

Тезисы участников V конференции студентов и молодых ученых «Педиатрические чтения»

От редакции: 9–10 ноября в РНИМУ им. Н.И. Пирогова состоится ежегодная V конференция студентов и молодых ученых «Педиатрические чтения», посвященная памяти великих российских ученых-педиатров А.А. Колтыпина, Д.Д. Лебедева, П.А. Пономарёвой, Н.С. Кисляк.

Сегодня мы публикуем наиболее интересные тезисы, поступившие от молодых ученых в оргкомитет конференции.

Более подробную информацию о мероприятии можно найти на сайте РНИМУ им. И.М. Пирогова: <http://rsmu.ru/20779.html>

СЕКЦИЯ «ИНТЕРЕСНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА»

А.Я. Аведова, А.Д. Манаенкова

Научные руководители — к.м.н., доцент Л.Е. Ларина, к.м.н. Ю.А. Родина,

врач аллерголог-иммунолог А.Л. Хорева

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Семейный случай тяжелого течения синдрома Вискотта–Олдрича

Актуальность. Синдром Вискотта–Олдрича — это генетическое заболевание, характеризующееся тромбоцитопенией, экземой и первичным иммунодефицитом. Ранняя диагностика необходима для предотвращения жизнеугрожающих осложнений.

Описание клинического случая. Пациенты 1 и 2 из монохориальной биамниотической двойни, 01.06.2011 г.р. В возрасте 2 лет обоим детям клинически установлен диагноз «Синдром Вискотта–Олдрича». У обоих в анамнезе atopический дерматит, рецидивирующие пневмонии, гнойные инфекции мягких тканей, хориоретинит, CMV, HHV6 и парвовирусная инфекция. У второго после перенесенного энцефалита — тетрапарез, алалия, эпилепсия. Уровень тромбоцитов в возрасте 2 нед — 80–111

тыс./мкл, в 6 лет — 4–15 тыс./мкл. В иммунограмме — повышение IgA (3,8–4 г/л) и снижение IgM (0,3–0,4 г/л), снижение уровня Т- и В-лимфоцитов. По результатам молекулярно-генетического исследования — мутация в причинном гене WAS (с.107_108delTT, Phe36T). После стабилизации соматического статуса пациентам была проведена трансплантация гемопоэтических стволовых клеток, по результатам которой достигнута полная реконституция.

Заключение. Единственным радикальным методом лечения синдрома Вискотта–Олдрича является трансплантация гемопоэтических стволовых клеток. Своевременно выполненная терапия позволила достигнуть у пациентов полной реконституции.

Н.С. Адалимова, А.А. Кудакеева, В.О. Русскин, А.М. Турчинец

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Перинатальный ишемический инсульт в бассейне левой среднемозговой артерии как следствие наследственной тромбофилии

Актуальность. Острое нарушение мозгового кровообращения (ОНМК) у детей — особо актуальная медико-социальная проблема современной медицины. Это обусловлено растущей распространенностью инсультов

у детей, высокой летальностью и тяжелыми неврологическими исходами, приводящими к ранней инвалидности. Именно поэтому особенно важна своевременная диагностика возможных причин, ведущих к развитию ОНМК.

Описание клинического случая. Пациент Н., 7 лет. Перинатальный анамнез отягощен: на 23-й неделе беременности у матери ОРВИ, на 30-й – анемия легкой степени; околоплодные воды мекониальные, плацента кальцифицирована. Мать — носитель генитального герпеса. В возрасте 1,5 мес неврологом отмечен тремор подбородка, повышение мышечного тонуса в проксимальных отделах конечностей. В 5 мес при повторном осмотре — ограничение движений правой верхней и правой нижней конечностей. Диагноз: «Перинатальное поражение центральной нервной системы (ЦНС), правосторонний гемипарез». Компьютерная томография (КТ): киста бледного шара слева, расширение левого бокового желудочка. С 08.2013 наблюдается в Российской детской клинической больнице (РДКБ; Москва). Осмотр невролога: правосторонний спастический гемипарез. Асимметрия сухожильных рефлексов D > S. Рефлекс Бабинского справа. Задержка когнитивного развития. Назначены терапия ботулотоксином А, кинезитерапия.

Магнитно-резонансная томография (МРТ): последствия ОНМК левой перфоративной артерии. Генетический анализ: наследственная тромбофилия (гомозиготная мутация интегрина α -2 (C807T), гетерозиготные мутации коагуляционных факторов XII (C983A) и XIII (G103T), редуцтазы метионин синтазы (A66G), ингибитора активатора плазминогена (5G(-675)4G)). На основании данных анамнеза и клинических исследований поставлен диагноз «Детский церебральный паралич, гемипаретическая форма (последствия перинатального инсульта в бассейне левой средней мозговой артерии)». Сопутствующий диагноз: «Наследственная тромбофилия».

Заключение. Данный случай демонстрирует важность своевременной диагностики наследственных тромбофилий, особую роль генетического консультирования при планировании деторождения, а также важность комплексного подхода в терапии детей с перинатальными ОНМК.

О.О. Алавердян, Д.Н. Ибрагимова, М.В. Манучарян

Научный руководитель — к.м.н., врач-педиатр Г.Б. Мовсисян

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей, Москва, Российская Федерация

Редкий диагноз в педиатрии: синдром Швахмана–Даймонда

Актуальность. Представлен клинический случай диагностики редкой наследственной патологии — синдрома Швахмана–Даймонда, характеризующегося полиморфизмом симптомов, обусловленных экзокринной недостаточностью поджелудочной железы, гематологическими и костными нарушениями.

Описание клинического случая. Девочка А., 1 год, перинатальный анамнез отягощен угрозами прерывания беременности у матери, экстренными родами путем кесарева сечения в связи с обвитием пуповины и гипоксией. Анамнез болезни: с рождения анемия до 70 г/л, с 2 мес — нейтропения, с 4 мес — синдром цитолиза. В 6 мес потовый тест — отрицательный, снижение панкреатической эластазы кала до 15 мкг/г. Исключались муковисцидоз, лизосомные болезни накопления, вирусные гепатиты, целиакия. При осмотре: задержка физического развития, бледность кожи, стул разжиженный до 2 раз в сут. Клинический анализ крови: гемоглобин (Hb) 78 г/л, лейкоциты $3,78 \times 10^9$ /л, эритроциты $2,04 \times 10^{12}$ /л, тромбоциты 50×10^9 /л, нейтрофилы $0,21 \times 10^9$ /л. Биохимический анализ крови: аланинами-

нотрансфераза (АЛТ) 372 Ед/л, аспаратаминотрансфераза (АСТ) 273 Ед/л. Анализ кала: эластаза < 50 мкг/г, выраженная стеаторея. При ультразвуковом исследовании (УЗИ) и КТ органов брюшной полости картина диффузных изменений поджелудочной железы по типу жировой дистрофии. Миелограмма: трехростковая цитопения. Цитогенетическое исследование: миелодиспластический синдром. Молекулярный анализ: в гене SBDS путем секвенирования нового поколения выявлены две мутации: g.66459197>G и g.66453458C>T, характерные для синдрома Швахмана–Даймонда. Противопоказана стимуляция костного мозга. Рекомендованы профилактическая антибактериальная и противогрибковая терапия до трансплантации костного мозга.

Заключение. Данный клинический случай подтверждает важность ранней диагностики синдрома Швахмана–Даймонда, что связано с полиморфным течением заболевания и многообразием клинических симптомов с развитием грозного проявления в виде миелодиспластического синдрома, отягчающего прогноз для жизни пациента и меняющего тактику его ведения.

В.А. Акопян, К.А. Степанян

Научный руководитель — д.м.н., профессор О.В. Иванова

Тверской государственной медицинской университет, Тверь, Российская Федерация

Трудности диагностики атипичного течения периодической болезни у ребенка 11 лет

Актуальность. Периодическая болезнь (ПБ) — наследственное моногенное заболевание с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, возвратными приступами лихорадки и асептического полисерозита, развитием аутовоспалительного процесса, нарушением функции иммун-

ной системы. В связи с миграционными процессами и ростом межэтнических браков периодическая болезнь широко распространяется по территории нашей страны.

Описание клинического случая. Мальчик, 11 лет, в течение 2 лет предъявлял жалобы на боли в грудной

клетке, коленных суставах, повышение температуры до 39,5 °С. Появление симптомов спонтанное, приступообразное, с частыми рецидивами. Приступы длятся 1–2 дня. Все предки — армяне; родители здоровы. Обращение в больницу связано с рецидивом заболевания: торакалгия, артралгия (моноартрит правого коленного сустава), лихорадка 39 °С. Состояние средней тяжести. Живот мягкий, безболезненный. Небольшой отек мошонки слева. В крови лейкоцитоз, лимфоцитоз, увеличение скорости оседания эритроцитов. Рентгенография органов грудной клетки: воспаление реберной плевры слева, плевральный выпот в левом реберно-диафрагмальном синусе. Генетическое исследование: компаунд-гетерозиготная мутация в гене *MEFV* хромосомы 16 (M694V/M680I, G/C).

Н.А. Артыкова, А.Х. Гумерова

Научные руководители — к.м.н., доцент Д.Р. Сабирова; к.м.н., доцент М.Р. Шайдуллина
Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Ранняя ремиссия при врожденном гиперинсулинизме

Актуальность. Уровень глюкозы в первые часы после рождения имеет критическое значение. Мутации генов, вызывающие закрытие АТФ-зависимых К⁺-каналов β-клеток поджелудочной железы, ведут к повышенной секреции инсулина и развитию гипогликемического состояния, характерного для врожденного гиперинсулинизма. Выраженная и/или длительная гипогликемия коррелирует с отдаленными неврологическими расстройствами.

Описание клинического случая. Пациент К., 10 мес, поступил на обследование в отделение эндокринологии с жалобами на задержку психомоторного и речевого развития. Из анамнеза: на 2-й день жизни появились тремор конечностей, гипорефлексия, мраморность кожи. Выявлена тяжелая гипогликемия — 1,21 ммоль/л, начато внутривенное введение раствора глюкозы. На 11-й день жизни поступил в отделение патологии новорожденных, так как не было положительной динамики на терапию раствором глюкозы. В результате обследования выставлен диагноз: «Врожденный гиперинсулинизм». Препаратом выбора при врожденном гиперинсулинизме

особенность данного случая: одновременное поражение легких (экссудативный плеврит) и суставов (моноартрит); развитие нетипичного для периодической болезни отека мошонки. Типичные симптомы периодической болезни у данного пациента — ранняя манифестация болезни (до 20 лет), периодичность симптомов, признаки воспалительной реакции.

Заключение. Описанный случай показывает трудности диагностики периодической болезни при первых ее проявлениях. В этих случаях дифференциальная диагностика должна основываться на тщательном исключении болезней со сходной симптоматикой (острые воспалительные заболевания бронхолегочной системы, коллагенозы и др.).

250

является диазоксид. На фоне терапии достигнута нормогликемия. На 16-й день инсулиностатической терапии инфузионная терапия раствором глюкозы была отменена. На 30-й день от старта терапии развилось осложнение в виде легочной гипертензии, признаки неврологического дефицита сохранялись. После отмены диазоксида достигнуто гемодинамическое восстановление. Уровень гликемии без терапии до настоящего момента остается в пределах нормы.

Обсуждение. По данным Управления по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (США) от 2015 г., с 1973 г. у детей первых месяцев жизни с врожденным гиперинсулинизмом зарегистрировано 11 случаев легочной гипертензии при приеме диазоксида.

Заключение. Представленный случай демонстрирует развитие редкого побочного эффекта препарата диазоксид и ранний возраст выхода в ремиссию при врожденном гиперинсулинизме с сохранением признаков неврологического дефицита.

