https://doi.org/10.15690/pf.v18i1.2224





Тезисы участников VI конференции студентов и молодых ученых «Педиатрические чтения». Часть 2

От редакции: 27 ноября 2020 года кафедра факультетской педиатрии ПФ РНИМУ им Н.И. Пирогова при поддержке Союза Педиатров России провела VI ежегодную Всероссийскую конференцию студентов и молодых ученых «Педиатрические чтения», посвященную памяти великих российских ученых-педиатров А.А. Колтыпина, Д.Д. Лебедева, П.А. Пономаревой, Н.С. Кисляк. Конференция впервые прошла в онлайнформате на площадке ZOOM, а также трансляцию конференции впервые показывали на Youtube-канале.

Мы продолжаем публиковать наиболее интересные тезисы, поступившие от молодых ученых в оргкомитет конференции. Более подробную информацию о мероприятии можно найти на сайте РНИМУ им. И.М. Пирогова: https://rsmu.ru

СЕКЦИЯ «ИНТЕРЕСНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА»

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАЗВИТИЯ ВТОРИЧНОЙ МЕМБРАНОЗНОЙ НЕФРОПАТИИ НА ФОНЕ УРТИКАРНОГО ВАСКУЛИТА

Ковалева А.В., Долина А.А.

Научный руководитель: Кирюхина Л.В., к.м.н., ассистент

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

Актуальность. Мембранозная нефропатия (МН) — поражение клубочков почек, развивающееся вследствие субэпителиального и интрамембранозного отложения иммунных комплексов. Одной из основных причин развития вторичной МН у детей является аутоиммунная патология.

Клинический случай. Пациент 3., 6 лет, поступил в нефрологическое отделение в связи с крапивницей и отеком Квинке, на фоне которых выявлены симптомокомплекс нефротического синдрома (НС), микрогематурия, артериальная гипертензия. Была назначена терапия глюкокортикостероидами (ГКС) в дозировке 2 мг/кг/сут, но лабораторные признаки НС сохранялись, рецидивировала уртикарная сыпь без зуда, развился отек лица с последующим экхимозом. Выявлена иммунологическая активность — антитела к С1q фактору комплемента — 1,76 (норма — 0,7–1,3) отн. ед/мл. При выполнении

нефробиопсии выявлено сочетанное поражение почек: диффузная МН с иммуноэкспрессией "full-house", очаговый васкулит с вовлечением сосудов мелкого калибра.

Обсуждение. Проводилась дифференциальная диагностика кожных васкулитов, аутовоспалительных заболеваний, генетических синдромов. Учитывая клиническую картину и лабораторные данные, вероятна вторичная мембранозная нефропатия на фоне уртикарного васкулита.

Терапия включала циклоспорин в возрастной дозе в сочетании с ГКС 0,5 мг/кг/сут. На фоне поликомпонентной иммуносупрессивной терапии отмечено купирование НС, уртикарная сыпь не рецидивировала. Полностью отменена ГКС-терапия, оставлен на монотерапии циклоспорином.

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

І место в секции «Интересные клинические случаи в практике врача педиатра»

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА БЛОХА-СУЛЬЦБЕРГЕРА

Манучарян М.В., Палян Д.С.

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

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

Москва, Российская Федерация

Актуальность. Синдром недержания пигмента, или синдром Блоха-Сульцбергера, — редкий нейро-эктодермальный мультисистемный генодерматоз с X-сцепленным доминантным типом наследования, характеризующийся поражением кожи и ее придатков, нервной системы, глаз и зубов. Частота встречаемости — 0,7 на 100 000 человек.

Клинический случай. Новорожденная девочка, родилась на 38-й нед гестации, масса тела — 3806 г, длина — 53 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Ребенок от 2-й беременности (1-я — мальчик, здоров). В III триместре беременности выявлено носительство матерью стрептококка группы В. С рождения отмечались множественные очаги везикул разных размеров, чередующиеся с участками мацерации кожи. При осмотре на 3-и сут жизни — патологический кожный процесс: везикуло-буллезные элементы на гиперемированном фоне, которые имеют плотную покрышку с серозным содержимым, локализованы на коже туловища, верхних и нижних конечностей, в пахо-

вой и ягодичной областях. Данных за инфекционное поражение кожи не выявлено. Лабораторные данные: клинический анализ крови — эозинофилия до 40%; молекулярно-генетическое исследование — выявлена мутация в гене *IKBKG* (*NEMO*). Нейросонография: двусторонние субэпендимальные кисты. Консультация невролога: врожденное двустороннее внутрижелудочковое кровоизлияние 1-й степени. Консультация кардиолога: неспецифическое нарушение внутрижелудочковой проводимости, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, кардиопатия.

Обсуждение. Раннее начало симптоматической терапии позволило купировать кожные проявления и достичь клинического эффекта.

Заключение. Представленный случай демонстрирует важность проведения дифференциальной диагностики данного синдрома и неонатальных инфекционных заболеваний кожи с целью своевременного назначения симптоматической терапии, контроля течения болезни и развития осложнений.

I место в секции «Интересные клинические случаи в практике врача педиатра»

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С АЛЬТЕРНИРУЮЩЕЙ ГЕМИПЛЕГИЕЙ И ПОРОКОМ РАЗВИТИЯ ПРАВОГО ПОЛУШАРИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА.

Русскин В.О., Адалимова Н.С., Костина А.В.

Научные руководители: Холин А.А., д.м.н., профессор; Соловьев В.Б., врач-невролог Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Актуальность. В данной работе описан клинический случай пациента с двойной патологией: редким генетическим заболеванием — альтернирующей гемиплегией, вызванной мутацией гена ATP1A3, а также с пороком развития правой гемисферы головного мозга.

Клинический случай. Беременность протекала на фоне токсикоза и угрозы прерывания в первом триместре.

С 2-х месяцев жизни родители начали отмечать стереотипные эпизоды — тоническое напряжение и поворот головы и глаз вправо, клонические подергивания в правых конечностях. Частота приступов — 1 раз в месяц.

В неврологическом статусе — задержка психо-речевого развития, левосторонний гемипарез.

MPT головного мозга (в возрасте 4 мес) — обширная кортикальная дисплазия правого полушария (пахигирия).

Видео-ЭЭГ мониторинг — продолженное региональное замедление в правой гемисфере.

Полное секвенирование экзома — мутация гена ATP1A3, что является характерным для альтернирующей гемиплегии детского возраста.

Обсуждение. Данный клинический случай является примером крайне редкого сочетания различных неврологических заболеваний — альтернирующей гемиплегии и пороком развития полушария головного мозга, который может «стирать» клиническую картину альтернирующей гемиплегии, так как проявляется гемипарезом и структурной эпилепсией. Интересно и то, что описанная мутация способна вызывать генерализованные и фокальные эпилептические приступы, а также расстройства движения (дистонические атаки, пароксизмальная гемиплегия), которые зачастую крайне схожи с эпилептическими приступами. Пациенту была предложена операция «функциональная гемисферэктомия», но родители отказались.

Заключение. Представленный клинический случай уникален сочетанием двух редких заболеваний и подчеркивает важность использования лабораторно-инструментальных методов диагностики.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДВУХ БЕЗОАРОВ У ПОДРОСТКА С РАЗВИТИЕМ КИШЕЧНОЙ НЕПРОХОДИМОСТИ

Картавых А.К.

Научный руководитель: Спиваковский Ю.М., к.м.н., доцент

Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского,

Саратов, Российская Федерация

Актуальность. Безоары — относительно редкая патология в педиатрии, остающаяся часто несвоевременно диагностируемой.

Клинический случай. Девочка М., 14 лет, поступила в хирургическое отделение многопрофильного стационара переводом из инфекционной больницы, где находилась с симптомами острой кишечной дисфункции. на фоне которых развилась клиника «острого живота». По результатам эндоскопического исследования диагностирован гигантский безоар желудка, практически заполнявший весь его объем. По данным КТ верифицирован второй безоар — в тонкой кишке, с признаками тонкокишечной непроходимости. При экстренном оперативном вмешательстве извлечены 2 огромных трихобезоара. После дополнительного изучения анамнеза уточнено, что начало соматических расстройств не менее чем за 3 года до настоящего обострения. Отмечались неврологические расстройства, нарушения адаптации в коллективе. Консультирована и получала лечение у невролога, психолога, а также у трихолога по поводу алопеции. Спустя 2 года отмечена гастроэнтерологическая симптоматика. Наблюдалась гастроэнтерологом, но эзофагогастродуоденоскопия не проводилась из-за желания «не навредить» ребенку с неврологическими нарушениями.

В послеоперационном периоде проведены психологическое тестирование, консультация психиатра, верифицирован диагноз обсессивно-компульсивного расстройства.

Обсуждение. Сложность диагностики подобного случая во многом обусловлена разобщенностью диагностического процесса врачей различных специальностей при не всегда корректной трактовке неспецифических симптомов.

Заключение. Требуется повышенное внимание к детям с любыми психолого-психиатрическими расстройствами (например, трихотилломанией) со стороны родителей, педагогов и врачей для предотвращения тяжелых последствий, приводящих к травматическому хирургическому лечению.

СЛУЧАЙ УСПЕШНОГО ДВУКРАТНОГО ПРИМЕНЕНИЯ СИСТЕМНОЙ ТРОМБОЛИТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ У НОВОРОЖДЕННОГО

Абдиева К.Е., Богачева В.М.

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

Российский научно-исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова,

Москва, Российская Федерация

Морозовская детская городская клиническая больница города Москвы,

Москва, Российская Федерация

Актуальность. В неонатальной практике системные тромбозы встречаются редко и могут привести к инвалидизации ребенка или летальному исходу. Проведение системной тромболитической терапии у новорожденных не имеет достаточного опыта в мировой практике и применяется в сугубо индивидуальном порядке.

Клинический случай. Пациент Н., на 7-е сут жизни поступил в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных Морозовской детской городской клинической больницы с множественными тромбозами. При рождении масса тела — 4140 г, длина — 54 см, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. На 5-е сут жизни убыль массы тела составила 17,1%, отмечались ослабление периферической пульсации, угнетение сознания, выявлены дефект межжелудочковой перегородки (МЖП) — 2,4 мм, открытое овальное окно (ООО) — 3 мм. При поступлении на КТ: окклюзионный тромбоз инфраренального отдела брюшной аорты, нижней брыжеечной, правой почечной, общих подвздошных артерий, левой ветви воротной вены, тромбоз церебральных

венозных синусов. При УЗИ выявлено ишемическое поражение правой почки. Так как хирургическое вмешательство было сочтено невозможным, проведен двукратный тромболизис альтеплазой в связи с отсутствием эффекта от первого применения. Отмечалась положительная динамика, пациент переведен на гепаринотерапию под контролем коагулограммы. При повторной госпитализации через 9 мес — полная реканализация ранее окклюзированных сосудов, ишемия правой почки разрешилась благополучно. МЖП — интактна, 000-1,5 мм.

Обсуждение. Несмотря на отсутствие эффекта от первого применения терапии, было принято трудное решение о повторном тромболизисе, приведшее к успешному разрешению тромбоза.

Заключение. Проведение двукратной системной тромболитической терапии у новорожденного ребенка — исключительный случай, однако у данного пациента она оказалась оправданной, так как позволила избежать грозных последствий системного тромбоза.

СЛУЧАЙ АРИТМОГЕННОЙ ДИЛАТАЦИОННОЙ КАРДИОМИОПАТИИ У ПОДРОСТКА

Кучук В.А.

