

Симпозиум «Частые клинические случаи на приеме у педиатра»

В ходе XXIV Конгресса педиатров России с международным участием «Актуальные проблемы педиатрии» особое внимание уделялось первичной медицинской помощи детскому населению, иммунопрофилактике инфекционных болезней в педиатрии, а также орфанным (редким) болезням. В рамках XI Евразийского форума по редким болезням 3 марта 2023 г. состоялся симпозиум «Частые клинические случаи на приеме у педиатра», который привлек особое внимание различных специалистов.

В мире насчитывается около 7000 редких (орфанных) заболеваний, которые преимущественно проявляются в детстве и все больше привлекают внимание педиатров и врачей иных специальностей по причине разработанных современных методов диагностики и лечения, оказывающего влияние на качество и прогноз жизни пациентов с этими болезнями.

В рамках XI Евразийского форума по редким болезням 3 марта 2023 года состоялся симпозиум «**Частые клинические случаи на приеме у педиатра**», который привлек особое внимание специалистов. В качестве председателей выступили ведущие российские эксперты **Н.Д. Вашакмадзе** и **Е.Ю. Захарова**. Научная программа охватывала широкий спектр редких наследственных заболеваний, таких как болезнь Ниманна – Пика, тип А/В, болезнь Помпе и мукополисахаридоз (МПС) различных типов, особо выделяя вопросы диагностики этих пациентов и описания клинических случаев. Специалисты поделились своим практическим опытом диагностики лизосомных болезней накопления, рассказали о методах лечения и напомнили об актуальности проблемы орфанных заболеваний, а также ответили на вопросы слушателей.

Симпозиум открыл д.м.н., заведующий отделением гастроэнтерологии для детей НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» **А.Н. Сурков**. В своем докладе он представил клинический случай ребенка, который с раннего возраста наблюдался с выраженной гепатоспленомегалией и многообразием других неспецифичных проявлений, таких как частые бронхиты, респираторные инфекции, пневмонии, ринофарингиты, синдром цитолиза. В последующем у ребенка наблюдались одышка, затруднение носового дыхания, быстрая утомляемость, задержка физического развития, дислипидемия (повышение ХС-ЛПНП, ХС-ЛПОНП, триглицеридов), отставание в обучении в школе. При госпитализации в Федеральный центр в возрасте 7 лет 4 мес по результатам проведенной магнитно-резонансной томографии брюшной полости были выявлены выраженная гепатоспленомегалия, диффузные и перипортальные изменения печени, фиброэластометрия показала фиброз стадии F4 по Metavir. На компьютерных томограммах органов грудной полости наблюдалось диффузное повышение плотности легочной ткани по типу «матового стекла», равномерное утолщение интерстициальной ткани внутри- и междольковых перегородок. В ходе дообследования в пункте костного мозга были обнаружены крупные многоядерные клетки с пенистой цитоплазмой, гистиоцитоз «морской синевы», по результатам офтальмоскопии на глазном дне выяв-

лен симптом «вишневой косточки». Низкая активность фермента кислая сфингомиелиназа была подтверждена с помощью тандемной масс-спектрометрии, а молекулярно-генетический анализ определил патогенную мутацию гена *SMPD1* в гомозиготном состоянии и, соответственно, подтвердил диагноз «болезнь Ниманна – Пика, тип А/В». А.Н. Сурков в своем выступлении отметил, что ребенок более 7 лет наблюдался без установленного диагноза. В ходе доклада эксперт подчеркнул важность междисциплинарного подхода к диагностике болезни Ниманна – Пика, тип А/В (дефицит кислой сфингомиелиназы), так как это способствует раннему обнаружению патологии и положительно влияет на прогноз и качество жизни пациентов.