А.А. Алипова

Научный руководитель — д.м.н. А.Н. Сурков
Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова,
Москва, Российская Федерация
Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей,
Москва, Российская Федерация

Клинический случай аневризматического расширения левой ветви воротной вены у подростка

Актуальность. Аномалии развития воротной вены у детей встречаются довольно редко, что создает предпосылки к гиподиагностике этой патологии и неверной тактике ведения пациентов.

Описание клинического случая. Пациент С., 13 лет, поступил в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с жалобами на боли в животе, астенический синдром. По месту жительства исключены аутоиммунный и вирусные гепатиты, болезнь Вильсона, гемохроматоз.

Нами проведено комплексное обследование. По данным УЗИ — гепатомегалия, признаки диффузного паренхиматозного процесса в печени, замедление кровотока по воротной вене и печеночным венам, расширение левой ветви воротной вены. Результаты МРТ органов брюшной полости подтвердили локальное расширение левой ветви воротной вены в проекции круглой связки до 23 мм. Лапароскопическая биопсия печени: левая доля печени увеличена, отечна, синюшного цвета, структура диффуз-

но неоднородная, с подкапсульными кровоизлияниями. Морфологическое исследование биоптата печени: хронический гепатит низкой степени активности, цирроз печени.

Обсуждение. С помощью методов визуализации (МРТ) у подростка была выявлена врожденная сосудистая аномалия — аневризма левой ветви воротной вены, явившаяся причиной гемодинамических нарушений. Лапароскопическая биопсия печени позволила установить выраженные изменения структуры печени и предотвратить риск кровотечения из зоны биопсии,

что было бы невозможно при получении гепатобиоптата с помощью пункции. Морфологическое исследование подтвердило наличие цирроза, сформировавшегося в исходе длительно протекавшего гипоксического гепатита. Пациент направлен на ортотопическую трансплантацию печени.

Заключение. Представленный случай подтверждает важность комплексного обследования пациентов с неуточненным поражением печени, что позволит своевременно выработать верную тактику ведения и предотвратить риск развития угрожающих жизни осложнений.

П.И. Блиганов, А.А. Пиковская

Научный руководитель — д.м.н., профессор С.И. Полякова

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Нарушение состава кишечной микробиоты у пациента с расстройством аутистического спектра

Актуальность. Одной из наиболее часто встречающихся жалоб у пациентов с расстройством аутистического спектра являются те или иные расстройства желудочно-кишечного тракта. По последним исследованиям, изменение в составе микробиоты кишечника у больных с расстройством аутистического спектра является одной из основных причин желудочно-кишечных расстройств и нарушения пищевого поведения.

Описание клинического случая. Пациент К., 6 лет. Жалобы: диспептические расстройства, нарушение пищевого поведения. До настоящего времени кашу ест из соски, яблоки, йогурты без добавок, появился интерес к шоколаду. Ложкой пользоваться не умеет, туалетные навыки частично сформированы. Впервые неустойчивый стул появился на первом году жизни, стал отказываться от еды. Находится на безглютеновой и безказеиновой (БГБК) диете с 6 мес. Детский аутизм с 1 года. По данным

анализов: снижение количества представителей кишечной микробиоты (лакто-, бифидобактерий). Проведено лечение: БГБК-диета, биопрепарат, содержащий лакто- и бифидобактерии. При повторном обследовании пациента через 1 мес наблюдались уменьшение проявлений диспептических расстройств, нормализация пищевого поведения и показателей лабораторных анализов.

Обсуждение. Определение и коррекция состава кишечной микробиоты у больных с расстройством аутистического спектра уменьшает проявления желудочно-кишечных расстройств и нормализует пищевое поведение.

Заключение. В основе диспепсии и нарушении пищевого поведения при расстройствах аутистического спектра могут лежать патологические изменения состава кишечной микробиоты. Ее нормализация стабилизирует работу желудочно-кишечного тракта и пищевое поведение.

А.Х. Булатова, Ж.А. Гагиева

Научные руководители — д.м.н., профессор Д.И. Садыкова; к.м.н., доцент Д.Р. Сабирова; врач-педиатр А.Р. Шакирова

Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Клинический случай семейной хиломикронемии у младенца

Актуальность. Семейная хиломикронемия — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с нарушением функциональной активности липопротеинлипазы, характеризующееся гипертриглицеридемией за счет повышения уровня хиломикронов. Распространенность заболевания — 1–2 случая на 1 млн населения. В 5% случаев — развитие острого панкреатита с исходом в панкреонекроз.

Описание клинического случая. Девочка, 7 мес, поступила в педиатрическое отделение с жалобами на плохую прибавку в массе тела, изменения в анализе крови в виде хилеза. Впервые хилез выявлен в 6 мес (случайная находка). При осмотре: физическое развитие низкое, отставание в массе тела и росте (ниже 3-го

перцентиля). На плечах и в области лопаток — ксантомы. Гепатоспленомегалия. Стул ежедневный, замазкообразный. В биохимическом анализе крови повышение триглицеридов до 38 ммоль/л, холестерин на верхней границе нормы. При пробе с голоданием в течение 12 ч сыворотка крови разделилась на верхний кремopodobный слой хиломикронов и нижний — прозрачный. Семейный анамнез: у мамы хронический панкреатит, в возрасте 8 лет прооперирована по поводу панкреонекроза. Во время беременности отмечался хилез сыворотки крови. У дяди по линии матери — рецидивирующий панкреатит.

Обсуждение. Семейная хиломикронемия часто не диагностируется и не контролируется, несмотря на реци-

дивергующие панкреатиты, как и в нашем клиническом случае. На сегодняшний день не существует фармакологического лечения заболевания, основой терапии является специализированная диета с очень низким содержанием жира.

Заключение. В связи с редкой встречаемостью и частым развитием осложнений со стороны поджелудочной железы для данных пациентов актуальным является своевременная диагностика и назначение оптимальной диеты.

С.Ю. Брызгалина, А.Н. Корсунов, М.Ю. Милехина

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Персистирующая артериальная гипертензия у ребенка с параганглиомой забрюшинного пространства, осложнившаяся ишемическим инсультом в бассейне левой и правой среднемозговых артерий и заднемозговой артерии справа

Актуальность. Феохромоцитома — опухоль мозгового слоя надпочечника из хромоафинных клеток, продуцирующая катехоламины. Параганглиома — опухоль, состоящая из хромоафинной ткани вегетативных ганглиев. Мозговой слой надпочечника — крупный параганглий, поэтому феохромоцитома — частный случай параганглиомы. Параганглиомы могут развиваться в парасимпатических ганглиях шеи и основания черепа, не продуцируя катехоламины. Примерно 80–85% опухолей хромоафинной ткани являются феохромоцитомой, а 15–20% — параганглиомой.

Описание клинического случая. Ребенок 11 лет с диагностированной в 2014 г. эпилепсией получал противосудорожную терапию. С апреля 2018 г. мама отметила снижение массы тела у ребенка, потливость, полиурию, полидипсию. Противосудорожная терапия отменена. Через полгода — судороги с потерей сознания, госпитализация по месту жительства, при обследовании — некупирующаяся артериальная гипертензия (АГ). На КТ брюшной полости объемное образование

забрюшинного пространства и гидронефроз слева. На фоне персистирующей АГ 20.11.2018 — обширный ишемический инсульт. 26.11.2018 госпитализирован, принято решение об операции. На интраоперационной биопсии — феохромоцитома.

21.01.2019 госпитализирован для хирургического лечения: 24.01 — удаление новообразования и стентирование левой почки; 25.01 — облитерирующий тромбоз инфраренального отдела брюшной аорты, общих подвздошных артерий, подколечной артерии справа, артерии нижнего полюса левой почки, ишемия левой почки. Экстренная открытая тромбэктомия, резекция левой почки. Антикоагулянтная терапия. АГ после удаления феохромоцитомы сохраняется на фоне гипотензивной терапии.

Заключение. Персистирующая АГ у детей является не только важным симптомом, но и фактором риска развития инвалидизирующих осложнений. Необходимы своевременная диагностика и определение этиологии АГ у детей, назначение адекватной медикаментозной терапии.

А.А. Вольтер

Научные руководители — к.м.н., доцент И.Е. Турина; врач-неонатолог Н.В. Холоднова

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Клинический случай тяжелого течения манифестной формы врожденной цитомегаловирусной инфекции

Актуальность. Врожденная цитомегаловирусная инфекция (ВЦМВИ) — заражение плода вследствие трансплацентарной передачи цитомегаловируса (ЦМВ), характеризующееся многообразными проявлениями от бессимптомного течения до тяжелых генерализованных форм. ВЦМВИ является ведущей внутриутробной инфекцией, поражая, по данным Всемирной организации здравоохранения, от 0,3 до 3,0% новорожденных ежегодно.

Описание клинического случая. Ребенок от матери с осложненным акушерско-гинекологическим анамнезом, наследственной тромбофилией. Беременность 4-я, на 21-й нед обнаружено повышение титра IgM к ЦМВ. На

3-м скрининге: многоводие, малый вес плода, L-образная почка, фетальная акинезия. Роды вторые самостоятельные на 30–31-й нед. Масса новорожденного 2090 г, на теле мелкоточечная сыпь, множественные пороки развития: артрогриппоз, L-образная почка, гипоплазия легких. Анализ крови на ЦМВ методом полимеразной цепной реакции — положительный. При переводе в ДГКБ № 9 на 3-и сут жизни состояние тяжелое за счет инфекционного токсикоза, дыхательной недостаточности на фоне врожденной пневмонии и гипоплазии легких, нарастающего синдрома угнетения ЦНС, коагулопатии, анемии, тромбоцитопении, гипербилирубинемии и множественных пороков развития. С рождения проводились искусствен-

ная вентиляция легких и кардиотоническая поддержка, антибактериальная, иммунокорригирующая, антигеморрагическая терапия. Вследствие развития полиорганной недостаточности состояние ребенка прогрессивно ухудшалось, и на 5-е сут жизни после проведения реанимационных мероприятий была констатирована биологическая смерть. По данным аутопсии было обнаружено

поражение ЦМВ печени, ЦНС, поджелудочной железы, слюнных желез, почек и легких.

Заключение. Данный случай демонстрирует тяжелое течение ВЦВМИ при первичном инфицировании беременной, которое привело к формированию пороков развития у ребенка, полиорганному инфекционному поражению и стало причиной летального исхода.

Р.Н. Герасимов, А.А. Кучерявая

Научные руководители — д.м.н., профессор Д.И. Садыкова; к.м.н., доцент Д.Р. Сабирова
Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Рестриктивная кардиомиопатия у ребенка

Актуальность. Рестриктивная кардиомиопатия (КМП) — редкое заболевание миокарда, при котором повышается давление наполнения желудочков и нарушается их диастолическая функция. Клинические проявления рестриктивной КМП могут варьировать, что зачастую приводит к несвоевременной диагностике.

Описание клинического случая. Больная С., 5 лет, поступила в отделение кардиоревматологии с жалобами на быструю утомляемость и одышку при небольшой физической нагрузке, малую прибавку массы тела. В возрасте 1 года 11 мес ребенку был выставлен диагноз «Рестриктивная кардиомиопатия, семейная форма. Недостаточность кровообращения IIБ ст. Суправентрикулярная экстрасистолия».

При проведении ДНК-диагностики выявлена мутация в гене *FLNC*, определенная как вероятно патогенная, но не описанная в используемых базах данных. Мутации

в гене *FLNC* могут приводить к одной из форм наследственной рестриктивной КМП с аутосомно-доминантным типом наследования. Из анализа родословной стало известно: бабушка пробанда по отцовской линии наблюдалась с диагнозом фибрилляции предсердий, умерла в 45 лет; дядя по линии отца страдал рестриктивной КМП, умер в 16 лет; отцу ребенка 32 года — диагностирована рестриктивная КМП.

Обсуждение. Ценность случая заключается в знании семейного анамнеза для ранней диагностики заболевания, подтвержденного при генетическом исследовании.