Научные руководители: Рубан А.П., к.м.н., доцент; Лазарчик И.В., к.м.н., врач-педиатр;

Клечан С.И., врач-педиатр

Белорусская медицинская академия последипломного образования.

Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Аритмия — нарушение регулярности и последовательности сокращений сердца. Частые аритмии могут приводить к аритмогенной дилатации полостей. Раннее выявление нарушений, а также своевременное назначение лечения существенно улучшают качество и прогноз жизни.

Клинический случай. Пациент А., в 17 лет впервые поступил в кардиологическое отделение с жалобами на перебои в работе сердца. Физическую нагрузку переносит хорошо. На электрокардиограмме — желудочковая экстрасистолия по типу бигеминии. Холтеровское мониторирование (ХМ) выявило частую желудочковую парасистолию (59%) с аллоритмией в виде бигеминии, тригеминии, и также пробежками желудочковой тахикардии до 8 комплексов. По данным ультразвукового исследования сердца — дилатация полостей, преимущественно левого желудочка (73 мм по методике Тейхольца) с фракцией выброса — 51%, фракцией укорочения — 27%, удельным конечным

диастолическим объемом — 138 мл/м^2 . Миокардит исключен, назначен амиодарон. Повторное XM — уменьшение частоты парасистол до 29%. С диагнозом «Аритмогенная дилатационная миокардиопатия. НК 0-1» ребенок направлен на консультацию к аритмологу, который принял решение о проведении радиочастотной абляции, позволившей полностью устранить патологический очаг аритмии.

Обсуждение. Диагностическая значимость данного случая заключается в выборе тактики ведения пациента с нарушением ритма сердца, а также в обосновании использования более сложных инструментальных методов лечения аритмии.

Заключение. Представленный случай демонстрирует проблему позднего выявления значимого нарушения ритма сердца, приведшего к развитию дилатационной кардиомиопатии, плохо ответившего на медикаментозную коррекцию и потребовавшего интервенционной терапии.

II место в секции «Интересные клинические случаи в практике врача педиатра»

СИНДРОМ МАК-КЬЮНА-ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА СО СТЕРТОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНОЙ

Голубкова В.М., Цесорук В.Г.

Научный руководитель: Караченцова И.В., к.м.н., доцент

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

Москва, Российская Федерация

Актуальность. Триадой синдрома Мак-Кьюна—Олбрайта—Брайцева (МОБ) являются преждевременное половое развитие (ППР), пигментные пятна цвета «кофе с молоком» неправильной формы и асимметричной локализации, а также костно-фиброзная дисплазия. Частота встречаемости варьирует от 1:100 тыс. до 1:1 млн населения. Актуальной проблемой является высокая вариабельность симптомов, в данном клиническом случае — отсутствие характерных пятен, что затрудняет постановку диагноза.

Клинический случай. Девочка А., 5,5 лет, направлена в отделение детской гинекологии Российской детской клинической больницы для уточнения генеза ППР.

Из анамнеза: с 3 лет 1–2 раза в год наблюдаются кровяные выделения из половых путей, увеличение молочных желез, подмышечное и лобковое оволосение. При динамическом наблюдении выявлена прогрессия костного возраста, опережающего паспортный (+3 года за год). Дважды проведена проба с трипторелином (аналогом гонадотропин-рилизинг гормона), подтверждено гонадотропиннезависимое ППР.

При осмотре: общее состояние удовлетворительное, по заболеванию средней тяжести. Стигмы дисэмбриогенеза отсутствуют. Молочные железы развиты симметрично, увеличены за счет жировой и железистой ткани. Половая формула: Ax2Ma2Pb2Me+.

Костно-мышечная система: в височной области над орбитой справа отмечается утолщение костной структуры размером 3–4 см, безболезненное, не спаянное с подкожно-жировой клетчаткой.

По месту жительства этиология образования не верифицирована, направлена на МРТ и сцинтиграфию височной области. После проведенных исследований поставлен диагноз «Гонадотропиннезависимое ППР, синдром МОБ». Пациентка направлена в специализированное учреждение.

Заключение. Следует отметить важность ранней диагностики заболевания: костный возраст пациентов с МОБ опережает паспортный, в связи с чем возможно преждевременное закрытие зон роста. Необходимо динамическое наблюдение пациентов в связи с высоким риском инвалидизации.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАННОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

Чихичина А.Ю., Тополян В.А.

Научный руководитель: Статова А.В., к.м.н., доцент

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Актуальность. Уникальность и актуальность представляемого клинического случая. По данным ВОЗ, 5–7% новорожденных имеют наследственную патологию, из них моногенные формы составляют 3–5%.

Клинический случай. Мальчик, 7 лет, поступил с жалобами на слабость мышц рук и ног, быструю утомляемость после физической нагрузки, боль в икроножных мышцах. Из анамнеза заболевания выяснено, что пациент болен с 9 мес, когда во время планового обследования выявлено снижение гемоглобина до 84 г/л. В ходе обследования выявлена талассемия β. Также было отмечено повышение печеночных ферментов, креатинфосфокиназы (КФК) в десятки раз. С 2 лет мать стала замечать небольшую шаткость при ходьбе, периодические падения.

При объективном осмотре выявлены стигмы дизэмбриогенеза. Отмечается походка пациента по типу «утиной», псевдогипертрофия икроножных мышц. Сухожильные рефлексы с рук и ног снижены. Рефлекс Бабинского вызывается с двух сторон. В позе Ромберга пошатывается, без четкой разницы сторон.

В ходе дополнительного исследования отмечается снижение содержание гемоглобина (94 г/л), повышение аланинаминотрансферазы (539,5 МЕ/л), аспартатаминотрансферазы (294,1 МЕ/л), КФК (11920 МЕ/л), лактатдегидрогеназы (911 Е/л).

Проведено генетическое исследование, выявлен вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 35 гена *DMD* в гетерозиготном состоянии, приводящей к нонсенс-замене p.Trp167 Ter.

Ребенку установлен диагноз «Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Талассемия β ».

Обсуждение. Клинические проявления мышечной дистрофии у данного пациента не выражены, обращает внимание повышение трансаминаз в десятки раз. Проведенные генетические исследования позволили установить диагноз, определить тактику дальнейшего лечения.

Заключение. Своевременное выявление и терапия наследственной патологии поможет избежать развития жизнеугрожающих осложнений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ БЕХЧЕТА У РЕБЕНКА 12 ЛЕТ

Похващева П.Ю., Федосеева М.М., Тихоновский П.А.

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

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

Актуальность. Болезнь Бехчета — системный васкулит, проявляющийся рецидивами язвенного процесса в ротовой полости, гениталиях, поражением глаз, суставов, желудочно-кишечного тракта, центральной нервной системы и других органов. Распространенность у детей составляет 1:20000.

Клинический случай. Пациент М., 12 лет. В мае 2019 г. начали беспокоить сильные головные боли и многократная рвота. В июне обратился к врачу с жалобами на лихорадку до 38 °С, слабость, головную боль. Был доставлен в больницу по месту жительства. Проведены МРТ и люмбальная пункция, диагностирован менингит, распространенный синус-тромбоз.

Был госпитализирован в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу. Диагноз «менингит» не подтвердился.

КТ-признаки тромбоза верхнего сагиттального, правого поперечного и сигмовидного, левого поперечного и сигмовидного синусов, правой яремной вены. Эзофагогастродуоденоскопия: эрозивный эзофагит

нижней трети пищевода, гастрит, бульбит. Лабораторно: нормохромная нормоцитарная анемия 2-й степени, АСЛ-О — 442 МЕ/мл, D-димер — 337 нг/мл. Исключены онкопатология, нейроинфекции. Назначена антикоагулянтная терапия.

При госпитализации в ноябре 2019 г.: жалобы на рецидивирующий афтозный стоматит, эпизоды субфебрильной лихорадки, боли в голеностопных суставах. Лабораторно: протеин S — 66,6%, обнаружен волчаночный антикоагулянт. Выявлено носительство HLA-B51. Была назначена терапия преднизолоном и азатиоприном.

При последующих плановых госпитализациях в апреле и июле 2020 г.: на МРТ — картина улучшения кровотока в синусах и правой яремной вене, уменьшение суставного синдрома.

Обсуждение. Диагностирована болезнь Бехчета средней степени тяжести, умеренной активности.

Заключение. Представленный случай демонстрирует важность своевременной диагностики для благоприятного прогноза при данной патологии.

БАКТЕРИАЛЬНЫЕ ОСЛОЖНЕНИЯ ВЕТРЯНОЙ ОСПЫ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Машиц В.Д.

Научные руководители: Галькевич Н.В., к.м.н., доцент; Рубан А.П., к.м.н., доцент Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Ветряная оспа (ВО) может протекать с тяжелыми осложнениями, угрожающими жизни. Чаще таковыми являются бактериальные поражения кожи за счет суперинфекции (флегмона, некротизирующий фасциит).

Клинический случай. Ребенок А., 4 лет, поступил в детскую инфекционную больницу на 6-й день болезни с жалобами на лихорадку, сыпь, покраснение и боль в области живота. При осмотре температура 38,8 °С, сыпь полиморфного характера на коже лица, туловища, конечностей — папулы, везикулы (большинство), единичные корочки, мелкоточечная сыпь в естественных складках кожи. На передней брюшной стенке — очаг яркой гиперемии 5×5 см, резко болезненный инфильтрат. Язык обложен густым белым налетом, с увеличенными сосочками. По другим органам — без особенностей. Проведено вскрытие флегмоны, получен гной. Лабораторное исследование: лейкоцитоз — 24,5×109/л, нейтрофилез (палочкоядерные — 14%, сегментоядерные — 64%),

С-реактивный белок — 47,5 мг/л. Посев гноя из раны: высев Streptococcus pyogenes — 104. Нарастание антистрептолизина в динамике подтвердило острую стрептококковую инфекцию: 36,7 МЕ/мл при поступлении, 115 МЕ/мл через 10 дней. В результате проведенного лечения (цефотаксим, внутривенный иммуноглобулин, вскрытие флегмоны и дальнейшая хирургическая обработка раны, инфузионная терапия) наступило выздоровление пациента. Заключительный диагноз: «Ветряная оспа, типичная, тяжелое течение». Осложнения: стрептококковая инфекция (St. pyogenes); флегмона передней брюшной стенки, экстрабуккальная скарлатина.

Обсуждение. Данный случай демонстрирует точную этиологическую диагностику бактериального осложнения ВО.

Заключение. Представленный случай свидетельствует о необходимости тщательного ухода за кожей у пациентов с ВО для предупреждения манифестации осложнений.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЦЕЛИАКИИ АТИПИЧНОЙ ФОРМЫ У РЕБЕНКА

Кругликова А.В.

Научный руководитель: Чеченкова Е.В., ассистент кафедры педиатрии Гомельский государственный медицинский университет, Гомель, Республика Беларусь

Актуальность. Целиакия — хроническая генетически детерминированная аутоиммунная Т-клеточноопосредованная энтеропатия, возникающая под влиянием глютена и соответствующих проламинов злаковых с развитием атрофии слизистой оболочки тонкой кишки.

Клинический случай. Пациент К., 4 лет, госпитализирован с жалобами на периодическую боль в эпигастрии, высыпания на коже, стул 1–2 раза в день без патологических примесей. С раннего возраста наблюдается аллергологом по поводу атопического дерматита. Состояние средней степени тяжести. Артериальное давление — 90/55 мм рт. ст., частота сердечных сокращений — 88 уд/мин. Вес — 18 кг, рост — 108 см, физическое развитие среднее гармоничное.

