



## Симпозиум

# «Искусство видеть ребенка: от теории к практике»

13 февраля 2026 г. на XXVII Конгрессе педиатров России с международным участием прошел симпозиум «Искусство видеть ребенка: от теории к практике». Как заподозрить наследственное заболевание во время профилактического осмотра и почему искусство «видеть» ребенка требует от врача глубоких знаний? Эти и другие важные вопросы были в центре внимания докладчиков и слушателей данного симпозиума.

**В** симпозиуме под председательством д.м.н., руководителя отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей Научно-клинического центра №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессора кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФGAOY BO PНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), врача-педиатра, детского кардиолога **Нато Джумберовны Вашакмадзе** приняли участие д.м.н., профессор, заведующий кафедрой генетики неврологических болезней Медико-генетического научного центра им. акад. Н.П. Бочкова **Сергей Сергеевич Никитин** и к.м.н., врач высшей категории, диетолог, педиатр, детский гастроэнтеролог **Наталья Станиславовна Шатохина**.

Вопросы, сохраняющие свою актуальность на протяжении многих лет в практике педиатра, касаются ранней диагностики наследственных заболеваний, а также повышения эффективности профилактических осмотров. Участники обсудили, какие клинические маркеры позволяют заподозрить редкую патологию на раннем этапе и почему искусство «видеть» ребенка требует от врача не просто внимательности, но и глубоких знаний.

Открывая симпозиум, Н.Д. Вашакмадзе выступила с докладом «Современные подходы к профилактическому осмотру детей: от рутины к результату», в котором подчеркнула, что за прошедшие годы актуальность проблемы редких заболеваний только растет. Спикер обратила внимание на тревожную динамику: если 15 лет назад возраст выявления редких заболеваний, в частности мукополисахаридоза I типа (МПС I), постепенно уменьшался, то в последние годы он вновь увеличивается. Пациенты выявляются, но в более позднем возрасте, и, по мнению эксперта, это требует пересмотра подходов к использованию ресурсов в структуре профилактических осмотров детей. При правильной организации осмотров вероятность выявления детей с редкими заболеваниями становится намного выше.

В ходе доклада была подробно разобрана патогенетическая основа лизосомных болезней накопления. Нато Джумберовна напомнила, что при МПС I патогенный вариант в гене *IDUA*, кодирующем альфа-L-идуронидазу, приводит к накоплению гликозаминогликанов в различных органах и системах. Проблема не ограничивается накоплением субстрата — страдает вся клетка: нарушаются структура коллагена и эластина, механическая целостность клетки, процесс аутофагии, что ведет к дисфункции митохондрий, активации выраженных воспалительных реакций, окислительному стрессу и клеточной дисфункции. Сегодня активно изучается роль аутовоспаления при МПС I. Если 40 лет назад гормональные

препараты и цитостатики давали небольшой эффект, то сейчас в арсенале врачей есть ферментозаместительная терапия. При этом надежды, которые возлагались на генную терапию, в последнее время стали уменьшаться, и нередко пациентам, в том числе после трансплантации, возобновляется терапия ферментами, давно апробированными в клинической практике.

Отдельное внимание было уделено уникальной российской системе профилактических осмотров, охватывающей более 90% детского населения. Спикер акцентировала, что вышел приказ № 211н от 14 апреля 2025 г. и дополнения к нему, которые меняют подходы к профосмотрам. В рамках этой системы ребенка осматривают разные специалисты — всего проводится более 135 осмотров и более 140 диагностических и лабораторных обследований. Шанс выявить пациента с хронической или наследственной патологией при таком мультидисциплинарном осмотре становится крайне высоким.