Заключение. Знание семейного анамнеза и проведение генетического исследования чрезвычайно важны для ранней диагностики семейной формы рестриктивной КМП с целью своевременного назначения неспецифической терапии сердечной недостаточности и наблюдения за пациентом.

Э.И. Галиева, М.Т. Шакирова

Научный руководитель — к.м.н., доцент Д.Р. Сабирова
Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Желудочковая пароксизмальная тахикардия у ребенка

Актуальность. Пароксизмальная желудочковая тахикардия является клинически значимой аритмией, способной привести к сердечной недостаточности, кардиогенному шоку, внезапной сердечной смерти у детей.

Описание клинического случая. Мальчик, 7 лет, поступил в отделение кардиореанимации в тяжелом состоянии с жалобами на выраженную слабость, боли в животе, учащенное сердцебиение. Кожные покровы бледные. Аускультативно в легких дыхание ослаблено. Тоны сердца ритмичные, приглушены, тахикардия с частотой сердечных сокращений (ЧСС) 200–220 уд./мин. АД 80/50 мм рт.ст. Печень +4 см. Диурез снижен. На электрокардиограмме (ЭКГ) — тахикардия с широкими комплексами QRS с частотой 200 уд./мин. Эхокардиография (ЭхоКГ) выявила снижение сократительной функции миокарда левого желудочка, дилатацию всех полостей сердца, жидкость в полости перикарда. На УЗИ органов брюшной полости — гепатомегалия, расширение нижней полой вены и вен печени, серозный выпот. На чреспищеводной ЭКГ — тахикардия с широко-

ми желудочковыми комплексами с частотой 220 уд./мин, АВ-диссоциация. Установлен диагноз: «Желудочковая пароксизмальная тахикардия. Аритмогенная кардиомиопатия. Недостаточность кровообращения 2Б». Приступ желудочковой тахикардии купирован внутривенным титрованием амиодарона.

Обсуждение. На стандартной ЭКГ у пациента выявлена тахикардия с широкими комплексами QRS. Проведена чреспищеводная регистрация ЭКГ для дифференциальной диагностики тахикардии, поскольку позволяет лучше визуализировать АВ-диссоциацию, которая является одним из основных признаков желудочковой тахикардии на ЭКГ.

Заключение. Продолжительный приступ пароксизмальной тахикардии привел к тяжелой сердечной недостаточности у ребенка. После чреспищеводной регистрации ЭКГ диагностирована желудочковая тахикардия, что позволило назначить адекватную антиаритмическую терапию и купировать жизнеугрожающую аритмию.

И.А. Гришуткина, А.А. Мельникова

Научный руководитель — к.м.н., доцент Е.И. Науменко

Мордовский государственный университет имени Н.П. Огарева, Саранск, Российская Федерация

Опухоль сердца у новорожденного

Актуальность. Опухоли сердца — это редкие врожденные пороки развития. Около 85% всех новообразований составляют рабдомиома, фиброма и тератома. Конечно, ведущая роль в диагностике принадлежит ЭхоКГ.

Описание клинического случая. Новорожденный К. родился на сроке 38 нед весом 2820 г. Закричал сразу. Мышечный тонус умеренно снижен, рефлексы вызываются, но быстро истощаются. Частота дыхания 48/мин. Тоны сердца достаточно громкие, по левому краю грудины выслушивается средней интенсивности систолический шум. ЧСС 156/мин. В первые сутки после рождения проведена ЭхоКГ: в проекции верхней трети межжелудочковой перегородки и выходного отдела левого желудочка визуализируется объемное образование неправильной формы, длиной 11,4 мм, шириной в самой узкой части 5,0 мм, в широкой — 7,2 мм. Подвижная его часть расположена в выходном отделе левого желудочка, создает обструкцию с градиентом давления 39 мм рт.ст.

Дилатация полости правого предсердия, утолщение межжелудочковой перегородки. Пренатально при 1-м и 2-м скрининге патология не выявлена, третье УЗИ не проводили. На ЭКГ: синусовый ритм с ЧСС 150/мин. Низкая амплитуда зубцов желудочкового комплекса в стандартных и однополюсных отведениях от конечностей. ЭКГ-признаки нагрузки на левый желудочек. Холтеровское мониторирование ЭКГ — в пределах возрастной нормы. Для исключения синдромальной формы опухоли (туберозного склероза) проведено ультразвуковое обследование других органов — печени, почек, селезенки, головного мозга. Объемные образования не выявлены. Учитывая наличие обструкции выходного отдела левого желудочка, ребенок направлен на консультацию в кардиохирургический центр для уточнения дальнейшей тактики ведения.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует необходимость полного проведения УЗ-скрининга пренатально.

254

Т.А. Гутырчик

Научный руководитель — д.м.н. Д.Ю. Овсянников; к.м.н., доцент Л.В. Пушко

Морозовская детская городская клиническая больница, Москва, Российская Федерация

Клиническое наблюдение пациента с ROHHAD-синдромом

Актуальность. В соответствии с Международной классификацией расстройств сна ICSD-3 2014 г., ROHHAD-синдром является разновидностью гиповентиляции, зависимой от сна, и представляет собой редкое генетическое заболевание, манифестирующее после 2 лет жизни у ранее здоровых детей. В мире насчитывается около 100 клинических наблюдений с данным синдромом.

Описание клинического случая. Девочка Е., с 2 лет жизни начала значительно прибавлять в весе (за 6 мес прибавка массы тела составила 5 кг). В 2 года 7 мес после контакта с больным острой респираторной вирусной инфекцией у девочки появились субфебрильная температура тела и сухой кашель. Через 4 дня температура повысилась до 38,0–41,0 °С, при этом самочувствие страдало незначительно. Амбулаторно, после двух курсов антибактериальной терапии положительной динамики не было, в связи с чем была госпитализирована в стационар с диагнозом «Острая респираторная вирусная инфекция.

Внебольничная пневмония?». При поступлении состояние тяжелое за счет интоксикации, лихорадки. Подкожно-жировой слой развит избыточно. Аускультативно в легких жесткое дыхание, выслушивались проводные и среднепузырчатые влажные хрипы. Тахипноэ до 64/мин. Сатурация крови кислородом (SpO₂) — 86–88%. По совокупности данных анамнеза, клинической картины и результатов лабораторно-инструментальных данных был диагностирован ROHHAD-синдром.

Обсуждение. Если постановка диагноза задерживается, клинические симптомы не предполагаются и не подвергаются адекватному лечению, больной ребенок, вероятно, будет страдать нейрокогнитивными нарушениями и подвергаться повышенному риску внезапной смерти.

Заключение. ROHHAD-синдром в настоящее время является малоизвестным, но активно изучаемым заболеванием. Ввиду редкости и многогранности клинических проявлений ROHHAD-синдром представляет для педиатров серьезную диагностическую проблему.

Т.А. Гутырчик, Н.А. Гутырчик

Научный руководитель — доцент Л.В. Пушко; врач-гастроэнтеролог В.В. Маткаш

Морозовская детская городская клиническая больница, Москва, Российская Федерация

Внекишечные проявления у пациента с болезнью Крона

Актуальность. Болезнь Крона представляет собой хроническое рецидивирующее заболевание желудочно-кишечного тракта неясной этиологии с системными и внекишечными осложнениями.

Описание клинического случая. Девочка С., 15 лет. С марта 2018 г. появились жалобы на слабость, жидкий стул с примесью крови до 3 раз/нед. В октябре 2018 г. — фебрильная лихорадка, выраженные

катаральные явления. Со 2-го дня заболевания появились множественные пустулы по всей поверхности тела. Несколько раз в день жидкий стул с примесью крови. Ребенок госпитализирован. В стационаре при лабораторном обследовании выявлена анемия, высокая воспалительная активность. Были исключены оппортунистические и кишечные инфекции; посева с кожи роста не дали. Ребенок осмотрен врачом-дерматологом: выставлен диагноз «Острый фебрильный нейтрофильный дерматоз». Проводилась гормональная и антибактериальная терапия. Выполнено эндоскопическое исследование с биопсией. Морфологическая картина эрозивного илеита, диффузного, умеренно выраженного хронического колита. На основании комплексного обследования был

поставлен диагноз: «Болезнь Крона толстой кишки, воспалительная форма, высокая степень активности (PCDAI 65 баллов), обострение».

Обсуждение. Для детей характерно более частое, чем у взрослых, развитие внекишечных проявлений воспалительных заболеваний кишечника. Иногда они предшествуют клинической картине болезни Крона, что затрудняет своевременную постановку диагноза.

Заключение. Во всем мире наблюдается рост частоты воспалительных заболеваний кишечника у детей, в особенности болезни Крона. Представленное заболевание существенно ухудшает качество жизни пациентов и требует дальнейшего усовершенствования существующих подходов к лечению.

А.Д. Гостюхина, Е.Д. Добронравова, Д.С. Сас

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Случай сложной дифференциальной диагностики: ребенок с аплазией тимуса и гипопаратиреозом

Актуальность. Сложность дифференциальной диагностики генетических синдромов обусловлена схожестью их клинической симптоматики. Наиболее часто сочетание аплазии тимуса и гипопаратиреоза наблюдается при синдроме Ди Джорджи (делеция участка 22-й хромосомы), также включающем в себя врожденный порок сердца. Он встречается с частотой 1:4000–1:6000 детей. Реже встречаются синдромы, сопровождающиеся аплазией тимуса (Незелофа, Луи–Бара, «швейцарский синдром») и гипопаратиреозом (семейный изолированный гипопаратиреоз, гипомагниемия, аутосомно-доминантная гипокальциемия).

Описание клинического случая. В отделении эндокринологии Морозовской ДГКБ наблюдается мальчик С., 3 мес, с диагнозом «Идиопатический гипопаратиреоз». С возраста 2 нед наблюдаются судороги, резко сниженный уровень кальция; инструментально подтверждены аплазия тимуса и открытый артериальный проток. При поступлении в стационар уровень паратгормона 1,84 (норма 15–65) пг/мл, 25 ОН витамин D 49,6 (30–

100) нг/мл, кальций общий 1,61 (1,90–2,60) ммоль/л, кальций ионизированный 0,92 (1,0–1,30) ммоль/л. Была начата инфузионная терапия кальция глюконатом, перорально: альфакальцидол 2 раза в день, кальция карбонат/лактат 250 мг 3 раза/день. В дальнейшем у ребенка наблюдались лихорадка до 38,5 °С, симптомы инфекционного токсикоза, повышение уровня С-реактивного белка (220 мг/л) и скорости оседания эритроцитов, нейтрофилез, анемия (Hb до 80 г/л). Был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии в состоянии септического шока. При поступлении в отделение реанимации и интенсивной терапии — кальций ионизированный 0,87 ммоль/л. Был единичный эпизод судорог, проводилась антибактериальная, патогенетическая и симптоматическая терапия. Выписан в удовлетворительном состоянии.

Заключение. Хромосомный анализ на синдром Ди Джорджи — отрицательный. В данный момент в работе анализ на синдром Кенни–Каффи (мутация гена *TBC1E* в 1-й хромосоме).

А.А. Демьянова

Научные руководители — к.м.н., доцент И.Е. Турина; врач-неонатолог Н.В. Холоднова

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова, Москва, Российская Федерация

Поликистоз почек с врожденным гидронефрозом: клиническое наблюдение

Актуальность. Впервые в России описано клиническое наблюдение ребенка с поликистозом почек и врожденным гидронефрозом. У ребенка генетически подтвержденный аутосомно-доминантный тип поликистоза почек, который встречается с частотой 1:250–1000. В зарубежной литературе описан 1 клинический случай поликистоза почек с гидронефрозом, а также с двусторонним мегауретером, гипертрофией шейки мочевого пузыря.