На этапе обследования и дифференциальной диагностики с таким заболеванием, как аллергическая энтеропатия, были вывялены изменения в анализах, характерные для непереносимости белка глютена: антитела к глиадину $IgG > 100 \ (0-12)$, антитела к тканевой трансглутаминазе $IgA > 200 \ (0-10)$. Для уточнения диагноза

была проведена эзофагогастродуоденоскопия с биопсией из дистального отдела двенадцатиперстной кишки. Были обнаружены изменения, характерные для целиакии (дуоденит с выраженной атрофией ворсинок), которые были подтверждены результатами морфобиопсии (расширение крипт). Таким образом, был выставлен диагноз «Целиакия, Marsh3, атипичная форма, серопозитивная. Вторичное нарушение микробиоты кишечника. Атопический дерматит, детская форма, легкое течение, ремиссия. Железодефицитная анемия легкой степени смешанного генеза».

Обсуждение. Случай демонстрирует особенности течения атипичной формы целиакии, которая «пряталась» под видом различных заболеваний с внекишечными проявлениями.

Заключение. Представлен клинический случай пациента с диагнозом «Целиакия атипичной формы». Клиническая картина может быть полиморфна и отличаться скудностью гастроинтестинальных симптомов, что затрудняет диагностику.

III место в секции «Интересные клинические случаи в практике врача педиатра»

ВРОЖДЕННЫЙ ЛЕГОЧНЫЙ АЛЬВЕОЛЯРНЫЙ ПРОТЕИНОЗ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Абдуллаев А.Н., Колодкина О.С.

Научный руководитель: Вахлова И.В., д.м.н., профессор

Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Российская Федерация

Актуальность. Легочный альвеолярный протеиноз (ЛАП) — крайне редкое заболевание, характеризующееся накоплением в альвеолярной ткани и интерстиции белково-липидных компонентов сурфактанта. Врожденный ЛАП встречается с частотой менее 1 случая на 1 млн человек. Заболевание приводит к прогрессирующему снижению функции внешнего дыхания (ФВД). Методами терапии являются тотальный бронхоальвеолярный лаваж (ТБАЛ) и трансплантация легких.

Клинический случай. Больная, 14 лет, в 2017 г. обратилась с жалобами на одышку после нагрузки, потерю веса и деформацию грудной клетки (ГК). Из анамнеза известно, что с года переносит 2—3 случая острого бронхита ежегодно. Амбулаторно проведена компьютерная томография (КТ) органов грудной клетки: выявлены признаки ЛАП. Госпитализирована в специализированное отделение. По результатам повторного КТ-исследования (сочетание «матового стекла» и «булыжной мостовой»), фибробронхоскопии (эндобронхит, обильное количество белесоватой мутной мокроты), гистологического иссле-

дования (дистелектазы, участки эмфиземы, в альвеолах хлопьевидный материал, кристаллы холестерина) выставлен диагноз «ЛАП». В декабре 2019 г. проведен первый ТБАЛ, после которого — положительная динамика по ФВД. В начале 2020 г. обследована в Научноисследовательском клиническом институте педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева — трансплантация не рекомендована. В сентябре 2020 г. проведен ТБАЛ с усовершенствованием процедуры (теплый промывной раствор с этапным вливанием). После ТБАЛ улучшилась проводимость в бронхах крупного и среднего калибра, уменьшилась плотность легочной ткани на КТ.

Обсуждение. ТБАЛ повышает качество жизни пациентов с ЛАП, вопрос о трансплантации легких актуален с учетом ее допустимости при врожденном ЛАП.

Заключение. Клинический случай ЛАП у пациентки 14 лет демонстрирует положительное влияние на функциональное состояние легких ТБАЛ и подчеркивает его роль как одного из эффективных методов консервативного лечения ЛАП.

БОЛЕЗНЬ КАВАСАКИ: СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД

Тополян В.А., Зенкина О.Ю.

Научный руководитель: Триль В.Е., к.м.н., доцент

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Актуальность. Болезнь Кавасаки (БК) — одна из ведущих причин приобретенных сердечно-сосудистых заболеваний.

Клинический случай. Девочка А., 1 год 11 мес, жалобы на повышение температуры тела до 39,2 °С, боль в животе, рвоту, болезненное мочеиспускание. В процессе динамического наблюдения сохранялась длительная лихорадка, на 3-й день заболевания присоединились кожный синдром, поражения слизистых оболочек полости рта, конъюнктивит, лимфаденопатия, поражение коронарных артерий (коронарит), суставной и абдоминальный синдромы. При параклиническом исследовании: нейтрофильный лейкоцитоз, тромбоцитоз, повышение СОЭ, С-реактивного белка, прокальцитонина, фибриногена, D-димера, положительный тест к с-ANCA. ЭКГ — нарушение процессов реполяризации в миокарде желудочков; Эхо-КГ —

левая коронарная артерия диаметром 3,0 мм, стенка — 1 мм, утолщена, слоистая. Ребенку выставлен диагноз «Болезнь Кавасаки, полная форма». Назначены специфическая терапия внутривенным иммуноглобулином человека 2 г/кг, ацетилсалициловая кислота в дозе 50 мг/кг/сут.

Обсуждение. Представленный клинический случай демонстрирует атипичный дебют БК с первичным вовлечением в процесс мочевыделительной системы.

Заключение. Вероятность тяжелых осложнений БК напрямую зависит от срока верификации диагноза и начала специфической терапии. Анализ терапевтической эффективности показал, что уже через несколько дней от начала специфической терапии удалось снизить клиническую и параклиническую активность процесса, а через 4 нед — купировать воспалительные изменения в коронарных артериях.

СЛУЧАЙ ЭНЦЕФАЛИТА ХАШИМОТО У ДЕВОЧКИ 16 ЛЕТ

Лозицкая А.А.

Научный руководитель: Рубан А. П., к.м.н., доцент

Белорусская медицинская академия последипломного образования, Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Энцефалит Хашимото — редкий нейроэндокринный синдром с аутоиммунным поражением головного мозга. Частота встречаемости — 2,1:100 000 населения, чаще болеют девочки.

Клинический случай. Девочка Н., 16 лет, поступила в отделение реанимации педиатрического стационара в очень тяжелом состоянии после судорожного

приступа, с явлениями дыхательной недостаточности, сатурацией 60%, переведена на искусственную вентиляцию легких. Из анамнеза: наблюдается у эндокринолога с диагнозом «Аутоиммунный тиреоидит, гипертрофическая форма, зоб 1-й степени, субклинический гипотиреоз», принимает L-тироксин 50 мкг/сут. Обследована: компьютерная и магнитно-резонансная

томографии головного мозга — норма; ультразвуковое исследование щитовидной железы — картина тиреоидита, кислотно-основное состояние крови — респираторно-метаболический ацидоз с рН 6,912; люмбальная пункция: цитоз — 13×10⁶/л, белок — 1,98 г/л; кровь на гормоны щитовидной железы — антитела к тиреопероксидазе (ТПО) — 2937 Ед/мл. На фоне комплексной терапии, в том числе пульс-терапии метилпреднизолоном — выраженная положительная динамика с быстрым регрессом неврологической и респираторной симптоматики, снижение уровня антител к ТПО. Через 13 сут в удовлетворительном состоянии переведена в Республиканский научно-практический центр

неврологии и нейрохирургии для дальнейшего обследования и реабилитации.

Обсуждение. Представлен сложный для дифференциальной диагностики случай острого энцефалита со стволомозжечковой симптоматикой, однократным билатеральным тонико-клоническим приступом с неуточненным дебютом и нарушением витальных функций, склонным к статусному течению.

Заключение. Тщательно собранный анамнез помог в диагностике редкого нейроэндокринного заболевания, а правильно выбранная тактика, в данном случае — пульс-терапия метилпреднизолоном, — способствовала скорейшему выздоровлению пациента.

III место в постерной сессии

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНОЙ ЦИЛИАРНОЙ ДИСКИНЕЗИИ У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

Егорская А.Т.

Научный руководитель: Шуткова А.Ю., к.м.н., доцент Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) — орфанное аутосомно-рецессивное заболевание в виде цилиопатии дыхательной, пищеварительной, репродуктивной, нервной систем, органа слуха, зрения с формированием бронхоэктазов (БЭ). Классический пример — синдром Картегенера (БЭ, синусит, situs viscerum inversus / изолированная декстрокардия).

Клинический случай. Мальчик О., 4 мес, 8200 г, поступил в Детскую городскую клиническую больницу № 1 Н. Новгорода с жалобами на малопродуктивный кашель, прогрессирующую смешанную одышку с рождения. В генеалогическом анамнезе: бронхиальная астма, атопический дерматит, нейродермит. Ребенок от 2-й беременности (токсикоз, анемия), 2-х физиологических родов. Масса тела при рождении — 3190 г, APGAR — 8/8 баллов. С 1 мес: смешанное вскармливание. Привит по возрасту. При осмотре состояние средней тяжести за счет клиники умеренной бронхообструкции. Сатурация O_2 — 72%. Общий, биохимический анализ крови, иммунограмма, α -1-антитрипсин, посев на туберкулез (ТБ),

флора из носоглотки, рентгенопленочный тест, хлориды пота — без патологии; серологические маркеры герпесвирусных, паразитарных, ВИЧ-инфекций — отрицательные. Рентгенография легких: легочный рисунок усилен. КТ легких: пороков развития (ПР) бронхов, легких нет. Эхо-КГ: открытое овальное окно. Ларингоскопия: ПР ротоглотки, надгортанника нет. Фиброгастродуоденоскопия: без патологии. Исключены первичные иммунодефицитные состояния, муковисцидоз, ТБ.

Обсуждение. В 7 мес во время клинико-лабораторной ремиссии электронная микроскопия биоптата слизистой оболочки бронхов выявила признаки ПЦД: аномалии строения ресничек, радиальных спиц, центральных дуплетов, хаотичное расположение микротрубочек («золотой стандарт»).

Вывод. Ребенку показано молекулярно-генетическое исследование для уточнения формы ПЦД и выбора оптимальной тактики ведения. Терапия должна быть направлена на предупреждение прогрессирования БЭ, сохранение нормальной легочной функции, носового дыхания и слуха.

III место в секции «Интересные клинические случаи в практике врача педиатра»

СЛУЧАЙ СЛОЖНОЙ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ: РЕБЕНОК С СИНДРОМОМ МНОЖЕСТВЕННЫХ ЭНДОКРИННЫХ НЕОПЛАЗИЙ

Степанцова Е.Н., Малахова Э.В., Абрамова П.В.

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

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

Актуальность. Множественная эндокринная неоплазия 2В типа (МЭН 2В) — это аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся наличием эндокринных опухолей: медуллярного рака щитовидной железы, феохромоцитомы, множественных невром слизистых оболочек и кишечных ганглионевром.

Клинический случай. Девочка, 17 лет, поступила в отделение онкологии Морозовской детской городской клинической больницы с жалобами на интенсивную приступообразную боль в правой подвздошной и поясничной

областях. Ранее в Республиканском онкодиспансере г. Грозного 26.04.2019 была выполнена тиреоидэктомия и установлен морфологический диагноз «Медуллярный рак щитовидной железы». На КТ от 10.06.2019: объемное многоузловое образование забрюшинного пространства. 21.06.2019 проведено суточное мониторирование артериального давления (с целью подтверждения наличия феохромоцитомы правого надпочечника); в результате исследования стойкого повышения артериального давления не выявлено, что изменило ход диагностического

поиска. 27.06.2019 — адреналэктомия справа. Результат послеоперационного исследования материала: адренокортикальная карцинома правого надпочечника.