Говоря о диагностике, докладчик подчеркнула важность правильного сбора семейного анамнеза. Необходимо тщательно выяснять наследственность, течение беременности матери, проведение расширенного неонатального скрининга и антенатальное выявление врожденных аномалий. Н.Д. Вашакмадзе напомнила, что антропометрия — длина, рост, масса и особенно окружность головы — является принципиально важной для оценки физического состояния ребенка и последующего мониторинга терапии, а наличие более пяти стигм дизэмбриогенеза требует обязательного обращения к генетику. Особый акцент был сделан на фенотипических проявлениях, которые часто остаются недооцененными. Изменение суставов рук и ног, костная патология (поражение костной системы составляет 5% всех врожденных аномалий и входит в структуру около 35% наследственных заболеваний), патология позвоночника, деформация грудной клетки, нарушение походки — все это требует настороженности. Суставной синдром, по словам спикера, является крайне недооцененным фактором. В клинической практике нередки случаи, когда ребенку с ограничением движений в суставах рук ревматолог устанавливал диагноз ревматоидного артрита и назначал метотрексат, а диагноз МПС I заподозрили лишь спустя годы. Нато Джумберовна привела случай 45-летней давности и отметила, что ситуация, к сожалению, остается прежней.

В качестве ключевых маркеров, позволяющих заподозрить редкое заболевание, были названы помутнение роговицы, грыжи, гепатоспленомегалия, патология дыхательной системы с повторными отитами, синдром обструктивного апноэ сна, своеобразный голос из-за утолщения голосовых связок. Наличие сенсоневраль-

ной тугоухости, которая встречается у 6% населения земного шара и может прогрессировать, обязательно требует исключения наследственного фактора. Также были обсуждены вопросы гидроцефалии, которая встречается при разных фенотипах МПС, и кардиоваскулярной патологии.

В заключение был приведен показательный клинический случай: девочка 7,5 лет была госпитализирована в федеральный центр с диагнозом «Системная склеродермия», у нее были боли в кистях, контрактуры, недостаточность кардии, гепатомегалия, утолщение створок аортального клапана. На фоне терапии метотрексатом и метилпреднизолоном наблюдалась небольшая положительная динамика, но лишь спустя год благодаря селективному скринингу был установлен диагноз МПС I. Подводя итог, Н.Д. Вашакмадзе подчеркнула, что ранняя диагностика мягких форм МПС требует от педиатров постоянной настороженности. Гетерогенность клинической картины и мягкое течение приводят к тому, что диагноз устанавливается сложно, но если внимательно оценивать опорно-двигательный аппарат, взять ребенка за руки, заглянуть в глаза, можно заподозрить орфанное заболевание.

Второй доклад в рамках симпозиума был представлен Сергеем Сергеевичем Никитиным и посвящен болезни Помпе с поздним началом. Открывая выступление, спикер сообщил важную новость: через полтора года в России планируется внедрение неонатального скрининга на это заболевание. За последние 15 лет в диагностике болезни Помпе произошли значительные изменения — сегодня выявляется большое количество пациентов, опубликовано множество научных работ, однако задача ранней диагностики остается сложной, особенно в отношении поздних форм.

Сергей Сергеевич напомнил, что болезнь Помпе — это аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, которое развивается у ребенка при наличии обоих измененных аллелей гена. Если родители знают о своем носительстве или если в семье уже родился больной ребенок, существует возможность профилактировать рождение ребенка с этим заболеванием. Выделяют две формы заболевания: младенческую (8% случаев) и болезнь Помпе с поздним началом (92% случаев). Такое процентное соотношение связано с остаточной активностью фермента альфа-глюкозидазы: при младенческой форме она составляет менее 1%, а при позднем начале, которое может манифестировать после 1 года, диапазон активности варьирует от 2 до 40%. Огромный диапазон позволяет пациентам долгое время существовать в относительно удовлетворительном состоянии, что затрудняет диагностику.

В отличие от младенческой формы, которая проявляется тяжелой полиорганной патологией с одновременным появлением кардиомиопатии и других признаков, болезнь Помпе с поздним началом развивается зачастую незаметно. Сегодня специалисты выделяют внутри поздней формы подтипы: детскую, ювенильную и взрослую формы, которые имеют пересечения по фенотипу, что позволяет на ранних этапах заподозрить заболевание. Ключевым скрининговым маркером является уровень креатинфосфокиназы (КФК): при значениях от 400 до 800 Ед/л, в первую очередь, следует думать о болезни Помпе, после чего необходимо направить материал сухих пятен крови для определения активности фермента — результат можно получить в течение двух недель.