Описание клинического случая. Мальчик В. у здоровой матери от 2-й беременности, на УЗИ в 16 нед выявлен гидронефроз слева; от вторых своевременных

самопроизвольных родов на 39-й нед. Состояние при рождении удовлетворительное, оценка по шкале APGAR 9/10 баллов, вес 3800 г, рост 52 см. На 4-е сут жизни ребенок переведен в ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского. При осмотре обращало на себя внимание пальпируемое объемное образование (почка?) слева, +4 см из-под края реберной дуги. Мочеиспускание свободное, безболезненное, диурез адекватный, общий анализ мочи без особенностей. Биохимические показатели крови в норме. Артериальная нормотензия. По УЗИ диагностированы поликистоз почек, пиелозктазия справа и подтвержден гидронефроз слева. Далее в течение 1 года жизни

проведено комплексное обследование: цистография — пузырно-мочеточниковый рефлюкс не выявлен; экскреторная урография и статическая нефросцинтиграфия — нефункционирующая левая почка, общее количество функционирующей паренхимы не снижено. В возрасте 1 года 4 мес выполнена плановая лапароскопическая нефрэктомия слева.

Е.Д. Добронравова, А.Д. Гостюхина, Д.С. Сас

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Поздняя диагностика болезни Гоше

Актуальность. Болезнь Гоше — наиболее часто встречающаяся форма ферментопатий с аутосомно-рецессивным типом наследования, объединенных в группу лизосомных болезней накопления.

Описание клинического случая. Пациент В., 9 лет. В 2014 г. впервые обнаружена тромбоцитопения (до 126 тыс./мкл) с самостоятельным повышением числа тромбоцитов до нормальных значений. С 2016 г. у мальчика вновь развилась стойкая тромбоцитопения ($73\text{--}120 \cdot 10^9/\text{л}$) и отмечено появление экхимозов и петехиальной сыпи. В апреле 2017 г. обнаружена спленомегалия. В общем анализе крови от 15.03.2019 — тромбоциты по Фонио $122 \cdot 10^9/\text{л}$. 05.04.2019 обратились в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу. При поступлении — тромбоцитопения до $122 \cdot 10^9/\text{л}$ и спленомегалия. Были исключены онкогематологиче-

Обсуждение. У ребенка пренатально заподозрен и антенатально подтвержден гидронефроз слева на фоне основной патологии — поликистоза почек, который в дальнейшем послужил поводом для оперативного лечения.

Заключение. Данный случай представляет интерес для неонатологов, педиатров, нефрологов, урологов с точки зрения казуистики.

ская патология, иммунодефицитные состояния и портальная гипертензия. На основании полученных результатов обследований (бета-глюкоцереброзидаза до $0,54 \text{ мкм/л}$ в час, гексаилсфингозин до $592,3 \text{ нг/мл}$) верифицирован диагноз «Болезнь Гоше I типа». 06.05.2019 на основании результата ДНК-диагностики диагноз подтвержден (в гене *GBA* обнаружены мутации). Инициирована плановая ферментозаместительная терапия препаратом велаглюцераза альфа в объеме 1200 ЕД . Рекомендованы ферментозаместительная терапия каждые 2 нед и контроль уровня тромбоцитов.

Заключение. В случае своевременного назначения терапии прогноз при болезни Гоше благоприятный. Однако, следует сохранять настороженность в отношении возможного развития геморрагического синдрома и разрыва селезенки.

А.Т. Егорская

Научный руководитель — д.м.н., профессор И.Ю. Карпова

Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Клинический случай изолированного холедохолитиаза у ребенка

Актуальность. Изолированный холедохолитиаз у детей — редкое патологическое состояние с распространенностью $0,13\text{--}0,22\%$.

Описание клинического случая. С 26.06.2019 по 11.08.2019 врачи (гастроэнтерологи, хирурги, педиатры, инфекционисты) шести клиник наблюдали пациента Д. 12 лет. Проведены клинико-лабораторные и инструментальные исследования. Установлен диагноз «Холедохолитиаз, билиарная гипертензия, холецистопанкреатит, холестатический гепатит, гастродуоденит». В дебюте: боли в правом подреберье, тошнота, субиктеричность склер, эпизод ахолии стула, цитолитический синдром (АЛТ 530 Ед/л , АСТ 648 Ед/л), холестаза, острый (о.) панкреатит (амилаза 685 Ед). Исключен инфекционный генез (гепатиты А, В, С, лептоспироз, иерсиниоз). УЗИ (13.07): холецистит, холестаза, деформация, гипотония желчного пузыря. Фиброгастродуоденоскопия (27.07): гастрит. Медикаментозная терапия: висмута трикалия дицитрат (Де-Нол), урсодезоксихолевая кислота (Урсосан), омепразол (Омес), панкреатин, дротаверин,

хлорпирамин. Синдромы не купировались. УЗИ (29.07): диффузные изменения печени, поджелудочной железы, острый холецистит, сладж, холедохолитиаз с билиарной гипертензией, 2 холедохолита, расширение Вирсунгова протока. Выполнены магнитно-резонансная холангиопанкреатография, эндоскопическая ретроградная холангиопанкреатография, эндоУЗИ, эндоскопическая папиллосфинктеротомия с литоэкстракцией, последующей фрагментацией холедохолита с извлечением в двенадцатиперстную кишку (08.08). Послеоперационно: цефтриаксон, омепразол, фамотидин, дротаверин, октреотид. Абдоминальный и цитолитический синдромы купированы.

Заключение. Холедохолитиаз — редкое, сложно диагностируемое заболевание с абдоминальными болями, желудочно-кишечной регургитацией, цитолизом, холестазом, механической желтухой. УЗИ определяет тактику, сроки лечения, минимизацию риска развития осложнений, влияющих на качество жизни и органосохранность.

Л.В. Иванова

Научный руководитель — ассистент С.И. Мельник

Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова, Санкт-Петербург, Российская Федерация

Дефицит альфа-1-антитрипсина у ребенка: описание клинического случая

Актуальность. Дефицит альфа-1-антитрипсина (A1AT) — причина тяжелого наследственного заболевания, описание случаев которого у детей имеется на данный момент лишь в единичных публикациях.

Описание клинического случая. Пациент Р., 5 лет, находился на обследовании и лечении в Санкт-Петербургском НИИ фтизиопульмонологии. Из анамнеза: со вторых суток жизни — иктеричность кожи, сохранялась до 1,5 мес. В 3 мес — нарастание уровня трансаминаз в крови на фоне нормального билирубина (АЛТ 246 Ед/л, АСТ 320 Ед/л). Исключены вирусные гепатиты В, С, выявлена анемия (Hb 86 г/л, эритроциты $2,86 \times 10^{12}/л$), установлена внутриутробная инфекция с поражением печени. В 1 год 5 мес установлен диагноз дефицита альфа-1-антитрипсина — 54,6 мг/дл (норма 140–230 мг/дл). Фенотипически PiSZ. Обследован гепатологом, по эластографии печени: эластичность составляет 5,3 кПа. С двух лет жизни повторные эпизоды простых бронхитов. Бронхиальная обструкция

однократно без признаков острой респираторной инфекции. Риниты кратковременные, круглогодичные. Объективно: рост 104 см, нормостеник; аускультация легких — дыхание жесткое, выдох удлиннен, без хрипов. Проведены спиральная компьютерная томография грудной полости: участок линейного пневмофиброза в S1 правого легкого, парасептальная булла в S2 левого легкого; скарификационные кожные пробы: выявлена бытовая и эпидермальная сенсibilизация. При определении функции внешнего дыхания выявлены obstructивные нарушения. Проба с сальбутамолом положительная.

Обсуждение. Описанный клинический случай представляет диагностическую ценность в связи с редкостью данного заболевания у детей, характеризующегося вариабельной тяжестью течения и отсутствием специфической симптоматики.

Заключение. Необходимо повышать осведомленность о дефиците A1AT среди врачей.

У.А. Кадринова

Научный руководитель — д.м.н., профессор Н.Н. Миняйлова

Кемеровский государственный медицинский университет, Кемерово, Российская Федерация

Клинический случай нарушения половой дифференцировки у ребенка

Актуальность. У детей с нарушением строения наружных гениталий (нарушение половой дифференцировки) в клинической практике возможно неправильное определение фенотипического пола.

Описание клинического случая. В педиатрическое отделение поступил Артем, 1 год 4 мес, с неправильным строением наружных половых органов (НПО) с рождения, которое расценено детским хирургом как гипоспадия и двусторонний крипторхизм, и определен паспортный пол ребенка мужским. Результаты неонатального скрининга нет. Физическое развитие соответствует 2 годам. Телосложение диспропорциональное. Со стороны НПО: пенисообразный гипертрофированный клитор, большие половые губы гипопластичны, пальпаторно яички не определяются. В гормональном профиле: эстрадиол, тестостерон — норма, 17ОН-прогестерон увеличен в 100 раз, адренокортикотропный гормон (АКТГ) повышен. При УЗИ органов малого таза: тестикулы в малом тазу не визуализируются, эхо-призна-

ки формирования половых органов по женскому типу, гидрокольпос. Кариотипирование: кариотип нормальный женский (46 XX). Учитывая вирилизацию IV степени (шкала Прадер) НПО, результаты проведенных исследований, отсутствие сольтеряющего синдрома, выставлен диагноз: «Врожденная дисфункция коры надпочечников, вирильная форма». Назначена АКТГ-подавляющая терапия Кортэфом и плановая клиторэктомия.

Обсуждение. Диагностическая ценность данного клинического случая заключается в необходимости контроля результатов неонатального скрининга у детей с неправильным строением НПО.

Заключение. При неправильном строении НПО первым этапом является установление генетического пола — определение кариотипа. При невозможности быстрого проведения кариотипирования — рекомендовать выбор нейтрального имени. Соматический пол не должен определять хирург, в первую очередь необходима консультация эндокринолога.

Е.М. Каракай, Г.В. Иванов

Научные руководители — к.м.н., доцент А.В. Статова

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Динамическое наблюдение за ребенком с синдромом Ди Джорджи

Актуальность. Синдром Ди Джорджи — это первичный иммунодефицит, характеризующийся аплазией или гипоплазией тимуса и паращитовидных желез, врожденными пороками сердца, лицевыми мальформациями. Встречаемость синдрома Ди Джорджи составляет 1:20 000.

Описание клинического случая. Девочка сразу после рождения госпитализирована для оперативного лечения тетрады Фалло, при обследовании выявлены аплазия тимуса, микроделеция участка 21q11 хромосомы 22 с аутосомно-доминантным типом наследования, установлен диагноз «Синдром Ди Джорджи». В послеоперационном периоде выполнены иммунограмма, исследование фосфорно-кальциевого обмена — изменений в показателях и костных мальформаций не выявлено. На протяжении полутора лет осуществляется наблюдение за состоянием здоровья ребенка с контролем иммунного статуса, биохимических показателей, проведены последующие этапы оперативного лечения по поводу тетрады Фалло.

Обсуждение. Прогноз для жизни пациентов с данным синдромом зависит от степени тяжести заболевания. При тяжелой форме высоки риски инфекционных, онкологических заболеваний, при легкой форме и эффективной заместительной терапии прогноз благоприятный. Дети с синдромом Ди Джорджи нуждаются в коррекции иммунного статуса и фосфорно-кальциевого обмена. У данного ребенка за 1,5 года наблюдения показаний к медикаментозной терапии не возникло. Девочка получает питание, богатое кисломолочными продуктами, витамин D 1000 МЕ/сут, вакцинируется по индивидуальному плану, растет и развивается по возрасту.

Заключение. Выявление аплазии тимуса, сочетающегося с пороками развития, требует углубленного обследования. Динамическое наблюдение, своевременная диагностика, коррекция врожденных пороков и лабораторных отклонений, вакцинация способствуют благоприятному течению заболевания.

258

Н.С. Коваленко

Научные руководители — д.м.н., доцент А.В. Бурлуцкая; к.м.н., доцент А.В. Статова

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Клинический случай лимфомы Беркитта

Актуальность. У детей лимфома Беркитта составляет 30–50% от общего числа лимфом. В России встречается крайне редко, без лечения быстро прогрессирует и приводит к смерти.