По решению врачебной комиссии был выставлен диагноз «Синхронные первично-множественные опухоли: 1. Папиллярный рак щитовидной железы (после пересмотра биопсийного материала); 2. Адренокортикальная карцинома правого надпочечника. Метастатическое поражение легких».

Обсуждение. По результатам генетического исследования в условиях лечебно-профилактического учреждения взрослой сети в связи с достижением совершеннолетия пациентки был установлен диагноз «МЭН 2В».

Заключение. Представленный случай показывает трудность постановки диагноза при наличии множественных эндокринных опухолей.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ БОТУЛИЗМА НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ РЕБЕНКА 5 ЛЕТ

Демкина А.М.

Научные руководители: Шакарян А.К., ассистент кафедры, научный сотрудник;

Зверева Н.Н., к.м.н., доцент

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

Москва, Российская Федерация

Актуальность. При тяжелом ботулизме летальность достигает 76,6%, что диктует необходимость своевременной клинической диагностики до получения результатов исследований на ботулотоксины и *C. botulinum*.

Клинический случай. Девочка В., 5 лет, заболела 23.06. когда появились двоение в глазах, шаткость походки, смазанность речи, неспособность встать на ноги. рвота. 24.06 госпитализирована в стационар г. Кашина, где произошла остановка дыхания, переведена на искусственную вентиляцию легких (ИВЛ), транспортирована в больницу Твери с диагнозом «Менингоэнцефалит?». 28.06 по тяжести состояния переведена в Детскую городскую клиническую больницу З.А. Башляевой с диагнозом «Энцефалит, вероятно, вирусной этиологии». 3.07 в связи с выявленным синдромом острого вялого пареза переведена в Инфекционную клиническую больницу № 1 с диагнозом «Энцефалит, вялый тетрапарез». При поступлении: состояние тяжелое, ИВЛ. В сознании, менингеальных знаков нет. Температура тела 36,8 °C. Тоны сердца ритмичные, ЧСС — 120/мин, АД 100/66 мм рт. ст. Пареза кишечника нет. Офтальмоплегия, мидриаз,

амимия, вялая тетраплегия, брюшных рефлексов нет. Мочеиспускание по катетеру. Анализ крови, цереброспинальная жидкость — норма. Проводилась дифференциальная диагностика с ботулизмом, действием экзотоксинов (в т.ч. фосфорорганических соединений), дебютом наследственного дегенеративного заболевания, нервно-мышечной патологией, синдромом Гийена-Барре. Исследование крови, взятой на 4, 10, 19-й дни болезни, на ботулотоксины — отрицательное. Данные анамнеза (употребление домашних консервов 22.06), острая вялая тетраплегия, плегия двигательных черепных нервов, пресинаптический уровень поражения на электромиографии, положительная динамика после введения противоботулинической сыворотки позволили верифицировать ботулизм.

Обсуждение. Редкость нозологии, тяжесть состояния, особенности неврологической симптоматики существенно затруднили диагностический поиск.

Заключение. Диагностика ботулизма должна основываться на клинико-эпидемиологической картине даже при отрицательных результатах биологических проб.

ТЕЧЕНИЕ ТОКСОПЛАЗМОЗНОЙ ИНФЕКЦИИ У ДЕТЕЙ С ОСТАТОЧНЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ РЕТИНОПАТИИ НЕДОНОШЕННЫХ

Булдаков И.А.

Научный руководитель: Асташева И.Б., к.м.н., доцент

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

Москва, Российская Федерация

Актуальность. Токсоплазмоз — это заболевание, характеризующееся развитием тяжелых осложнений с преимущественным поражением центральной нервной системы (ЦНС) и органа зрения. Мы наблюдали течение этой инфекции у ребенка на фоне ретинопатии недоношенных (РН).

Клинический случай. Мальчик Т., родился от 4-й беременности и 4-х родов на сроке 30 нед. Первая беременность — антенатальная гибель плода, у матери диагностирован токсоплазмоз, 2-я и 3-я беременности — без патологии. В І триместре текущей беременности мать была обследована на ТОRCH-инфекции, были обнаружены IgG к токсоплазме. У ребенка на 37-й нед постменструального возраста (ПМВ) внутриутробно

была диагностирована РН II стадии с благоприятным течением и самопроизвольным регрессом. На 46-й нед ПМВ на фоне остаточных явлений РН на правом глазу выявились тракционные изменения диска зрительного нерва и периферическая отслойка сетчатки в височном отделе. На левом глазу — хориоретинальный очаг сверху от макулярной зоны. На обоих глазах — мелкие очажки отложения твердого экссудата в различных отделах сетчатки. При обследовании выявлены антитела IgG к Toxoplasma gondii — 49 г/л, IgM — 3,2 г/л. Поставлен диагноз «Токсоплазмозный хориоретинит». На фоне лечения не было отмечено появления новых очагов и нарастания воспалительного процесса. Изменений со стороны ЦНС не обнаружено.

Обсуждение. Течение увеита при остаточных проявлениях РН происходит по наиболее тяжелому сценарию — с отслойкой сетчатки, что можно объяснить нарушением проницаемости сосудов у детей с РН.

Заключение. При атипичных вариантах течения РН для исключения ошибок в диагностике и предотвращения развития осложнений необходимо обследовать детей на внутриутробные инфекции.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ХАНТЕРА У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Вагина А.А.

Научный руководитель: Шуткова А.Ю., к.м.н.

Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. Мукополисахаридоз (МПС) ІІ типа, или синдром Хантера, — лизосомная Х-сцепленная рецессивная болезнь накопления, связанная с дефектом фермента идуронат-2-сульфатазы (IDS) и отложением в тканях гепаран- и дерматансульфата. Клинически МПС ІІ типа проявляется особым фенотипом, поражением респираторной, костной, гепатолиенальной, нервной систем, органа слуха. Плохой прогноз связан с прогрессированием заболевания, полисистемностью поражения, ранней инвалидизацией.

Клинический случай. Ребенок Т., 2 лет, рожденный от 1-й беременности, протекавшей с угрозой выкидыша, анемией, бронхитом, от 1-х срочных родов со слабостью родовой деятельностью. Масса тела при рождении — 3000 г, длина — 51 см, оценка по шкале APGAR — 6/7 баллов. Генеалогический анамнез отягощен по линии матери (брат и дядя со схожим фенотипом умерли в детстве). На 1-м году жизни у ребенка выявлена умеренная гепатомегалия, пупочная грыжа, с 8 мес — повтор-

ные бронхиты, осложненные средние отиты. После года сформировались черты лица по типу гаргоилизма, гиперлордоз, множественный дизостоз, контрактуры суставов, задержка психоречевого развития.

Обсуждение. С учетом фенотипа, полиорганности поражения, прогредиентного течения болезни методом энзимодиагностики исключены болезни Фабри, Краббе, Помпе, Гоше, Ниммана-Пика тип А/В, МПС І типа (показатели ферментов в норме). В анализе мочи повышена экскреция гепаран-/дерматансульфата (94 ммоль/креатинина). Активность фермента IDS резко снижена. Прямое секвенирование гена IDS выявило патогенную мутацию с.1403G>A.Arg468GIn в гомозиготном состоянии.

Заключение. На основании анамнеза, клиникобиохимических, молекулярно-генетических данных был подтвержден синдром Хантера. Ребенку показана пожизненная ферментозаместительная терапия идурусульфазой для замедления прогрессирования заболевания, улучшения качества жизни.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИДИОПАТИЧЕСКОГО ЛЕГОЧНОГО ГЕМОСИДЕРОЗА У РЕБЕНКА З ЛЕТ

Колеватова Е.С.

Научные руководители: Шуткова А.Ю., к.м.н.; Лебеденко О.П., врач-пульмонолог Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. Идиопатический легочный гемосидероз — редкое интерстициальное заболевание легких с рецидивами кровоизлияний в альвеолы, анемией, пневмофиброзом, хронической дыхательной недостаточностью. Трудности диагностики, терапии, высокий риск инвалидизации, смертности определяют актуальность изучения патологии.

Клинический случай. В Детской городской больнице № 1 Нижнего Новгорода наблюдалась девочка Р., 3 лет. Ребенок от 2-й физиологической беременности, 2-х оперативных срочных родов. Масса тела при рождении — 2700 г, длина тела — 48 см. Оценка по шкале АРGAR — 7/8 баллов. Раннее развитие по возрасту. Дебют заболевания в 3 года с фебрильной лихорадки, непродуктивного кашля с нарастающей слабостью, появлением кровохарканья, снижением гемоглобина до 42 г/л. Амбулаторно терапия препаратами железа без эффекта. При поступлении: бледность, иктеричность кожи, перкуторно звук ясный легочный, дыхание жест-

кое, хрипов нет, частота дыхания — 36/мин. По эзофагогастродуоденоскопии патологии нет. Лабораторно признаки железодефицитной анемии. Цитология мокроты: цвет бурый, характер слизистый, альвеолярные макрофаги — 12, эритроциты — до 13 в п/зр. Цитология лаважной жидкости: альвеолярные макрофаги, эритроциты — до 8 в п/зр Исследование на туберкулез — результат отрицательный. Бронхоскопия: катаральный эндобронхит. Мультиспиральная компьютерная томография (МСКТ) легких: множественные очаговые тени по типу «матового стекла» с обеих сторон.

Обсуждение. На основании клинической картины (кашель, кровохарканье, стойкая железодефицитная анемия), изменений на МСКТ легких ребенку установлен диагноз «Идиопатический легочный гемосидероз». При терапии преднизолоном (3 мг/кг) — стабилизация состояния.

Заключение. Ребенок требует длительного наблюдения с подбором эффективной дозировки глюкокортикостероидов. Прогноз заболевания неблагоприятный.

СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ У НЕДОНОШЕННОГО РЕБЕНКА С ЭКСТРЕМАЛЬНО НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА

Гринева Е.А.

Научные руководители: Пустабаева М.С., к.м.н.; Товкань Е.А., к.м.н.

Ставропольский государственный медицинский университет, Ставрополь, Российская Федерация Краевая детская клиническая больница, Ставрополь, Российская Федерация

Актуальность. Фенилкетонурия (ФКУ) приводит к накоплению в организме фенилаланина (ФА) и продуктов его распада. Во избежание тяжелых неврологических нарушений необходимы ранняя диагностика заболевания и подбор индивидуальной диетотерапии.

Клинический случай. Девочка М., 2,5 мес, переведена из перинатального центра в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей. Данная беременность 2-я (1-я — девочка, 10 лет, классическая ФКУ, генетически подтвержденная), протекала на фоне угрозы прерывания с 12 нед. Родители — носители мутации гена фенилаланингидроксилазы. Пренатальная диагностика не проводилась по желанию родителей. Роды 2-е, преждевременные в 28 нед. Масса тела при рождении — 950 г, длина тела — 35 см. Состояние ребенка с рождения тяжелое за счет недоношенности, респираторного дистресс-синдрома, сепсиса стафилококковой этиологии. Неонатальным скринингом выявлено вдвое повышенное содержание ФА до 30 мг%, что диагностировано

как классическая ФКУ. Ребенок был переведен на грудное вскармливание с лечебной смесью для больных ФКУ. В динамике наблюдался нестабильный уровень ФА. Состояние ребенка на момент перевода тяжелое за счет незрелости, тяжелого течения бронхолегочной дисплазии, неврологической симптоматики в виде задержки психомоторного развития, дистонии мышечного тонуса, псевдобульбарных расстройств. Отмечается гипопигментация кожи. После контрольных анализов на ФА с подбором лечебного питания его уровень стабильно в пределах нормы.

