцент, заведующая кафедрой детских болезней Института педиатрии и репродуктивной медицины Плотникова Инга Альбертовна

Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Российская Федерация

Актуальность. Муковисцидоз (МВ) постепенно переходит из смертельного детского заболевания в хроническую патологию взрослых, что создает вызовы для системы здравоохранения, исторически ориентированной на педиатрическую помощь. Внедрение новых терапевтических протоколов и сохраняющаяся региональная асимметрия в сочетании с переменной доступностью медпомощи в регионах России обуславливают важность системного анализа на основе объективных данных национального регистра.

Цель исследования. Анализ данных Федерального регистра (ФР) больных МВ в Российской Федерации в период 2011–2023 гг. для оценки динамики ключевых показателей здоровья и качества медицинской помощи.

Пациенты и методы. Ретроспективный поперечный сравнительный анализ данных ФР больных МВ в Российской Федерации в 2011 и 2023 гг.

Результаты. Анализ выявил, что при существенном улучшении клинических показателей (рост охвата неонатальным скринингом и установленных диагнозов, увеличение медианы возраста смерти с 17,4 до 26,5 лет, нормализация нутритивного статуса) отмечаются усложнение

клинической картины и рост абсолютного числа летальных исходов (15 в 2011, 40 в 2023 г.). Основная причина смерти — прогрессирующее бронхолегочное поражение. Зафиксированы экспансия резистентных патогенов (*Pseudomonas aeruginosa* > 60%, MRSA), трансформация спектра осложнений с ростом частоты кровохарканья (> 20%) и диабета (13,5%) и включением в список новых осложнений (бронхиальная астма и аллергический аспергиллез). Терапевтическая практика демонстрирует смещение в сторону персонализированного подхода с массовым внедрением CFTR-модуляторов (35,6% пациентов).

Заключение. За 12 лет в России качественно улучшилась медицинская помощь больным МВ благодаря ранней диагностике, внедрению современных методов лечения, адекватной нутритивной поддержке. Увеличение продолжительности жизни привело к росту популяции взрослых пациентов с тяжелыми формами, что объясняет увеличение смертей. Таким образом, актуальны проблемы долгосрочного ведения взрослых пациентов. Непрерывный мониторинг и коррекция протоколов лечения, развитие центров МВ взрослых и донорских программ — это организационные пути решения проблем.