Описание клинического случая. Больная Б., 4 года, поступила в хирургическое отделение с жалобами на образование в правой боковой поверхности шеи. При обследовании в клиническом анализе крови лейкоциты $25 \times 10^9/\text{л}$. В биохимическом анализе крови — С-реактивный белок (СРБ) 35 г/л, лактатдегидрогеназа 531 Ед/л. По результатам УЗИ — признаки невыраженных изменений печени, поджелудочной железы, увеличение лимфоузлов брюшной полости. КТ — лимфаденопатия шеи, средостения. Спленомегалия. Многоочаговое поражение обеих почек. Забрюшинная лимфаденопатия. Выполнена

биопсия шейного лимфоузла справа. По результатам гистологического исследования полученного биоптата был выставлен диагноз «Лимфома Беркитта». Начато лечение по протоколу В — НХЛ 2004Маб. На фоне проводимого лечения прослеживается положительная динамика в клиническом анализе крови — лейкоциты $7,39 \times 10^9/\text{л}$, СРБ 24 мг/л.

Обсуждение. Ранняя постановка диагноза позволяет добиться стойкой клинико-гематологической и цитогенетической ремиссии и повышения показателей выживаемости.

Заключение. Информированность педиатров о клинических признаках заболевания поможет вовремя направлять пациентов к детскому онкологу, что позволит в кратчайшие сроки определить диагностическую и терапевтическую тактику и добиться выздоровления.

О.Г. Коробкина

Научный руководитель — д.м.н., доцент А.В. Бурлуцкая

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Клинический случай синдрома Кальмана

Актуальность. Синдром Кальмана — наследственное заболевание, характеризующееся гипогонадотропным гипогонадизмом и anosmией. Его развитие, а в последующем отставание в физическом и половом развитии определяет важность ранней диагностики и назначения патогенетического лечения.

Описание клинического случая. Пациент К., 17 лет, обратился в Детский консультативно-диагности-

ческий центр Детской краевой клинической больницы г. Краснодара с жалобами на задержку физического развития. Анамнез заболевания: задержку в росте родители замечали с 13 лет. К врачу не обращались. К 15 годам наблюдалось отставание в половом развитии. По месту жительства было проведено обследование, выявлено снижение уровня тестостерона, в связи с чем направлен на консультацию к эндокрино-

логу. Объективно: рост 158 см, вес 37 кг, щитовидная железа 0-й ст., наружные половые органы сформированы по мужскому типу. Половое развитие Tanner 1, АХОРОFOLO. Стилм дисэмбриогенеза не выявлено. Дополнительно выяснено, что мальчик плохо различает запахи. Уровни половых гормонов в крови: лютеинизирующий гормон 1,1 мМЕ/мл, фолликулостимулирующий гормон 1,2 мМЕ/мл, тестостерон 0,74 нмоль/л. Проба с Диферелином отрицательная. Костный возраст соответствует 13 годам. Кариотип 46 XY. При ольфактометрии — гипосмия. Поставлен клинический диагноз: «Гипогонадотропный гипогонадизм, синдром Кальмана,

тип наследования неуточненный (единственный случай в семье)». Проведено лечение: пролонгированные эфиры тестостерона по 250 мг 1 раз в 3–4 нед парентерально. На фоне терапии спустя 6 мес отмечена половительная динамика: увеличение тестикул, оволосение по мужскому типу, в росте +2 см.

Заключение. Отсутствие постановки диагноза и обращения к врачу, поздняя диагностика синдрома Кальмана ухудшают прогноз пациента: ростовой и репродуктивный прогноз неблагоприятный. Своевременная постановка диагноза позволяет вовремя начать лечение и социально адаптировать больных.

А.Н. Корсунов, С.Ю. Брызгалина, М.Ю. Милехина

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Синдром Кавасаки с гигантскими аневризмами крупных артерий

Актуальность. Синдром Кавасаки (СК) — остро протекающее системное заболевание с преимущественным поражением средних, мелких и, редко, крупных артерий, с развитием васкулита. Синдром Кавасаки является одной из причин приобретенных сердечно-сосудистых заболеваний.

Описание клинического случая. Девочка Т., 6 лет, больна с 20.08.2015, в дебюте стойкая фебрильная лихорадка. 23.08. — увеличение шейных лимфоузлов, наложения на миндалинах. С 27.08. по 08.09. лечилась стационарно. Отмечались стойкая гектическая лихорадка и болезненный шейный лимфоузел. Гипертрофия миндалин, в лакунах белые наложения. С 03.09. — признаки полисерозита. Ребенок госпитализирован в кардиоревматологическое отделение. Установлен диагноз: «Синдром Кавасаки тяжелого течения с некоронарным

поражением». Выявлены гигантские аневризмы подвздошных артерий. Повторная госпитализация в марте 2017. УЗИ от 03.03. — гигантские аневризмы обеих коронарных артерий диаметром до 11 мм. На фоне терапии положительная динамика. В январе 2018 г. выявлена дилатация артерий сердца и полости левого желудочка. В сентябре 2019 г. диагноз при выписке: «Синдром Кавасаки. Гигантская аневризма обеих коронарных артерий с формированием стеноза без снижения сократительной функции сердца». Планируется кардиохирургическое вмешательство.

Заключение. У детей младшего возраста необходима настороженность для выявления синдрома Кавасаки в качестве причины фебрильной лихорадки. Поздняя диагностика синдрома способствовала развитию тяжелых клинических проявлений болезни.

Э.В. Мамян

Научный руководитель — д.м.н., доцент А.В. Бурлуцкая

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Клинический случай дилатационной кардиомиопатии

Актуальность. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) является одной из актуальных проблем в детской кардиологии. Данное заболевание протекает с тяжелой клиникой, манифестирует у детей в разном возрасте. В структуре заболеваний сердечно-сосудистой системы в детской популяции составляют 3–15%.

Описание клинического случая. Пациент А., 4 года 2 мес, поступил в Детскую краевую клиническую больницу (ДККБ) с признаками сердечной недостаточности. Из анамнеза заболевания известно: болеет в течение нескольких недель; когда появились жалобы на тошноту, боли в животе, рвоту, ребенок был госпитализирован в Детскую инфекционную больницу, проводилось симптоматическое лечение без положительной динамики. Из-за ухудшения состояния (нарастание одышки, отеки конечностей, лица) ребенок переведен в ДККБ. Объективно: состояние тяжелое (одышка, адинамия). Бледность кожи, умеренно влажная. На конечностях, лице массивные отеки. Тоны сердца приглушены. ЧСС 140/мин. Гепатоспленомегалия. Лабораторные исследования: анемия легкой степени, тромбоцитопения,

повышение трансаминаз печени, креатинфосфокиназы, положительные антитела к миокарду. На ЭКГ ригидный синусовый ритм с ЧСС 144/мин. ЭхоКГ: выраженная дилатация отделов сердца, гипокинезия левого желудочка. Ребенку установлен диагноз: «Дилатационная кардиомиопатия, хроническая сердечная недостаточность, 2Б стадия, ФК 3». Ребенок получал мочегонные препараты, сердечные гликозиды, ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента. Несмотря на проводимую терапию, состояние ребенка ухудшалось: нарастание сердечной и дыхательной недостаточности, прогрессирующее нарушение гемодинамики, асистолия. Проводилась сердечно-легочная реанимация без эффекта, констатирована биологическая смерть ребенка.

Обсуждение. Прогрессирующее течение ДКМП зачастую может приводить к летальному исходу, несмотря на верно проводимые лечебные мероприятия.

Заключение. Прогноз при данной патологии неблагоприятный: от 15 до 50% больных погибают в течение 5 лет после установления диагноза.

М.М. Курбанова

Научный руководитель — ассистент С.И. Мельник
Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова, Санкт-Петербург,
Российская Федерация

Поздний случай диагностики первичного иммунодефицита (синдром Ди Джорджи)

Актуальность. Синдром Ди Джорджи представляет собой врожденное заболевание иммунной системы, при котором на длинном плече 22-й хромосомы происходит делеция, результатом которой являются дефект Т-клеточного звена иммунной системы, гипо- или аплазия тимуса, гипопаратиреоз, врожденные пороки развития.

Описание клинического случая. Пациент В., 3 года. Жалобы на частые простудные заболевания. Анамнез: доношенный, полновесный. В 8 мес — стационарное лечение, выписан с диагнозом «Острый бронхит, дыхательная недостаточность 1-й степени. Фебрильные судороги. Атопический дерматит». С 2 лет жизни повторные эпизоды обструктивных бронхитов с признаками дыхательной недостаточности 1-й степени. Объективно: низкопосаженные уши, неполная синдактилия 2–3-го пальцев стоп, сандалевидная щель. При беспокойстве — симптом Труссо. Тоны сердца звучные, ритмичные, систолический шум над мечевидным отростком и в точке

Боткина–Эрба. ЧСС 106/мин. Дыхание жесткое, выдох удлиннен, единичные мелкопузырчатые хрипы с обеих сторон. Перкуторно над легкими коробочный звук. Частота дыхательных движений 26/мин. Проведено обследование: в анализе крови лейкоциты 8×10^9 /л, лимфоциты $1,520 \times 10^9$ /л, гипокальциемия (Ca ионизированный 1,13–0,92 ммоль/л), паратгормон 0,8 пмоль/л (1,6–6,9). IgA, M и G в пределах нормы. IgE 112,5 МЕ/мл (норма до 45); ЭКГ — ритм синусовый, ЧСС 105/мин. Одиночные предсердные экстрасистолы. ЭхоКГ: дополнительные хорды в полости левого желудочка. Створки митрального клапана тонкие, передняя удлиннена, минимальная приклапанная регургитация. КТ органов грудной клетки: гипоплазия тимуса, праворасположенная аорта. По результатам генетического исследования выявлена делеция 22q11.2.

Заключение. Клинический полиморфизм и отсутствие четких диагностических маркеров нередко приводит к поздней диагностике данного заболевания.

Е.Н. Петухова

Научный руководитель — к.м.н., доцент Е.А. Самороднова
Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Пилоидная астроцитома левого зрительного тракта и подкорковых узлов у ребенка раннего возраста

Актуальность. Пилоидная астроцитома — глиальная опухоль низкой степени злокачественности (WHO grade I), которая чаще встречается у пациентов детского возраста.

Описание клинического случая. Больная К., 3 года 5 мес. В возрасте 9 мес появились жалобы на задержку физического развития: на ноги не опирается, не ползает, не садится. В 10 мес родители заметили слабость в правых конечностях. Наблюдалась у невролога по месту жительства с диагнозом «Перинатальная патология ЦНС в форме синдрома диффузной мышечной гипотонии». По данным нейросонографии, рентгеновской компьютерной томографии (16.06.2017) и МРТ (19.06.2017) — объемное образование подкорковых узлов и зрительного тракта слева. 17.08.2017 в Национальном медицинском исследовательском центре нейрохирургии имени Н.Н. Бурденко проведена операция по удалению крупной опухоли левого зрительного тракта и подкорковых узлов с интраоперационной УЗ-навигацией. Гистологическое заключение:

«Астроцитома пилоидная (WHO Gr I)». По данным МРТ головного мозга от 23.08.2017: с левой стороны в области ножки мозга, гиппокампа и подкорковых ядер определяются небольшие фрагменты остаточной опухоли. При МРТ головного мозга от 20.01.2018 и 04.04.2018 отмечается отрицательная динамика в виде увеличения размеров остаточной опухоли зрительного тракта. На основании гистологического диагноза, клинко-анамнестических данных, учета возраста пациента, а также увеличения остаточной опухоли, онкологом НМИЦ нейрохирургии имени Н.Н. Бурденко рекомендовано проведение 4 курсов полихимиотерапии (ПХТ) по протоколу SIOP-2004/LGG. Старт лечения — 15.05.2018, завершение — 21.05.2019. По последним данным МРТ, на фоне ПХТ отмечается уменьшение накопления контрастного вещества. На данный момент ребенок видит, лепечет, сидит, ползает, ходит вдоль опоры. Находится под динамическим наблюдением.