Обсуждение. Особенностью данного случая является затруднение дифференцирования неврологического симптомокомплекса при ФКУ и последствий гипоксического поражения смешанного генеза у глубоконезрелого ребенка.

Заключение. Представленный случай диктует необходимость дальнейшего изучения динамики ФА на фоне диетотерапии у большего числа незрелых детей.

II место в постерной сессии

ТИПИЧНЫЙ ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА

Башарина Т.С., Лазарева М.С.

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

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

Актуальность. Типичный гемолитико-уремический синдром (ГУС) — одна из ведущих причин возникновения острого почечного повреждения у детей с возможной последующей трансформацией в терминальную хроническую болезнь почек.

Клинический случай. Мальчик 1 года поступил в отделение реанимации и интенсивной терапии 25.02. с жалобами на отказ от еды и воды, изменение цвета мочи, вялость, слабость. Из анамнеза: за 1,5 нед до госпитализации в течение 2 дней отмечался жидкий стул зеленого цвета до 7 раз в сутки, сопровождавшийся повышением температуры тела до 37,3 °C.

По результатам лабораторных исследований были выявлены признаки гемолиза: гемоглобин — 72 г/л; лактатдегидрогеназа — 2237 Ед/л, непрямой билирубин — 59,8 мкмоль/л, тромбоцитопения $(38\times10^9/л)$; нейтрофильный лейкоцитоз $(16,7\times10^9/л)$, азотемия (мочевина — 12,12 ммоль/л), протеинурия $(9,7\ г/л)$, гематурия $(260\ в\ п/зр)$. Ультразвуковое исследование: увеличе-

ние печени, селезенки, почек, диффузные изменения паренхимы почек, нарушения ренальной гемодинамики. Активность ADAMTS-13 — 68%, что позволило исключить тромботическую тромбоцитопеническую пурпуру. Также были исключены аутоиммунная гемолитическая анемия, пароксизмальная ночная гемоглобинурия, врожденные гемолитические анемии, дебют острого лейкоза.

Результаты лечения: нормализация количества тромбоцитов, уровня гемоглобина, купирование признаков гемолиза, азотемии, уменьшение протеинурии и гематурии.

Заключение. У детей раннего возраста наиболее часто встречается типичный ГУС (95%), но важно в кратчайшие сроки исключить атипичный ГУС и ГУС, связанный с пневмококковой инфекцией, чтобы своевременно начать лечение, снизить выраженность ренальных и экстраренальных проявлений заболевания. Детям, которые перенесли ГУС, рекомендовано длительное наблюдение специалистов с учетом формирования отдаленных последствий.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ПЕЙТЦА-ЕГЕРСА У МАЛЬЧИКА 14 ЛЕТ

Курашова В.В. (ученица класса 10-11, экстернат, школа «Наши пенаты», Москва)

Научный руководитель: Привалова Т.Е., к.м.н., доцент

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

Москва, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Пейтца-Егерса (СПЕ) — заболевание, характеризующееся полипозом желудочно-кишечного тракта в сочетании с очагами гипермеланоза кожи и слизистых оболочек, возникающее как следствие генной мутации с аутосомно-доминантным типом наследования.

На конец XX в. описано около 500 наблюдений этого заболевания. Диагностика синдрома основана на обнаружении сочетания геперпигментации в «маркерных зонах» как наиболее раннего и патогномоничного симптома и клиники полипоза кишечника. Учитывая, что СПЕ — редкая в клинике патология, мы сочли целесообразным поделиться собственными наблюдениями.

Цель работы — демонстрация случая редкого наследственного симптомокомплекса.

Клинический случай. Диагноз СПЕ пациенту К. впервые установлен в возрасте 14 лет при обращении в лечебное учреждение федерального значения на основании анамнестических и объективных данных, результатов колоноскопии, гистологического исследования, консультации генетика. Ребенок болен с 2,5 лет, когда появились гиперпигментированные высыпания на красной кайме и слизистой оболочке губ, которые были расценены как веснушки. Спустя 4 мес возникла

боль в животе при дефекации, сопровождающаяся выделением кала с прожилками алой крови, была проведена колоноскопическая полипэктомия и установлен диагноз «Полип прямой кишки». Профилактического обследования по месту жительства не проводилось. В течение 10 лет жалобы не беспокоили. За год до обращения у пациента на фоне перенесенной острой респираторной вирусной инфекции возникло кишечное кровотечение, обратился в хирургическое отделение центральной районной больницы по месту жительства, где диагностированы множественные полипы сигмовидной кишки, проведена полипэктомия, гемостатическая терапия.

Настоящая госпитализация плановая для контроля, жалобы на периодическое обнаружение в кале красной крови сохраняются. Проведена контрольная колоноскопия: обнаружены эрозии, расположенные в местах ранее удаленных полипов.

Заключение. Описанный случай синдрома Пейтца— Егерса по характеру своих клинических проявлений может встретиться в практике специалистов различного профиля и требует привлечения их внимания с целью ранней диагностики и определения тактики ведения таких больных.

II место в секции «Интересные клинические случаи в практике врача педиатра»

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТА — СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ У РЕБЕНКА ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА

Гришина Н.И.

Научный руководитель: Шуткова А.Ю., к.м.н.

Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Ди Джорджи — это редкий генетический первичный Т-клеточный иммунодефицит, проявляющийся врожденными пороками сердца, крупных сосудов, костной системы, гипоплазией/отсутствием тимуса, паращитовидных желез, рецидивирующей инфекционной, аутоиммунной, онкологической патологией.

Клинический случай. Пациент Б., 6 лет, наблюдается в детской городской клинической больнице Нижнего Новгорода. Генеалогический анамнез по обеим линиям отягощен по соматической, аутоиммунной, аллергической патологии. Ребенок от 1-й беременности, протекавшей с угрозой выкидыша, вирусной инфекцией, преэклампсией. Внутриутробно в 22 нед диагностирован врожденный порок сердца (ВПС). Роды естественные, в срок, масса тела — 3590 г, длина — 54 см, APGAR — 8/8 баллов. Состояние тяжелое вследствие гемодинамически значимых нарушений из-за ВПС, стабилизировалась гемодинамика в условиях отделения реанимации.

При ультразвуковом исследовании (УЗИ) определили ВПС: перерыв дуги аорты тип В, двустворчатый аорталь-

ный клапан, дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородки.

Проведена оперативная коррекция ВПС. Интраоперационно тимус не обнаружен, заподозрен синдром Ди Джорджи.

На 1-м году жизни наблюдались обструктивные бронхиты с частотой 1 раз в 2 мес, острые риносинуситы, отиты. Уровень сывороточных иммуноглобулинов — норма. При УЗИ в 1 год паравазально в верхнем средостении обнаружен аномально расположенный тимус. Фенотип ребенка: множественные дисплазии лица, брахиметатарзия, клинодактилия.

Обсуждение. Синдром Ди Джорджи выставлен на основании клинических данных, множественных стигм дизэмбриогенеза. Диагноз подтвержден цитогенетически: выявлена патологическая делеция региона LCR22-A-B-C в гетерозиготном состоянии.

Заключение. Ребенку показано динамическое наблюдение с оценкой параметров Т-клеточного и гуморального иммунитета, фосфорно-кальциевого обмена и адекватная заместительная терапия иммуноглобулинами.

І место в постерной сессии

ВОЗМОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ

Позднякова П.Д.

Научный руководитель: Кочегурова Е.М., к.м.н., доцент

Тверской государственный медицинский университет, Тверь, Российская Федерация

Актуальность. В последние годы особое внимание уделяется орфанной патологии. Метилмалоновая ацидурия (ММА) — редкое генетическое заболевание из группы наследственных болезней обмена. В некоторых странах мира проводится неонатальный скрининг ММА. В Российской Федерации не проводится скрининг на ММА, в связи с чем диагностика данной патологии затруднена.

Клинический случай. Девочка, 3 года. Родилась от 2-й беременности, протекавшей с гипоксией плода, 1-х срочных оперативных родов. Масса тела при рождении — 2910 г, длина — 50 см. На первом году жизни девочка большую часть суток спала, быстро уставала. В 9 мес выявлена задержка моторного развития. В 1 год появились эпизоды рвоты 1–2 раза в неделю.

В связи с резким угнетением сознания поступила в отделение реанимации. При осмотре состояние тяжелое, сознание сопорозное. Физическое развитие очень низкое. Тургор тканей низкий, мышечная гипотония. Печень +2 см, селезенка +1 см из-под края реберной дуги.

Проведена КТ головного мозга: симметричное поражение подкорковых ядер.

Тандемная масс-спектрометрия крови: повышение уровня пропионилкарнитина C3, соотношений C3/C0, C3/C2.

В анализе мочи на органические кислоты: повышение метилмалоновой кислоты.

После терапии витамином B12 в течение недели был поставлен диагноз «ММА, нечувствительная к витамину B12».

Методом прямого автоматического секвинирования проведен полный анализ гена *MUT*: во 2-м экзоне гена выявлены ранее не описанная замена в гетерозиготном состоянии и несколько полиморфизмов в гомозиготном состоянии.

Обсуждение. Пациентке были назначены специализированная диета, патогенетическая и симптоматическая терапия, на фоне которых состояние ребенка улучшилось: увеличилась двигательная активность, наблюдается прибавка в весе, однако периодически отмечаются метаболические кризы.

Заключение. Данный случай демонстрирует позднюю постановку диагноза ММА, что свидетельствует о необходимости расширения неонатального скрининга.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВАКЦИНОУПРАВЛЯЕМОЙ ИНФЕКЦИИ: СТОЛБНЯК — РЕДКО НЕ ЗНАЧИТ НЕВОЗМОЖНО

Карачевцева Д.Я., Крылова Д.Р., Тополян В.А.

Научный руководитель: Сутовская Д.В., к.м.н., доцент

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Актуальность. На сегодня столбняк — относительно редкая, но весьма опасная болезнь с высокой степенью летальности.

Клинический случай. Мальчик И., 5 лет, 16.05.20 получил ушибленную рану правой скуловой области. К врачу не обращались, самостоятельно обработали рану. 21.05.20 появились сильные боли в области подбородка, шеи и правого плеча. Так как ребенок часто болеющий и у него ранее отмечался лимфаденит, мать (не является медработником) предположила острую респираторную инфекцию (ОРИ). Боли повторялись и в последующие дни, но к врачу родители не обращались. Ночью 02.06.20 ребенок проснулся от сильной боли в области подбородка, стал плакать, пытаться говорить сквозь зубы, выгибаться, отмечался субфебрилитет. Приступ купировался после приема ибупрофена. К врачу обратились 04.06.20, после чего ребенок срочно госпитализирован в стационар с подозрением на столбняк.

Из анамнеза: ребенок не привит, за исключением ВСС в роддоме. Ранее участковый педиатр неоднократно предлагал провести вакцинацию, однако дефицит личного времени и нежелание тратить его на визит к врачу послужили отказом родителей от проведения профилактических прививок.

При осмотре в стационаре: состояние ребенка средней степени тяжести. Выражен гипертонус жевательной, мимической, скелетной мускулатуры, периодически —

нарушения глотания и речи, вызванные судорожным спазмом мышц глотки. Рана эпителизирована без признаков воспаления.

