

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.