Заключение. Данный случай отражает трудность диагностики и лечения у детей опухолевых заболеваний.

Ю.Н. Орлова, А.М. Аль-Машвали, А.А. Салман

Научный руководитель — к.м.н., доцент Е.С. Самошкина

Мордовский государственный университет имени Н.П. Огарева, Саранск, Российская Федерация

Папиллярный рак щитовидной железы у девочки 15 лет

Актуальность. В последнее время отмечается рост заболеваемости раком щитовидной железы у детей. Своевременная диагностика определяет прогноз заболевания.

Описание клинического случая. Больная М.Х. впервые обратилась к детскому хирургу в связи с появлением образования на передней поверхности шеи в возрасте 13 лет. Выявлено плотноэластичное безболезненное образование 2,5 см в диаметре, лимфоузлы не увеличены. При УЗИ объем щитовидной железы увеличен, в правой доле узел с нечеткими контурами, изоэхогенный, однородный, 2,5 × 1,3 × 3,2 см, васкуляризованный. Проведена тонкоигольная аспирационная биопсия: атипичных клеток не обнаружено. Наблюдалась детским эндокринологом в течение 2 лет: клинически и лабораторно эутиреоидное состояние, отсутствие антитиреоидных антител, уровень кальцитонина в норме. Получала терапию препаратами калия йодида в дозе 100 мкг/сут. При мониторинге УЗИ размер щитовидной железы сократился до

нормы, размер узлового образования увеличился до 3,5 × 1,88 × 1,5 см; рост сосудов внутри образования, структура образования — неоднородная с участками повышенной и пониженной эхогенности. Проведена повторная тонкоигольная аспирационная биопсия: данных за злокачественный процесс нет, однако в связи с косметическим дефектом решено провести иссечение узла. Во время операции проведено интраоперационное гистологическое исследование: подозрение на папиллярный рак; при ревизии левой доли выявлен не диагностированный по УЗИ узел диаметром 0,8 см; лимфатические узлы без патологии, проведена тотальная тиреоидэктомия. Получено постоперационное заключение: «Нельзя исключить папиллярный рак». В настоящее время получает заместительную терапию левотироксином в супрессивной дозировке. Рецидива в течение 2 лет нет.

Заключение. Диагностика рака щитовидной железы у детей является сложной задачей, требующей индивидуализированного подхода.

М.В. Манучарян, О.О. Алавердян, А.Р. Коджаева

Научный руководитель — д.м.н., профессор Т.В. Турти

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова,

Москва, Российская Федерация

Детская городская клиническая больница № 9 имени Г.Н. Сперанского,

Москва, Российская Федерация

Случай позднего неонатального сепсиса с очагами острого гематогенного остеомиелита

Актуальность. Заболеваемость сепсисом — 2–10/1000 живорожденных детей. Данный клинический случай демонстрирует особенности реактивности организма ребенка, трудности лечебно-диагностического процесса.

Описание клинического случая. Мальчик, 37 нед гестации, из двойни, масса тела 3330 г, длина 51 см, APGAR 8/9 баллов. Вскармливание грудное. Состояние резко ухудшилось на 9-е сут жизни. При поступлении состояние очень тяжелое: сознание угнетено, гипертермия, одышка, срыгивания с желчью, выраженный болевой синдром, ограничение движений в конечностях. Кожа бледная с серым оттенком. Лабораторные данные: анемия (Hb 75,9 г/л), лейкоцитоз до $35,9 \times 10^9$ /л, нейтрофильный сдвиг влево, тромбоциты 991×10^9 /л, СРБ 232,8 мг/л, прокальцитонин 12,8 нг/мл. Иммунограмма: IgA 0,13 г/л, IgM 0,55 г/л, IgG 9,31 г/л, TREC $2,47 \times 10^4$, KREC $8,1 \times 10^3$. Посев крови: рост *S. aureus*. Рентгенография: выявлены признаки некротизирующего энтероколита;

картина остеомиелита проксимальных метафизов плечевых и бедренных костей, дистального метафиза правой бедренной кости, проксимального метафиза правой большеберцовой кости.

Обсуждение. Ценность данного клинического случая новорожденного с неуточненной иммунной недостаточностью, первичным очагом инфекции в кишечнике с последующей гематогенной транслокацией *S. aureus* — в своевременно установленном диагнозе позднего сепсиса с выявлением всех метастатических очагов инфекции. Это позволило выработать тактику лечения: парентеральное питание, антибактериальную, иммунокорригирующую терапию.

Заключение. Данная тактика лечения помогла достичь выздоровления: состояние нормализовалось, положительная динамика массы тела, купирован болевой синдром, увеличен объем движений в конечностях; нормализованы маркеры воспаления. В возрасте 2 мес ребенок выписан в удовлетворительном состоянии.

А.П. Попова, Е.М. Абрамян, Н.В. Мачульская, А.П. Рябова

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Сочетание гемоглобинопатии и болезни мойямойя

Актуальность. Болезнь мойямойя — редкое, медленно прогрессирующее заболевание, приводящее к двусторонней окклюзии внутричерепных сосудов с развитием сети коллатералей и нарушению мозгового кровообращения. В литературе описаны случаи синдрома моя-мойя у пациентов с гемоглобинопатиями, что требует настороженности в отношении неврологических проявлений у детей с талассемией.

Описание клинического случая. Девочка, 14 лет, наблюдается с диагнозом β -талассемия в течение 13 лет. 05.10.2018 госпитализирована в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу с гемолитическим кризом, клониями правых конечностей и периоральной мускулатуры, нарушением речи. После трансфузии эритроцитарной взвеси состояние улучшилось. Из анамнеза известно, что первое пароксизмальное состояние в 2011 г. На МРТ головного мозга 2014 г. — множественные кистозные трансформации ишемического характера, проявляющиеся постоянными головными болями. В 2017 г. верифицирован

диагноз «Болезнь мойямойя» у двоюродного брата. На электроэнцефалограмме от 11.10.2018 эпилептиформной активности нет, пароксизмальные состояния расценены как доброкачественные. По данным транскраниальной доплерографии — сосудистое образование с турбулентным кровотоком. На МРТ головного мозга — зоны кистозно-глиозных изменений, сеть множественных коллатералей. КТ-ангиография: сужение внутренних сонных артерий, гипоплазия основных артерий Виллизиева круга, множественные патологически извитые коллатерали. Диагностирован синдром мойя-мойя. В течение года пациентке выполнена двухэтапная хирургическая коррекция.

Заключение. Необходимо исследование сосудов головного мозга у пациентов с гемоглобинопатиями при появлении первых неврологических симптомов или в качестве скрининга для подтверждения синдрома мойя-мойя, проведения хирургической коррекции и предотвращения ишемической энцефалопатии, формирование которой определяет дальнейший прогноз жизни.

Э.Л. Рашитова, А.В. Караманян, А.И. Ключкина

Научный руководитель — к.м.н., доцент А.М. Закирова

Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Клинический случай синдрома Марфана

Актуальность. Синдром Марфана встречается в популяции с частотой 1:10 000–20 000, обусловлен изменением гена на 15-й хромосоме, тип передачи — аутосомно-доминантный, семейные случаи составляют до 75%.

Описание клинического случая. В сентябре 2019 г. в детский стационар поступил ребенок в возрасте 17 лет с диагнозом «Синдром вегетативной дисфункции, ваготония периода пубертата, среднетяжелое течение, удлинение QT-интервала, синкопальная наследственная форма. Синдром Марфана. Умеренная аортальная недостаточность, пролапс митрального клапана, трикуспидальная недостаточность, расширение аорты на уровне синусов Вальсальвы, блокада передней ветви левой ножки пучка Гиса, угрожаемая по пароксизмальной тахикардии, функциональный класс I–II, недостаточность кровообращения I степени. Врожденная катаракта, сублюксация хрусталиков. Левосторонний сколиоз грудного отдела позвоночника. Ранний шейный остеохондроз. Хронический тон-

зиллит, компенсированная форма». Семейный анамнез: мама и дядя страдали синдромом Марфана и умерли в возрасте 21 и 23 лет соответственно. Жалобы на однократный обморок, головную боль, появление одышки и учащение сердцебиения при малейшей физической нагрузке. Ребенок неоднократно находился в стационарах с проведением полного клинико-лабораторного обследования. Тест запястья положителен. Объективно: длина нижнего сегмента тела больше, чем 1/2 роста, ягодицы уплощены, глаза посажены близко, подбородок острый, уши большие, арахнодактилия.

Обсуждение. Диагностическую значимость болезнь приобретает при изучении степени изменения сердечно-сосудистой системы. Прогноз для жизни и выздоровления неблагоприятный без хирургической коррекции.

Заключение. Клиническое наблюдение представляет интерес, поскольку в современных условиях при ранней диагностике и адекватной терапии продолжительность жизни может достигать 70 лет.

Э.Л. Рашитова, А.В. Караманян, А.И. Ключкина

Научный руководитель — к.м.н., доцент А.М. Закирова

Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Случай сочетанных множественных пороков развития

Актуальность. Клинический интерес представляют именно сочетанные врожденные пороки развития, которые встречаются с частотой 6 на 7,9 млн рожденных детей в мире.

Описание клинического случая. В сентябре 2019 г. в детский стационар поступила девочка в возрасте 10,5 мес с диагнозом «Множественные врожденные пороки развития. Гипоплазия левой почки

с нарушением функции. Нефрэктомия справа (мультикистозная дисплазия правой почки). Дефекты кожи волосистой части теменной и затылочной области. Открытый аортальный проток. Недостаточность кровообращения I степени. Краниостеноз. Пневмопатия. Легочная гипертензия. Диффузная мышечная гипотония. Белково-энергетическая недостаточность. Стигмы дисэмбриогенеза. Диафрагмальная грыжа. Синдром микроаспирации». Жалобы при поступлении на срыгивания, беспокойный сон, шумное дыхание. Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне приема Депакина (эпилепсия), первых родов в 37 нед, массой 2440 г. Ребенок неоднократно находился в стационарах

Д.А. Романов, А.А. Лаптева, А.С. Розова

Научный руководитель — к.м.н. Л.А. Сучкова

Тверской государственной медицинской университет, Тверь, Российская Федерация

Клинический случай врожденного токсоплазмоза

Актуальность. Частота внутриутробного инфицирования *Toxoplasma gondii* составляет 10% всех беременностей.

Описание клинического случая. Больной Г., 2010 г.р., от 2-й беременности с помощью ЭКО, вторых родов путем кесарева сечения на 32-й нед беременности. Масса при рождении 2240 г, длина 40 см, оценка по шкале APGAR 4/8. Состояние с рождения тяжелое. Ребенок переведен в реанимационное отделение с диагнозом «Внутриутробная инфекция — врожденный токсоплазмоз. Респираторный дистресс-синдром тяжелой степени. Гипоксически-геморрагическое поражение ЦНС 3-й ст. Недоношенность 32 нед». В отделение патологии новорожденных подтвержден диагноз серологическим исследованием крови на IgG и IgM. Заболевание развилось из-за употребления в пищу мяса, прошедшего недостаточную термическую обработку. В возрасте 8 мес госпитализирован в неврологическое отделение с диагнозом «Детский церебральный паралич. Спастическая миоклоническая эпилепсия, тяжелое течение, стадия

с проведением полного клинико-лабораторного обследования.

Обсуждение. Диагностическая ценность случая заключена в наглядности сочетания пороков сердечно-сосудистой, легочной и мочеполовой систем у ребенка, родившегося от матери, страдающей эпилепсией и всю беременность получавшей противосудорожные препараты с выраженным тератогенным действием.