Концентрации IgG антител против *Clostridium tetani* в сыворотке крови менее 0.1~ME/мл (иммунитет сомнительный, требуется ревакцинация, серологический контроль через 4-8~Heg).

Данные анамнеза, клинического осмотра и результаты серологического исследования противостолбнячных антител позволили установить диагноз «Столбняк, легкая форма». По экстренным показаниям введен столбнячный антитоксин в дозе 15000 МЕ. Назначены глюкокортикостероиды, антигистаминные, антибактериальные препараты. Введена вакцина АДС-М (анатоксин), через 10 дней отмечено нарастание титра антител против Clostridium tetani. Ребенок находился под наблюдением в течение 21 дня. Проводимое лечение позволило сохранить самостоятельное дыхание, ребенок оставался в сознании, был адекватен и ориентирован, судорог не отмечалось.

Обсуждение. Приведенный клинический случай демонстрирует недопустимость игнорирования родителями профилактической вакцинации детей от распространенных вакциноуправляемых инфекций.

Заключение. Своевременная диагностика и успешное лечение столбняка показывает актуальность инфекции на современном этапе и необходимость плановой вакцинации и ревакцинации детей в борьбе со столбнячной инфекцией.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЭНЦЕФАЛИТА РАСМУССЕНА

Яковлева А.В., Иванова А., Русскин В.О., Кудакаева А.А.

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

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

Москва, Российская Федерация

Российская детская клиническая больница, Москва, Российская Федерация

Актуальность. 1% всех симптоматических эпилепсий — это энцефалит Расмуссена. От сроков своевременного лечения зависит прогноз заболевания.

Клинический случай. Пациент Г., 2013 г.р. Дебют заболевания в феврале 2018 г. с подергиваний в левой ноге. На электроэнцефалограмме (ЭЭГ) зарегистрирована эпилептическая активность с левых отделов. Терапия препаратом вальпроевой кислоты безуспешна. В апреле 2018 г. появились левосторонний гемипарез, зрительные нарушения. Без положительного эффекта терапия комбинацией препарата вальпроевой кислоты, леветирацетама, комбинированного противосудорожного препарата (бромизовал + кальция глюконат + кофеин + папаверин + фенобарбитал). На МРТ головного мозга — корково-подкорковая атрофия правого полушария. На фоне терапии метилпреднизолоном, противосудорожными препаратами, инфузионной терапии иммуноглобулином приступы не отмечались 2 нед. Констатирована фармакорезистентность абсолютная Морфологическая картина биоптата правого полушария соответствовала энцефалиту Расмуссена. Проведено оперативное лечение — вертикальная функциональная гемисферотомия справа. В послеоперационном периоде приступов не наблюдалось. Противосудорожная терапия продолжалась с постепенным уменьшением дозы.

На послеоперационной ЭЭГ эпилептических приступов, иктальных ЭЭГ-паттернов не регистрировалось.

Через 1.5 года после хирургического лечения приступы по-прежнему не проявлялись, очаговая неврологическая симптоматика без прогрессирования, когнитивные функции сохранны.

Обсуждение. Диагностическая ценность случая заключается в наглядности быстрого прогрессирования энцефалита Расмуссена, трудности диагностики. Своевременное оперативное лечение — функциональная гемисферотомия — при имеющемся гемипарезе является оптимальным методом лечения энцефалита Расмуссена.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует, что гемисферотомия в ранние сроки повышает вероятность положительного исхода и предотвращает прогрессирование заболевания.

III место в постерной сессии

СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ МОЙА-МОЙА У РЕБЕНКА 7 ЛЕТ

Кудакаева А.А., Якимов Н.А., Кулинич Д.В.

Научные руководители: Холин А.А., д.м.н, профессор; Соловьёв В.Б., врач-невролог Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Болезнь мойа-мойа — редкое хроническое заболевание сосудов головного мозга, характеризуется сужением просвета внутричерепных артерий. Является причиной острого нарушения мозгового кровообращения. Правильная подборка методов диагностики позволяет провести успешное лечение.

Клинический случай. Мальчик А., 7 лет. Анамнез жизни отягощен: беременность на фоне носительства матерью цитомегаловируса, вируса простого герпеса, хламидий. В возрасте 6 лет выставлен диагноз «Острый рассеянный энцефалит, осложненный фокальными судорогами и правосторонним гемипарезом». Через год госпитализирован с приступом слабости, головокружения, правосторонним гемипарезом и дизартрией. Осмотр невролога: девиация языка вправо, гипертонус в правой руке, оживленные сухожильные рефлексы в конечностях D > S, нарушение походки. Магнитнорезонансная томография: очаги глиоза, мелкие кисты;

извитые патологические сосуды в области Виллизиева круга; умеренное сужение внутренних сонных, передних и средних мозговых артерий. Диагноз: «Структурная эпилепсия в форме фокальных приступов». Сопутствующий диагноз: «Последствия мультифазного диссеминированного энцефалита». Электроэнцефалография: при гипервентиляционной пробе потеря сознания. Ангиография: картина болезни мойа-мойа. Диагноз: «Болезнь мойамойа». Проведено оперативное лечение с успешным исходом.

Обсуждение. Диагностическая ценность случая заключается в наглядности результатов проведения ангиографии при подозрении на болезнь мойа-мойа.

Заключение. Представленный клинический случай указывает на важность тщательного подбора методов диагностики у детей с признаками нарушения мозгового кровообращения. При неправильном лечении неизбежно прогрессирование инсультов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЛАМЕЛЛЯРНОГО ИХТИОЗА ТЯЖЕЛОГО ТЕЧЕНИЯ

Лебедева Е.Д., Панцулая М.Д., Егофарова Л.Н.

Научный руководитель: Чабаидзе Ж.Л., к.м.н., доцент

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования,

Москва, Российская Федерация

Актуальность. Ламеллярный ихтиоз относится к группе рецессивно наследуемых врожденных ихтиозов. Заболевание является редкой патологией (частота встречаемости в популяции 1:200 000), выявляемой в период новорожденности и в тяжелых случаях опасной по риску развития бактериальных осложнений, сепсиса, ДВС-синдрома, в связи с чем возникает необходимость в повышении уровня информированности врачей о нем.

Клинический случай. Пациент Р., 2 мес. Наследственный анамнез не отягощен. Родился от 1-й беременности, протекавшей с ранним гестозом, от 1-х естественных срочных родов. Околоплодные воды светлые, мутные, без запаха. По APGAR — 6/7/8 баллов. Врожденная гипотрофия 2-й степени.

К концу 1-х сут жизни состояние тяжелое: кожные покровы гиперемированы, с мраморностью, подкожный слой уплотнен, с участками отслоения эпидермиса, трещинами.

Ребенок помещен в кювез с влажностью 80%. Назначена антибактериальная терапия амоксициллином. Гигиена кожи: купание в ванне с добавлением масел, за 2 ч до купания крем с 2% мочевиной, после купания через час — эмоленты, увлажняющие кремы (ланолин 400, эмольянт экстрем). Для обработки трещин: антисептическое средство, метилпреднизолона ацепонат и декспантенол.

Несмотря на проводимую терапию и гигиеническую обработку кожи, состояние без положительной динамики, назначен преднизолон внутрь 2 мг/кг/сут. В последующие 2 нед по жизненным показаниям (риск развития ДВС-синдрома) — трансфузии эритроцитной массы, криопреципитата.

Через месяц применения данной терапии состояние ребенка улучшилось. Количество эритроцитов и тромбоцитов в норме, трещины на коже единичные, ребенок выписан домой в возрасте 2 мес.

Заключение. Данный случай демонстрирует эффективность выбранной терапии, что подтверждено клинически и лабораторно.

СЛУЧАЙ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ, СВЯЗАННОЙ С МУТАЦИЕЙ ГЕНА *PCDH1*9

Якимов Н.А., Кудакаева А.А., Лукашева А.Д.

Научные руководители: Холин А.А., д.м.н., профессор; Соловьёв В.Б., врач-невролог Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Эпилептическая энцефалопатия, связанная с мутацией гена *PCDH19*, — это редкое X-сцепленное заболевание, характеризующееся ранним началом резистентных к терапии судорожных припадков, нарушением интеллекта. Своевременная диагностика позволяет назначить эффективное лечение и улучшить качество жизни пациента.

Клинический случай. Девочка У., 5 лет. Наследственность не отягощена, беременность без особенностей, освоение навыков в срок. В 2,5 года генерализованный судорожный приступ на фоне фебрильной температуры. Госпитализирована, после повторного эпизода судорог переведена в реанимацию, где наблюдались приступы генерализованных тонико-клонических судорог на фоне субфебрильной и нормальной температуры. На электроэнцефалограмме эпилептической активности не выявлено. Назначены препарат вальпроевой кислоты, дексаметазон. Спустя месяц приступ судорог во время сна. В терапию введен леветирацетам, повторно назначен

дексаметазон. После выписки вздрагивания во сне усилились, появилась шаткость при ходьбе, замирания, раздражительность. Неврологический осмотр: правосторонний гемипарез. Магнитно-резонансная томография: очаг глиоза в левой лобной доле. Видео-ЭЭГ-мониторинг: явления дезорганизации и дизритмии. Полное экзомное секвенирование: мутация гена *PCDH19*, ассоциированная с ранними инфантильными эпилептическими энцефалопатиями. Госпитализирована в отделение реанимации для коррекции терапии. В терапию введен топирамат, увеличены дозы леветирацетама и вальпроевой кислоты. По результатам лечения — состояние с положительной динамикой.

Обсуждение. Данное наблюдение подчеркивает диагностическую ценность генетического обследования при эпилепсии.

Заключение. Представленный клинический случай является примером того, как важен тщательный подбор методов диагностики для верификации диагноза и назначения адекватной терапии.

MARFAN SYNDROME, NEUROLOGICAL COMPLICATION AND ITS TREATMENT

Harshal Nagpurkar

Scientific advisor: Popova L.Y., MD, Prof

Orenburg State Medical University, Orenburg, Russian Federation

Background. Marfan syndrome (MFS) is a disorder caused by a defect of connective tissue. The defect present on chromosome 15 having FBN-1 gene.

Case report. Patient of 2 years was admitted. Medical history: surgical treatment of clubfoot after birth and surgical treatment of inguinal scrotal hernia after 14 months, child has aggressive and negative behavior. Underdeveloped subcutaneous fat layer, macrocephaly, anti-mongoloid eye section, arched palate, small ptosis of both eyes arachnodactyly of the hands and feet, enlarged lower thoracic aperture, keeled chest, and flat valgus feet. Neuropsychic development: delayed motor and speech development.

At the time of examination, ECG of the heart shows congenital heart disease with an arterial septal defect about 6–7 mm, patent ductus arteriosus about 2.5–3 mm and stage 1 prolapse of mitral valves and stage 1 prolapse of tricuspid valves in the patient.

Diagnosis: MFS, CHD, ASD, open ductus arteriosus. Delayed motor and speech development. Keel-shaped chest. Flat valgus. treatment of choice was symptomatic drug therapy. The patient is recommended to take calcium D $_3$ 1/2 TA \times 1 time a day 2 weeks 4 courses a year to strengthen bones with an interval of 3 months. NSAIDs, L-carnitine substitute 15 drops \times 2 times a day 1.5 months 3 courses a year to induce muscle to strengthen and myogenesis. Beta-blockers and angiotensinogen2 blocker.

Corrective surgical treatment like aortic root replacement, ligation, and grafting of heart.

Conclusion. The prevalence of Marfan syndrome by appeal was 0.003%. Multiple organ damage in 2 years old boy.