Следующий, не менее интересный, клинический случай ребенка с необъяснимым повышением аланинаминотрансферазы (АЛТ) / аспаратаминотрансферазы (АСТ) и миопатией представила заведующая неврологическим отделением ГБУЗ «Консультативно-диагностический центр для детей» из Санкт-Петербурга **Е.В. Снегова**, которая в ходе своего выступления рассказала о семье, в которой у двух детей, брата и сестры, зафиксировали стойкое повышение уровня трансаминаз. У девочки также была выявлена гепатомегалия неясного генеза, что послужило поводом для проведения биопсии печени для исключения цирроза и аутоиммунного гепатита. Как результат — ни одна патология не выявлена, при этом стабильно сохранялись умеренное повышение АЛТ/АСТ и повышенный уровень креатинфосфокиназы (КФК) (~500 ЕД), что потребовало дальнейших обследований. По результатам осмотра врачом-неврологом у девочки не было выявлено очаговой неврологической симптоматики, сухожильные рефлексы в норме, миопатических признаков нет. У мальчика зафиксированы нистагм, задержка роста, моторного и речевого развития. Стоит отметить, что у обоих детей не было обнаружено кардиомиопатии, нарушений сердечного ритма и дыхательных расстройств. Ферментный анализ выявил снижение активности альфа-глюкозидазы, что послужило поводом направить детей на генетический анализ, подтвердивший мутации в гене *GAA*. В результате был поставлен диагноз «гликогеноз II типа, или болезнь Помпе». На сегодняшний день оба ребенка успешно получают ферментозаместительную терапию. Е.В. Снегова отметила корреляцию между уровнем трансаминаз и КФК и рекомендовала при подозрении на болезнь Помпе определять активность кислой альфа-глюкозидазы методом «сухого пятна». Данные клинические примеры обращают внимание на то, каким разным течением может обладать болезнь Помпе. Классически она проявляется проксимальной

мышечной слабостью и нарушением функции дыхания. Как можно увидеть из представленных клинических случаев, болезнь накопления на начальных стадиях способна протекать бессимптомно и иметь лишь лабораторные маркеры. Внимательность специалистов и информированность о разных вариантах течения болезни Помпе позволит своевременно диагностировать заболевание и улучшить прогноз и качество жизни пациентов.

Заключительный доклад представил профессор кафедры госпитальной педиатрии Санкт-Петербургской государственной педиатрической медицинской университета д.м.н. **М.М. Костик**. В нем был рассмотрен клинический случай ребенка с тугоподвижностью суставов неясного генеза. В ходе выступления был озвучен следующий вывод: тугоподвижность в сочетании с измененной формой суставов, которые протекают без ответа на терапию глюкокортикоидами (ГК) и нестероидными противовоспалительными препаратами, а также без воспаления и отека, являются характерными признаками МПС. Также было отмечено, что часто изменение суставов требует дифференциальной диагностики с ювенильными артритами, т.е. врач-ревматолог может быть первым специалистом, к которому обратится пациент. Был сделан акцент на то, что болезнь дебютирует, как правило, с поражения суставов кистей рук, лучезапястных, локтевых и плечевых суставов. Наличие «сухого» артрита без отека, отсутствие ответа на терапию ГКС, особенно в сочетании с клапанными пороками сердца (аортального или митрального) и пупочной или паховой

грыжей, — повод заподозрить МПС и направить пациента на консультацию к генетику. Профессор привел алгоритм, разработанный им и командой ведущих экспертов Российской Федерации, помогающий исключить МПС I типа, а также указал на дополнительные симптомы, характерные для МПС I типа: грубые черты лица, гепатоспленомегалия, помутнение роговицы, частые отиты или риносинуситы.

На симпозиуме был также затронут вопрос существующих скрининговых программ. По мнению экспертов, в России целесообразно расширение программ скрининга — для групп риска или в регионах с высокой распространенностью болезни. Даже в затрудненных условиях необходимо сделать возможной своевременную и достоверную диагностику редких заболеваний на самых ранних этапах. Пациенты должны быть убеждены, что диагностика и лечение орфанных заболеваний, доступные в мире, могут быть доступны и российским пациентам — независимо от региона проживания.

Орфанные болезни отличаются полисистемностью — как правило, имеющиеся симптомы не укладываются в привычные диагнозы. Настороженность, прежде всего специалистов первичного звена, а также узких специалистов, и привлечение внимания к частым симптомам орфанных заболеваний позволят сократить путь больного до корректного диагноза, а своевременное патогенетическое лечение обеспечит лучшее качество жизни пациентам и их семьям.