Заключение. Клиническое наблюдение представляет интерес в связи с тем, что развитие указанных врожденных пороков могло быть связано со сложностями внутриутробной диагностики и постоянным приемом во время беременности большой дозы антиконвульсантного препарата.

А.Г. Рыкачевская

Научный руководитель — д.м.н., профессор А.А. Кузнецова

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Российская Федерация

Синдром активированной фосфоинозитид 3-киназы: клинический случай

Актуальность. Синдром активированной фосфоинозитид 3-киназы δ (Activated phosphoinositide 3-kinase δ Syndrome, APDS) относится к группе первичных иммунодефицитов с иммунной дисрегуляцией. APDS обусловлен активирующей мутацией в генах, кодирующих субъединицы фосфоинозитид 3-киназы δ (PI3K δ). Как следствие, наблюдается чрезмерная активация PI3K δ -сигнального пути, нарушение функции Т-клеток и гуморального иммунного ответа.

Описание клинического случая. Девочка, 5 лет, родилась в срок с массой 3500 г. Семейный анамнез не отягощен. В возрасте 3 мес перенесла БЦЖит, получила химиотерапию. С 7 мес — рецидивирующие бронхиты, затяжные пневмонии, с 2 лет — контагиозный моллюск, генерализованная лимфаденопатия и спленомегалия, в 4 года — гнойный синусит. Лабораторные данные:

декомпенсации. Задержка нервно-психического развития». В 9 мес жалобы на возобновление приступов судорог. Проведена люмбальная пункция, после процедуры улучшение состояния. В 2 года в ДГБ № 1 г. Санкт-Петербурга поставлен диагноз: «Прогрессирующая сообщающаяся гидроцефалия». Проведена операция. МРТ головного мозга (2013): кисты в правой теменной доле. Смешанная гидроцефалия. В 2018 г. проведена операция по диагнозу «Вывих тазобедренного сустава вследствие спастического тетрапареза».

Обсуждение. Токсоплазменная инфекция развилась вследствие употребления во время беременности инфицированного мяса, что привело к развитию нарушений: детскому церебральному параличу, умеренной смешанной гидроцефалии, спастическому тетрапарезу, кистам головного мозга, вывиху тазобедренного сустава.

Заключение. Для предупреждения таких исходов необходимо строгое соблюдение стандарта обследования всех беременных на TORCH-инфекции, а также употребление в пищу термически обработанного мяса.

лейкопения $2,9 \times 10^9$ /л, тромбоцитопения 109×10^9 /л, IgG 8,5 (7,01–11,57) г/л, IgM 1,55 (0,38–0,74) г/л, CD3+ $0,6 \times 10^9$ /л (1,8–3,0), CD19+ $0,058 \times 10^9$ /л (0,35–1,43).

Данные компьютерной томографии: фиброзные изменения в S9–10 левого легкого, внутригрудная лимфаденопатия, спленомегалия. Исключен миелодиспластический синдром.

Обсуждение. В ходе дифференциальной диагностики рассматривались дефекты гуморального, клеточного и фагоцитарного звеньев иммунитета. Анализ клинико-лабораторных данных не позволил верифицировать диагноз, в связи с чем проведено секвенирование нового поколения — иммунологическая панель: выявлен редкий гетерозиготный вариант PIK3CD.

Заключение. Пациентке проводилась заместительная терапия внутривенными иммуноглобулинами.

Учитывая ведущий при данном заболевании лимфо-пролиферативный синдром, была показана иммуносупрессивная терапия: сиролimus, ритуксимаб.

В литературе обсуждаются терапия ингибиторами PI3Kδ, трансплантация гемопоэтических стволовых клеток.

В.О. Русскин, А.М. Забавина, С.В. Омельченко, А.М. Турчинец

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Клинический случай нейронального цероидного липофусциноза у пациента с гетерозиготной мутацией в гене *MFSD8/CLN7*

Актуальность. Нейрональные цероидные липофусцинозы (НЦЛ) — гетерогенная группа орфанных заболеваний, в патогенезе которых главную роль играет накопление липофусцина в тканях организма, преимущественно в нервной ткани. Заболеваемость по всему миру составляет от 0,001 до 0,01%. При низком уровне заболеваемости НЦЛ — одно из самых распространенных нейродегенеративных заболеваний у детей. НЦЛ проявляется фармакорезистентными миоклонус-эпилепсиями, гиперкинезами, пирамидными нарушениями, регрессом психомоторного развития.

Описание клинического случая. Пациент Б. повторно поступил в Российскую детскую клиническую больницу (РДКБ; Москва) с жалобами на ежедневные эпилептические приступы, утрату моторных навыков. Перинатальный анамнез отягощен: внутриутробная инфекция, фетоплацентарная недостаточность. Моторное развитие по возрасту, задержка речевого развития. Эпилептический приступ впервые развился у пациента в возрасте 2 лет 2 мес, имел характер атони-

ческого абсанса. После этого эпизода стали отмечаться адверсивные приступы, нарушения глотания, слюнотечение. Начата базисная терапия антиэпилептическими препаратами (вальпроаты), на ее фоне приступы участились. В июне 2016 г. у пациента развернулся генерализованный тонико-клонический приступ, после которого произошли полный регресс речевого развития, грубое нарушение моторики. МРТ не выявила структурных изменений, однако на МР-спектроскопии обнаружено накопление лактата в области базальных ганглиев с двух сторон, рекомендовано генетическое обследование. В РДКБ проведен микроматричный анализ хромосом — 46, XY (норма); анализ панели генов «наследственные эпилепсии» — выявлена новая гетерозиготная мутация гена *MFSD8*. Проведенное полноэкзомное секвенирование обнаружило микроделецию в аллельном гене.

Заключение. Настоящий случай демонстрирует важную роль современных генетических методов в установлении этиологии генетических заболеваний и обнаружении новых патогенных мутаций.

Е.А. Самойленко

Научный руководитель — д.м.н., профессор Н.Н. Миняйлова

Кемеровский государственный медицинский университет, Кемерово, Российская Федерация

Клинический случай гипопитуитаризма у ребенка 2 лет

Актуальность. Гипопитуитаризм — тяжелое, сложное диагностируемое эндокринное заболевание, обусловленное дефицитом тропных гормонов аденогипофиза.

Описание клинического случая. Больной Т., 2 года 6 мес, поступил с жалобами на задержку роста. В анамнезе: отягощенный антенатальный период, тяжелая гемолитическая анемия, гипоксическое поражение ЦНС, декомпенсированный гипертензионно-гидроцефальный синдром, задержка моторного развития, низкие темпы роста, вторичный гипотиреоз (тиреотропный гормон снижен). В 2,5 года физическое развитие на 9 мес, SDS роста (-6), стигмы дисэмбриогенеза: кукольные черты лица, нависающий лоб, запавшая переносица, голубые склеры, костный возраст соответствует 3 мес, микропенис, двусторонний паховый крипторхизм, снижение инсулиноподобного фактора роста 1 (< 15 нг/мл). Нагрузочные пробы с клонидином и инсулином под-

твердили тотальный дефицит соматотропного гормона. Уровни гонадотропинов — низкие. Учитывая выраженную низкорослость, неонатальные симптомы дефицита гормона роста, признаки внутричерепной патологии, сочетанный дефицит тропных гормонов аденогипофиза, выставлен диагноз пангипопитуитаризма. Лечение включает комбинированную заместительную гормональную терапию (рекомбинантный гормон роста, левотироксин, гонадотропины).

Обсуждение. Редкость заболевания, неспецифичность клинической симптоматики, сложность дифференциальной диагностики в практике педиатра обуславливают ценность данного клинического случая.

Заключение. Ребенок имеет сочетание социально значимых нарушений — дизэнцефальную патологию, следствием которой являются задержка роста, полового развития; гипотиреоз, который отягощает задержку формирования интеллекта.

В.В. Савенко

Научный руководитель — А.С. Алексеенко
Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Клинический случай врожденной дисфункции коры надпочечников

Актуальность. Врожденная дисфункция коры надпочечников — заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, связанное с дефектом ферментов на разных этапах стероидогенеза коры надпочечников, что приводит к дефициту кортизола. Ранняя диагностика и своевременно начатая терапия заболевания позволяет предотвратить сольтеряющий криз, судорожный синдром на фоне острой надпочечниковой недостаточности, избежать преждевременного полового развития, раннего закрытия эпифизарных зон роста, потерю фертильности и обеспечивает нормальную психосоциальную адаптацию.

Описание клинического случая. Пациент Н., 2 мес, родился недоношенным — на 32-й нед, от первой беременности двойней; во второй половине беременности проводилась профилактика респираторного дистресс-синдрома дексаметазоном; состояние после рождения тяжелое за счет морфофункциональной незрелости, оценка по шкале APGAR 7–8 баллов, реанимационные мероприятия — респираторная под-

держка: неинвазивная искусственная вентиляция легких, лучистое тепло. В отделении недоношенных на этапе выхаживания отмечались дважды гиперкалиемия и гипонатриемия, проводили многократно неонатальный скрининг, отмечалось повышение 17-ОП от 87,7 до 200 нмоль/л. Госпитализирован в отделение младшего возраста, при обследовании в гормонограмме отмечалось понижение ночного кортизола — 1 мкг/дп (до начала терапии), электролитные нарушения, установлен диагноз врожденной дисфункции коры надпочечников, назначена заместительная гормональная терапия.

Обсуждение. Диагностическая ценность описанного случая заключается в ранней, благодаря неонатальному скринингу, диагностике врожденной дисфункции коры надпочечников у новорожденных мужского пола при отсутствии яркой симптоматики.

Заключение. Представленный случай имеет благоприятный прогноз за счет ранней диагностики и начатой заместительной гормональной терапии.

О.О. Скорбич, О.В. Евтухова

Научные руководители — О.В. Гурович, Т.Г. Стольникова
Воронежский государственный медицинский университет имени Н.Н. Бурденко, Воронеж, Российская Федерация

Органический гиперинсулинизм — две формы у одного пациента

Актуальность. Гиперинсулинизм — избыточная продукция инсулина, проявляющаяся инсулиномой или незидиобластозом. Инсулинома — опухоль клеток островков Лангерганса. Незидиобластоз — метаплазия клеток эпителия поджелудочной железы. Незидиобластоз можно выявить только морфологически. При органических формах гиперинсулинизма предпочтительно хирургическое лечение.

Описание клинического случая. Мальчик Н., 24.09.2003 г.р. С рождения стойкая гипогликемия (до 0,6 ммоль/л) при постоянной инфузии 40%-го раствора глюкозы. При уменьшении концентрации — гипогликемия до 0,3 ммоль/л. При обследовании — органический гиперинсулинизм, иммунореактивный инсулин (ИРИ) 93,6 МЕ/мл, соотношение ИРИ/глюкоза 8,3 (норма до 0,4). УЗИ: поджелудочная железа умеренно увеличена, патологических очагов нет. Из-за крайне высокой продукции инсулина проведена оперативная ревизия поджелудочной железы, в области головки опухолевидное образование размером 10 × 7 мм — инсули-

нома. Симптомы сохранялись, ИРИ — высокий, для исключения незидиобластоза произведена субтотальная резекция поджелудочной железы, при морфологическом исследовании обнаружено большое количество островков различной формы и размеров из рассеянных и собранных в пучки панкреоцитов с гранулами в цитоплазме (очаговый незидиобластоз). Послеоперационно гликемия стабилизирована. В 6 лет диагностирован сахарный диабет 1-го типа, протекающий нестабильно, с тяжелыми декомпенсациями вплоть до комы. Пациент отстает в физическом и психомоторном развитии. На электроэнцефалограмме выраженные диффузные нарушения биоэлектрической активности мозга с признаками нейрофизиологических сдвигов в структурах диэнцефального уровня. МРТ головного мозга: резидуально-органическое поражение — очаги глиоза в теменных и затылочных долях.

Заключение. Уникальность данного наблюдения — в сочетании инсулиномы с незидиобластозом, что встречается казуистически редко.