The case shows that patients with MFS have much life expectancy if diagnosed and treated accordingly. Thus further clinical study and research for understanding pathogenesis and improve quality of treatment and diagnosis.

III место в постерной сессии

СИНДРОМ КАЛЛМАНА У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА

Магомедова П.И., Грекова А.В., Цесорук В.Г.

Научный руководитель: Караченцова И.В., к.м.н., доцент

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

Актуальность. Синдром Каллмана — наследственное заболевание, характеризуется задержкой или отсутствием полового созревания и нарушением обоняния. На сегодняшний день изучение данного заболевания актуально в связи с необходимостью более раннего выявления данной патологии.

Клинический случай. Девочка Д., 17 лет, поступила с жалобами на отсутствие вторичных половых признаков, менструации, снижение обоняния. До периода пубертата росла и развивалась согласно возрасту. Наследственность отягощена: у двоюродной сестры — задержка полового развития неясного генеза. При осмотре: рост — 172 см, масса тела — 92 кг, ИМТ = 31 кг/м² (ожирение I степени). Молочные железы не развиты, не увеличены, соски не пигментированы. При двуручном исследовании: матка меньше возрастной нормы. Придатки с обеих сторон не определяются, область их безболезненна. Формула полового развития: Рb 1 Ма 1 Ме abs. Гормональный профиль: лютеинизирующий

гормон — 0 МЕ/л, фолликулостимулирующий гормон — 0,17 МЕ/л, эстрадиол — 75 нмоль/л, тестостерон — 1,64 нмоль/л. УЗИ органов малого таза: размеры тела матки $31\times16\times30$ мм, яичники меньше возрастной нормы. Рентгенограмма кистей рук: костный возраст соответствует 11-11,5 годам. Поставлен диагноз «Синдром Каллмана. Аносмия. Ожирение I степени». Проведена терапия: эстрадиола валерат 2 мг/сут, на фоне которой отмечается положительная динамика в виде формирования молочных желез и появления менструальноподобных реакций.

Заключение. Данный клинический случай подтверждает важность диспансерного наблюдения девочки с целью своевременного выявления различных нарушений полового развития. Своевременное назначение заместительной гормональной терапии способствует формированию женского фенотипа, появлению менструальноподобной реакции, закрытию зон роста и избавлению ребенка от психологических и социальных проблем.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ РОМАНО-УОРДА

Куркурин К.К., Усенко Н.А.

Научный руководитель: Тонких Н.А., к.м.н., доцент

Донецкий национальный медицинский университет имени М. Горького, Донецк, Украина Институт неотложной и восстановительной хирургии им. В.К. Гусака, Донецк, Украина

Актуальность. Актуальность проблемы синдрома удлиненного интервала QT (LQT) обусловлена доказанной его связью с развитием пароксизмальной желудочковой тахикардии, синкопальных состояний, внезапной сердечной смерти.

Цель — описать клинический случай ребенка с врожденным синдромом LQT (Романо–Уорда).

Материалы и методы: анализ амбулаторной карты, истории болезни.

Клинический случай. Девочка 7 лет, поступила в отделение для уточнения генеза синкопальных состояний, быстрой утомляемости, слабости, нарушений сна. Синкопе впервые возникло за 2 года до обращения в клинику во время просмотра телевизора. Далее отмечались эпизоды потери сознания в школе, которые учителя расценивали как «падения». Накануне поступления в клинику девочка упала и ударилась головой, после чего находилась без сознания в течение 10 мин. После обморока девочка никого не узнавала, была очень вялой. Из результатов клинического обследования обращало на себя внимание удлинение корригированного интервала QT до 489 мс на стандартной ЭКГ. На ЭЭГ — диффузные изменения биоэлектрических потенциалов, повышенная судорожная готовность головного мозга.

Выставлен диагноз «Синдром удлиненного интервала QT (форма Романо—Уорда)». Эпилепсия с минимальными когнитивными нарушениями. Назначена терапия атенололом и карбамазепином, на фоне которой самочувствие девочки улучшилось, эпизодов потери сознания не отмечалось, после чего родители самостоятельно отменили атенолол. Через 6 мес девочка доставлена в отделение интенсивной терапии в состоянии клинической смерти, проведение реанимационных мероприятий не имело успеха.

Заключение. Особенностью данного клинического случая является сочетание первичной каналопатии с эпилепсией, первичное обращение в клинику спустя 2 года после первого эпизода потери сознания, низкий комплаенс родителей, что привело к гибели ребенка.

ИНВАЗИВНЫЕ МИКОЗЫ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-НЕОНАТОЛОГА. КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Сытова Е.А.

Научный руководитель: Панина О.С., к.м.н., доцент

Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского,

Саратов, Российская Федерация

Актуальность. Несмотря на успешное использование антимикотиков, в неонатологии остается актуальной проблема микозов. Среди них особый интерес представляют инвазивные микозы (ИМ), частота которых за последние годы возросла, особенно в группе детей с экстремально низкой массой тела и очень низкой массой тела.

Клинический случай. Пациент В., рожден от 3-й беременности, 3-х родов, путем операции кесарево сечение. Гестационный возраст — 26 нед, масса тела при рождении — 780 г. Оценка по APGAR — 3/4 баллов. Ребенок пребывал в отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН).

В возрасте 1 мес при проведении анализа мочи на флору обнаружен рост грибов C. albicans $1,0\times105$ микробных клеток в 1 мл. Анализ крови на флору роста не дал. На УЗИ почек: расширение лоханок за счет формирования грибкового эмбола с обеих сторон. Выставлен диагноз «Инвазивный кандидоз». Начато эмпирическое лечение флуконазолом. Рост эмболов продолжался. После получения результатов чувствительности к антими-

котикам начата этиотропная терапия амфотерицином В. Положительная динамика не наблюдалась. Амфотерицин В заменен на микафунгин. К 4-м сут отмечена положительная динамика (уменьшение размеров эмболов с обеих сторон).

Обсуждение. Эмболы в почках представляют собой вариант грибковой биопленки на биологической поверхности. Посев крови на флору дал отрицательный результат при кандидурии из-за профилактического применения флуканозола в ОРИТН. Терапия амфотерецином В была неэффективна, несмотря на выявленную чувствительность, т.к. в условиях лаборатории определяется чувствительность планктонных клеток, а биопленки устойчивее в 1000 раз, кроме того, чем более зрелая биопленка, тем менее эффективен препарат.

Заключение. Эффективность микафунгина обусловлена накоплением достаточной ингибирующей концентрации для дисперсии зрелой биопленки. В остальных случаях, эффективность могут иметь лишь комбинации антимикотиков.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

Каракай Е.М., Подлесная О.Н., Иванов Г.В.

Научный руководитель: Статова А.В., к.м.н., доцент

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Актуальность. Фенилкетонурия (ФКУ) — аутосомнорецессивное заболевание с тяжелым поражением центральной нервной системы (ЦНС).

Клинический случай. Юноша 16 лет поступил с жалобами на тремор рук, нарушение ходьбы, речи. Из анамнеза известно, что в грудном возрасте отмечалась задержка психомоторного развития, в 2 года установлен диагноз «Атипичный аутизм», с возраста 13 лет получает антиконвульсанты в связи с эпилепсией. Дополнительно выяснено, что с 5 лет стал отмечать появление тремора рук при эмоциональной нагрузке, с 9 лет появилась боль в коленях, в 12 лет — стойкий тремор рук, в 13 лет — левосторонний гемипарез, нарушение походки, эпилеп-

тические пароксизмы. Ребенок от 3-й беременности, протекавшей без особенностей, 2-х срочных родов. Закричал сразу, на грудном вскармливании до года. С возраста 6 мес отмечалась задержка нервно-психического развития. Дополнительно выяснено, что ребенок рожден в родильном доме, после выписки из родильного дома семья сменила место жительства (смена региона проживания). Впервые в возрасте 16 лет проведена тандемная масс-спектрометрия крови: резкое повышение концентрации фенилаланина и соотношения Phe/Туг; проведена ДНК-диагностика с целью поиска наиболее частых мутаций при ФКУ: патогенный вариант R408W в гетерозиготном состоянии, что подтверждает диагноз ФКУ. Мальчик

получает низкобелковую диету, антиконвульсанты, противопаркинсонические препараты, лечебную физкультуру, физиотерапевтическое лечение.

Обсуждение. Представленная наследственная патология требует своевременной диагностики и строгой диетотерапии. Ранняя диагностика возможна в ходе неонатального скрининга. В связи с тем, что семья смени-

ла место жительства, была нарушена преемственность в работе структуры «женская консультация – родильный дом – детская поликлиника».

Заключение. Клинический случай демонстрирует неблагоприятный исход поздней диагностики ФКУ. Своевременная диагностика и лечение позволяют избежать тяжелого поражения ЦНС при ФКУ.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ КИСТОЗНОЙ ФОРМЫ АДЕНОМИОЗА У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА

Цесорук В.Г., Магомедова П.И., Голубкова В.М.

Научный руководитель: Караченцова И.В., к.м.н., доцент

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

Актуальность. В настоящее время проблема генитального эндометриоза приобрела особую значимость. В связи с отсутствием патогномоничных признаков заболевания особое внимание привлекают девочки-подростки с жалобами на обильные менструации, кровяные выделения «мажущего» характера и тазовые боли.

Клинический случай. Пациентка Р., 15 лет, жалобы на ациклические мажущие кровяные выделения, схваткообразные боли внизу живота. Выполнено УЗИ органов малого таза: тело матки расположено срединно, отклонено кпереди. Размеры 70×57×78 мм. Структура миометрия неоднородная. Из передней стенки исходит образование округлой формы 45×30×35 мм с жидкостным содержимым с мелкодисперсной взвесью. М-эхо 11 мм, гиперэхогенное. Правый яичник: 34×28×23 мм, фолликулы 3–4 мм. Левый яичник: 30×18×25 мм, фолликулы 3–4 мм. По данным МРТ: объемное образование следует дифференцировать с очагом аденомиоза с геморраги-

ческой полостью и миомой матки с кровоизлиянием. Онкомаркеры (Alpha-FP, bHCG, CA-125, CA 19-9) в пределах нормы. Гормональный профиль в норме. Поставлен диагноз «Аденомиоз, кистозная форма». Рекомендована терапия диеногестом по 2 мг/сут 6 мес с проведением контрольного УЗИ и МРТ. На фоне терапии — ациклические кровяные выделения из половых путей. Учитывая, что размеры образования по данным УЗИ остаются прежними, показана терапия эстроген-гестагенным препаратом 6 мес, гемостатическая терапия, на фоне которой отмечена стабилизация состояния.

Заключение. Своевременная диагностика и лечение генитального эндометриоза у девочек помогает сохранить репродуктивную функцию. При кистозных формах аденомиоза терапия гестагенами позволяет остановить прогрессирование заболевания и подготовить к оперативному лечению (если таковое будет целесообразным).

II место в постерной сессии

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЕЧЕНИЯ КЛЕЩЕВОГО ЭНЦЕФАЛИТА С ИСХОДОМ В КОЖЕВНИКОВСКУЮ ЭПИЛЕПСИЮ

Адалимова Н.С., Русскин В.О., Якимов Н.А.

Научные руководители: Холин А.А., д.м.н, профессор; Соловьёв В.Б., врач-невролог Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Острый вирусный клещевой энцефалит — заболевание с трансмиссивным механизмом передачи, у которого на данный момент нет доказанно эффективного лечения. Но это лишь надводная часть айсберга — актуальность данного клинического случая обусловлена склонностью заболевания к прогредиентному течению с формированием стойких остаточных явлений в исходе.