Н.С. Таран

Научный руководитель — к.м.н. Н.В. Савельева

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Гранулематоз Вегенера: клинический случай

Актуальность. Гранулематоз Вегенера — гранулематозно-некротизирующий системный васкулит, ассоциированный с выработкой аутоантител к цитоплазме нейтрофилов. Является редко встречаемой патологией в педиатрии.

Описание клинического случая. Пациент И., 14 лет, поступил в сентябре 2019 г. в ревматологическое отделение с жалобами на носовые кровотечения, лихорадку, одышку, заложенность носа, снижение массы тела, боли в суставах, кашель. Анамнез заболевания: с февраля 2019 г. у ребенка длительно текущий бронхообструктивный синдром, плохо поддающийся купированию бронходилататорами и лечению антибактериальной терапией. С августа появились артралгии и лихорадка до 39 °С, носовые кровотечения, что послужило поводом к госпитализации. При осмотре выявлены кожно-геморрагический синдром в виде узелковой обильной сыпи пурпурного цвета в области ягодиц и крестца, бедер; эпизод бронхообструкции с проявлением дыхательной недоста-

точности — частота дыхательных движений 23/мин, сатурация O₂ 88–89%. В анализах крови: нейтрофилез; С-реактивный белок 32–33 мг/л, ревмофактор — 1039 Ед/л, волчаночный антикоагулянт — 1,56 сек, р-ANCA — положительно. На компьютерной томографии легких: пневматизация легочных полей мозаичная за счет участков снижения пневматизации по типу матового стекла, эмфизематозное вздутие легочной паренхимы. Установлен диагноз: «Системный некротизирующий васкулит, ANCA-ассоциированный, гранулематоз Вегенера, генерализованная форма с поражением кожи, легких, верхних дыхательных путей, активность 2–3-й степени. На фоне терапии циклофосфамидом и глюкокортикоидами состояние ребенка значительно улучшилось, с положительной динамикой.

Обсуждение. Редкость гранулематоза Вегенера, одновременное появление симптомов объясняют трудность диагностики заболевания.

Заключение. Удалось стабилизировать состояние ребенка и снизить риск осложнений.

Е.В. Фидря, А.Е. Литош

Научный руководитель — ассистент Ю.В. Брисин

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Клинический случай тромбастении Гланцмана

Актуальность. Тромбастения Гланцмана — редкое наследственное заболевание крови, характеризующееся качественным или количественным дефектом гликопротеиновых GP-IIb/IIIa рецепторов тромбоцитов. Распространенность — 1:1 000 000.

Описание клинического случая. Девочка В., 2011 г.р., поступила в гематологическое отделение Детской краевой клинической больницы с жалобами на носовые кровотечения, кровавую рвоту, стул черного цвета, высыпания на конечностях. Из анамнеза: носовые кровотечения отмечались с 2 мес, получала симптоматическую терапию; в 2,5 года при возникновении кровавой рвоты, мелены обследована, установлен диагноз «Тромбастения Гланцмана». С тех пор получала симптоматическую, гемостатическую и заместительную терапию тромбоцитарной массой, на фоне которой состояние ребенка оставалось стабильным. В сентябре 2019 г. после перенесенной вирусной инфекции появились многократная рвота сгустками крови, носовые кровоте-

чения, что стало причиной экстренной госпитализации. При поступлении состояние средней степени тяжести за счет анемического и геморрагического синдромов.

Обсуждение. В ходе проведенного обследования выявлена постгеморрагическая анемия; в коагулограмме дефицит гепатокомплекса, международного нормализованного отношения, антитромбина III, повышение фибриногена, протромбинового времени. Проведена гемостатическая, заместительная (переливание эритроцитарной массы) и инфузионная терапия с положительной динамикой.

Заключение. Тромбастения Гланцмана может приводить к развитию жизнеугрожающих состояний, которые могут развиваться на фоне приема некоторых препаратов, продуктов питания, после перенесенной инфекции. Поэтому детям с данным заболеванием необходимы диспансерное наблюдение, профилактика острых инфекционных заболеваний, санация очагов хронической инфекции.

А.С. Смирнова, Э.Х. Карапетян, В.М. Некрасова

Научный руководитель — д.м.н., профессор Ж.Г. Левиашвили

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Российская Федерация

Гипероксалурия, диагностированная в раннем возрасте: клинический случай

Актуальность. Первичная гипероксалурия — редкое аутосомно-рецессивное метаболическое заболевание, характеризующееся нарушением обмена оксалатов в орга-

низме с последующим отложением их в тканях и органах, что приводит к системному оксалозу. Клинически характеризуется нефролитиазом.

Описание клинического случая. Пациентка, 3 года 8 мес, поступила в клинику в связи с плановой госпитализацией по поводу вторичного пиелонефрита на фоне мочекаменной болезни. Анамнез: жалобы проявились в 4 мес. Стала беспокойной по ночам, жалобы на потливость. В анализах выявили лейкоцитурию, микрогематурию. В 6 мес при УЗИ обнаружены камни в почках, наблюдалась по месту жительства с диагнозом «Мочекаменная болезнь почек, вторичный пиелонефрит». По результатам химического анализа, камни оксалатные, кальциевые. Наследственность отягощена. Установлена причина образования камней — гипероксалурия (в моче высокий уровень окса-

латов). Назначены биохимические анализы для установки типа, генетическое тестирование. Особенность случая заключается в сохранной функции почек: скорость клубочковой фильтрации по формуле Шварца (Schwartz) 119 мл/мин. В качестве лечения были назначены терапия витаминами В6 и В2 (10 мг/кг в сутки с последующим уменьшением дозы до 5 мг/кг в сутки), CaCO₃, ортофосфат для патогенетического лечения.

Заключение. Данный случай указывает на важность установления первопричины рецидивирующих пиелонефритов, а также активного поиска причины нефролиза, особенно у маленьких детей.

Н.С. Таран

Научный руководитель — д.м.н., профессор Н.П. Биленко
Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Атипичный гемолитико-уремический синдром: клинический пример

Актуальность. Атипичный гемолитико-уремический синдром (аГУС) является редким генетическим заболеванием, приводящим к поражению почек с последующей инвалидизацией и высоким риском развития летальности. При аГУС возникает тромботическая микроангиопатия, связанная с неконтролируемой активацией альтернативного пути системы комплемента.

Описание клинического случая. Мальчик, 1 год 9 мес, поступил в отделение 19.09.2019 с жалобами матери на изменение цвета мочи, капризность, плаксивость ребенка. Анамнез заболевания: с 05.09 по 13.09.2019 в связи с острой респираторной инфекцией были назначены антибактериальные препараты, муколитики. Через несколько дней появилась кровь в моче. В связи с ухудшением состояния ребенок был экстренно госпитализирован. По данным обследования выявлены признаки гемолиза: гемоглобин 74 г/л, лактатдегидрогеназа до 5078 Ед, отрицательная проба Кумбса; тромбоцитопения 41×10^9 /л; острое почеч-

ное повреждение — гиперазотемия (мочевина 33,79 ммоль/л, креатинин 181,84 ммоль/л), снижение расчетной скорости клубочковой фильтрации по Шварцу 22,86 мл/мин. УЗИ почек — увеличение линейных размеров почек, диффузные изменения паренхимы почек. Активность металлопротеазы ADAMTS-13 в плазме крови 119%. Проведены переливание эритроцитарной массы и плазмотерапия, антибактериальная терапия, комплементингибирующая терапия экулизумабом. На фоне лечения состояние ребенка улучшилось, не потребовалось проведения заместительной почечной терапии.

Обсуждение. Данный клинический пример показывает начало и развитие аГУС у ребенка раннего возраста, положительный эффект применения комплементингибирующей терапии в борьбе с заболеванием.

Заключение. В связи с тяжестью и хроническим течением болезни необходимо постоянное наблюдение у педиатра-нефролога.

Л.В. Фомичева

Научный руководитель — к.м.н. С.И. Жданова
Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Поздняя геморрагическая болезнь новорожденных

Актуальность. Геморрагическая болезнь новорожденных (ГрБН) — приобретенное или врожденное заболевание, проявляющееся повышенной кровоточивостью у новорожденных и детей первых месяцев жизни вследствие недостаточности факторов свертывания, активность которых зависит от витамина К. Наиболее грозным осложнением является внутричерепное кровоизлияние. В некоторых случаях профилактическое введение витамина К может быть недостаточно эффективным, например при синдроме холестаза вследствие мальабсорбции жиров, так как витамин К является жирорастворимым. Причем если при билиарной атрезии развитие внутричерепного кровоизлияния описано, то при синдроме транзиторного холестаза, т.е. вследствие незрелости экскреторной функции печени, про-

текающей субклинически, в доступной нам литературе не найдено.

Описание клинического случая. Пациент в возрасте 1,5 мес поступил в приемный покой Детской республиканской клинической больницы с жалобами на гематому в области левого локтевого сустава, вялость, рвоту. При поступлении выявлено внутричерепное кровоизлияние. Общий билирубин в сыворотке крови 59 мкмоль/л, прямой — 54 мкмоль/л. При обследовании в Медико-генетическом научном центре на панель «Холестазы» патологии не выявлено. Из анамнеза: ребенок от первых срочных родов, вес 3270 г, рост 52 см. Выписан из родильного дома на 5-й день. Викасол введен в роддоме. В двухнедельном возрасте в связи с желтухой был обследован, выявлено повы-

шение прямого билирубина в крови до 34 мкмоль/л, что составило 15% от общего.

Заключение. Необходима настороженность по поводу развития поздней формы ГрБН даже у детей с синдромом желтухи более 2–3 нед, имевших профилактику

витамином К в роддоме. Своевременное выявление даже умеренного холестаза в первичном звене здравоохранения по существующим клиническим рекомендациям сможет снизить количество случаев поздней формы ГрБН и, как следствие, инвалидизацию.

Н.Р. Чупракова, Г.А. Зиннурова

Научный руководитель — к.м.н., доцент И.Н. Черезова

Казанский государственный медицинский университет, Казань, Российская Федерация

Трансплантация печени у ребенка с гепатобластомой

Актуальность. Гепатобластома — злокачественная опухоль печени, которая развивается из эмбриональной плюрипотентной закладки; является относительно редкой патологией, характеризуется медленным развитием опухолевого процесса и отсутствием специфических жалоб.

Описание клинического случая. Пациентка 3., 3 года, поступила в отделение онкогематологии Детской республиканской клинической больницы МЗ РТ с жалобами на сохраняющуюся субфебрильную температуру тела без катаральных явлений в течение 1,5 мес после перенесенной вирусной инфекции. Наличие гепатомегалии в сочетании с высоким уровнем α -фетопротейна до 45439 МЕ/мл, объемным образованием в левой доле печени 125×91×92 мм по данным рентгеновской компьютерной томографии (РКТ) позволило предположить у пациента гепатобластому. Иммуногистохимическое исследование биоптата опухоли подтвердило гепатобластому фетально-эмбрионального типа. Начата нео-

адьювантная ПХТ по протоколу SIOPEL-2004. На фоне лечения положительная динамика: снижение уровня α -фетопротейна до 5921 МЕ/мл, уменьшение размеров опухоли левой доли печени до 98×76×78 мм. После первого блока ПХТ при РКТ печени были выявлены множественные патологические очаги в правой доле, что свидетельствовало о поражении обеих долей печени. Выставлен PRETEXT IV. Группа высокого риска.

Обсуждение. Было проведено 4 блока ПХТ. В связи с билобарным поражением печени пациенту произвели трансплантацию от родственного донора. Степень посттерапевтического патоморфоза не являлась показанием для продолжения ПХТ в посттрансплантационном периоде. Ребенок находится на динамическом наблюдении и получает иммуносупрессивную терапию.

Заключение. В практике врача-педиатра всегда должна быть онкологическая настороженность, что позволит в ранние сроки выявить заболевание, улучшить его прогноз и качество жизни пациента.