Клинический случай. Пациент К., 4 года. Перинатальный анамнез не отягощен, ребенок от 2-х родов, по шкале APGAR — 8/9 баллов. В возрасте 2 лет перенес серозный менингоэнцефалит тяжелой степени — отек правого полушария головного мозга, коматозное состояние, центральный тетрапарез с акцентом слева, судорожный синдром. Серологически был верифицирован вирусный клещевой энцефалит. Спустя 2 нед — выход из комы, но сохранялись эпилептические приступы с потерей сознания. Через 4 мес состояние ухудшилось — появились гемиконвульсивные парци-

альные приступы слева с генерализацией. На фоне проводимой противоэпилептической терапии (препарат вальпроевой кислоты, карбамазепин, бензобарбитал) приступы купировались, но затем возобновились с большей частотой. По МРТ — атрофия с расширением субарахноидальных пространств и кистозно-глиозной трансформацией справа. ЭЭГ — латерализованные разряды справа.

Обсуждение. Был поставлен диагноз «Кожевниковская эпилепсия» и определены показания для функциональной гемисферотомии правого полушария. Исход — Engel IA.

Заключение. Основная цель и мысль представленного клинического случая — не только отражение перспектив в хирургическом подходе к лечению структурной эпилепсии, но и безусловная важность своевременной вакцинопрофилактики клещевого энцефалита, которая с высокой долей вероятности предотвратила бы развитие менингоэнцефалита и его последствий для пациента.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЛАЙЕЛЛА В СТАВРОПОЛЬСКОМ КРАЕ

Кубанова Л.Т.

Научный руководитель: Барычева Л.Ю., д.м.н., профессор

Ставропольский государственный медицинский университет, Ставрополь, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Стивенса—Джонсона (ССД) и токсический эпидермальный некролиз (ТЭН, синдром Лайелла) — тяжелые аллергические реакции замедленного типа с обширными эпидермальными поражениями.

Частота — 0,4–1,2%, смертность при ССД — 5%, при ТЭН — 30–35%.

Триггеры ССД и ТЭН: лекарства, инфекции, новообразования. Их взаимодействие с кератиноцитами вызывает апоптоз последних и отслоение эпидермиса.

Начальные симптомы неспецифичны. В остром периоде 3 стадии: эритематозная, буллезная и десквамационная. При выздоровлении прекращается отслойка эпидермиса, начинается реэпителизация.

Методов лабораторной верификации ССД и ТЭН в настоящий момент нет.

Клинический случай. Пациентка Л., 16 лет, в июне 2019 г. диагностирован бифенотипический лейкоз.

Терапия по протоколам ОМЛ-2007 и МБ-ОЛЛ-2015. Осложнения: вторичная цитопения, тяжелый стоматит. В терапии: антибактериальные препараты и колониестимулирующий фактор. Присоединились проявления ТЭН. Папулезно-буллезная сыпь на 80% кожи. Лимфоузлы в правой подмышечной области — 1,5 см, болезненные. Гепатомегалия — +1,5 см из-под края реберной дуги. В клиническом анализе крови — цитопения. ЭКГ — синусовая тахикардия.

Несмотря на проводимую терапию, в т.ч. антибактериальную, присоединилась генерализованная бактериально-грибковая инфекция, развилась полиорганная недостаточность и 23.08.19 ребенок погиб.

Заключение. У пациентки имело место неуклонно прогрессирующее течение заболевания с выраженной резистентностью к проводимой терапии.

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ В СТАВРОПОЛЬСКОМ КРАЕ

Кузнецова В.В.

Научный руководитель: Барычева Л.Ю., д.м.н., профессор

Ставропольский государственный медицинский университет, Ставрополь, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Ди Джорджи (СДД) — первичный иммунодефицит, обусловленный микроделецией длинного плеча 22 хромосомы. Распространенность 1:4000–6000. Характеризуется врожденными пороками сердца (ВПС), гипопаратиреозом, лицевым дисморфизмом, аплазией тимуса, тяжелыми инфекциями.

Полный СДД (1%) протекает по типу тяжелого комбинированного иммунодефицита, частичный характеризуется незначительным снижением иммуноглобулинов, Т и В-лимфоцитов.

Клинические случаи. Пациентка И., родилась от 2-й беременности, протекавшей на фоне HCV. На 6-е сут после рождения диагностирован ВПС, проведена хирургическая коррекция.

Объективно: стигмы дизэмбриогенеза, задержка психоречевого развития. По данным лабораторного обследования — лейко- и лимфопения, снижение Т-лимфоцитов, Т-хелперов, Т-киллеров. При генетическом исследовании подтвержден СДД.

Пациент К., от 2-й беременности, протекавшей с угрозой прерывания. Пренатально установлена тетрада Фалло, оперирован в 4 и 9 мес. Имеются задержка развития, стигмы дизэмбриогенеза. В иммунном статусе Т-клеточный иммунодефицит, снижение иммуноглобулинов. Выставлен диагноз СДД.

Заключение. Приведенные случаи демонстрируют сложность диагностики неполного СДД, так как в клинической картине лидирует ВПС, что обусловливает необходимость иммунологического и генетического обследования данных пациентов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ОСТРОГО БИЛИНЕЙНОГО ЛЕЙКОЗА

Савченко М.А.

Научные руководители: Стременкова И.А., к.м.н., доцент; Быкова Г.В., к.м.н Ставропольский Государственный Медицинский Университет, Ставрополь, Российская Федерация

Актуальность. Острый билинейный лейкоз составляет редкую группу заболеваний, характеризуется трудностями в диагностике, лечении и неблагоприятным прогнозом.

Клинический случай. Пациент Н., 13 лет. 10.04.20 поступил в отделение гематологии и детской онкологии с подозрением на острый лейкоз. Дебют заболевания в феврале 2020 г., когда заметили увеличение и болезненность лимфатических узлов шеи справа, фебрилитет. В общем анализе крови: гемоглобин 98 г/л, эритроциты — 2.8×10^{12} /л, лейкоциты — 4.9×10^{9} /л,

лимфоциты — 74%, нормобласты — 9%, миелоциты — 2%, юные — 2%, скорость оседания эритроцитов — 47 мм/ч. При исследовании миелограммы — картина костного мозга соответствует диагнозу «Острый лейкоз». По результатам иммунологического, цитологического и цитогенетического исследований, выполненных на базе Национального медицинского исследовательского центра детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева, можно поставить диагноз «Острый билинейный лейкоз: Т-ОЛЛ с коэкспрессией CD13, CD33, CD117, ETP (ОМЛ)». Лечение

по протоколу ОМЛ-MRD-2018, курс индукции АМ42Е. При исследовании MRD: опухолевых клеток — 0,792%. Учитывая полученный ответ на терапию индукции по протоколу для лечения ОМЛ, ребенку необходимо провести протокол Ib+ по ALL-MB-2015. В настоящее время пациенту проводится курс консолидации № 1. Состояние удовлетворительное.

Обсуждение. Диагностическая ценность заключается в том, что тактика лечения заболевания определяется

конкретным клиническим случаем и зависит от данных лабораторных показателей.

Заключение. Необходимо расширение молекулярно-генетических исследований, а именно цитогенетического исследования — это поможет наиболее точно определить мутировавшие гены, что может быть использовано для разработки наиболее эффективных протоколов терапии, включая использование персонализированного подхода для пациентов данной группы.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДИАФРАГМАЛЬНОЙ ГРЫЖИ У РЕБЕНКА 8 МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ Ярошко Ю.И., Кудина Е.В.

Научные руководители: Ненартович И.А., доцент кафедры поликлинической педиатрии Белорусская медицинская академия последипломного образования, Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Диафрагмальная грыжа — перемещение органов брюшной полости в грудную клетку через естественные или патологические отверстия в диафрагме. Развитие таких серьезных последствий, как гипоплазия и сдавление легких, появление легочной гипертензии, потенциальная угроза жизни определяют важность ранней диагностики патологии.

Клинический случай. Пациент М., 8 мес, госпитализирован в стационар с жалобами на частые и обильные срыгивания после еды, больше в ночное время, с темно-коричневым содержимым. За 2 нед до поступления стал беспокойным, появилось урчание в животе. Срыгивания беспокоят с месяца жизни. Отмечалась положительная динамика при добавлении антирефлюксной смеси (срыгивания прекратились, вес набирал хорошо). На фоне введения прикорма срыгивания возобновились. Направлен в стационар на консультацию с диагнозом «Гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭР)». На 2-е сут наблюдения отмечались кашель, позы-

вы к рвоте; ночью обильная рвота темно-коричневого цвета. Аускультативно выслушивались перистальтические шумы справа. В результате обследования (общий анализ крови, рентгенография органов грудной клетки, компьютерная томография) выставлен диагноз «Врожденный порок развития (ВПР): грыжа пищеводного отверстия диафрагмы. ГЭР. Эзофагит. Анемия 1 степени, железодефицитная, смешанного генеза». Ребенок переведен в отделение экстренной хирургии для дальнейшего лечения.

Обсуждение. Диагностическая ценность представленного случая заключается в сложности раннего выявления диафрагмальных грыж, отсутствии должного внимания к проблеме длительных срыгиваний у детей раннего возраста.

Заключение. Данный клинический случай показывает сложность своевременной диагностики ввиду отсутствия типичной симптоматики, характерной для данного порока развития.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ НЕОНАТАЛЬНОЙ ВОЛЧАНКИ

Панцулая М.Д., Лебедева Е.Д., Егофарова Л.Н.

Научный руководитель: Чабаидзе Ж.Л., к.м.н., доцент

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

Актуальность. Синдром неонатальной волчанки (СНВ) — это аутоиммунное заболевание, связанное с трансплацентарным прохождением материнских аутоантител (аАТ) к антигенам SSA/Ro и SSB/La, характеризующееся транзиторным волчаночным дерматитом, полиорганными нарушениями, гематологическими изменениями и врожденной АВ-блокадой.

Клинический случай. Пациент А., 1 мес, акушерский анамнез не отягощен. Результаты пренатального скрининга — отрицательные, мать системную красную волчанку отрицает. Поступил в отделение патологии новорожденных в 5 дней жизни. При осмотре на коже лица и конечностей покрытые корочками эритематозные кольцевидные бляшки диаметром до 1 см, шелушение ладоней и стоп. В общем анализе крови — тромбоцитопения. На ЭКГ — атриовентрикулярная блокада 2-й степени. Результаты тестов на вирус Эпштейна—Барр и цитомегаловирус отрицательные. Заподозрен диагноз

«Неонатальная волчанка». Результаты выявили реактивный FAN 1:320 со смешанным рисунком и положительные анти-Ro/SSA и анти-SSB/La аутоантитела> 320. У матери также выявлены FAN 1:320 с ядерной пятнистой структурой и положительными аАТ против Ro/SSA и против SSA/La> 320. Повторный общий анализ крови показал нормальное количество тромбоцитов.

Обсуждение. Диагноз врожденной волчанки поставлен по результатам клинического осмотра, данным ЭКГ и по наличию аАТ у матери и ребенка. Дифференциальная диагностика с синдромом Шегрена: проба Ширмера и сиалометрия — отрицательные.

Заключение. Диагностика неонатальной волчанки важна не только для диагностируемого случая, но и как превентивная мера, так как рождение хотя бы одного ребенка с СНВ ведет к 25% риску повторного рождения ребенка с СНВ. Диагностика данного заболевания позволяет улучшить прогноз и качество жизни пациента.