В ходе доклада были подробно разобраны клинические проявления, на которые должен обращать вни-

мание врач. У детей с болезнью Помпе наблюдаются характерные изменения: приемы Говерса при вставании, использование вспомогательных движений при повороте в кровати, полукрытый рот, грубое проксимальное поражение мышц. При осмотре обращают на себя внимание выраженный гиперлордоз, синдром крыловидной лопатки, контрактура ахиллова сухожилия, слабость мышц бедра и мышц живота. При проведении функциональных проб, таких как подъем и спуск по лестнице, пациент опирается рукой на колено, а при ходьбе держит руки за спиной для сохранения равновесия. Особое внимание профессор обратил на такой симптом, как ходьба на цыпочках, — долгое время считалось, что контрактур при болезни Помпе не бывает, однако современные данные это опровергают.

Важным диагностическим признаком является поражение мышц лица. У пациентов отмечаются повышенная складчатость кожи, недостаточность силы круговой мышцы глаза, трудность удержания языка за щекой. Характерно, что многие пациенты с детства не могут свистеть — им трудно сложить губы трубочкой. У детей также наблюдается слабость окулярной мускулатуры.

Сергей Сергеевич обратил внимание на то, что при болезни Помпе могут быть болевые ощущения — болят мышцы бедра и спины. Это связано с отложением гликогена и жировым замещением в тех мышцах, где определяется слабость, и им трудно удержать тело в определенном положении. Кроме того, у 72% пациентов выявляется нарушение слухового порога по одной или нескольким частотам, и хотя значимость потери слуха ниже, чем при других заболеваниях слухового аппарата, об этом нельзя забывать.

Особое место в клинической картине занимает дыхательная недостаточность. У 30% пациентов одышка при незначительной физической нагрузке является основной жалобой при обращении к врачу. Нарушение дыхания приводит к расстройству сна — у детей можно обнаружить свернутые в жгут простыни, взрослые предпочитают спать на боку, а не на спине. К ночной гипервентиляции со временем присоединяется дневная гипервентиляция, что в отсутствие лечения приводит к сердечно-легочной недостаточности. Синдром апноэ, проявляющийся головными болями по утрам и повышением артериального давления, также характерен для болезни Помпе. До 70% пациентов в конечном итоге нуждаются в искусственной вентиляции легких.

Сравнивая скелетно-мышечные симптомы в зависимости от возраста манифестации (2–13 лет, 13–18 лет и старше 18 лет), профессор отметил, что сколиоз наиболее часто встречается в группе 13–18 лет — если активность фермента позволяет ребенку дожить до этого возраста, то на фоне поражения аксиальной мускулатуры вероятность развития сколиоза возрастает. Кардиореспираторные симптомы также распределяются по возрастным группам, причем одышка после физической нагрузки чаще встречается у взрослых.

Вежедневной практике врач, по словам С.С. Никитина, уделяет недостаточно внимания важным признакам: времени появления мышечной слабости, позе во время сна, наличию сонливости, изменениям мышц лица, осанки и походки. Сочетание одышки, слабости ягодичных мышц, относительно высоких цифр КФК, невнятной речи и относительной сохранности четырехглавой мышцы бедра должно наводить на мысль о болезни Помпе.

Особое внимание в докладе было уделено программе диспансеризации детей. В период от 1 года до 18 лет проводятся осмотры педиатрами и неврологами, одна-

ко в анализах до 18 лет отсутствует измерение уровня КФК. Профессор подчеркнул необходимость внести этот недорогой анализ в программу диспансеризации — если измерять КФК хотя бы несколько раз, то при его повышении можно заподозрить не только болезнь Помпе, но и мышечную дистрофию Дюшенна, Беккера и другую патологию.

В заключение С.С. Никитин отметил, что при наличии мышечной слабости, устойчивого повышения КФК (менее 2000 Ед/л) и респираторных симптомов, в первую очередь, нужно направить сухое пятно крови на исследование активности фермента. Российская Федерация, подчеркнул докладчик, является уникальным государством, где создана такая структура, как фонд «Круг добра», и выстроена система диспансеризации. Чем больше пациентов будет выявлено, тем более доступной станет терапия, а скрининг — дешевле.

С завершающим докладом «Путь к диагнозу: болезнь Ниманна – Пика глазами клинициста» выступила Н.С. Шатохина, чье выступление стало ярким напоминанием о том, что орфанные заболевания требуют от врача не только глубоких знаний, но и особой клинической осторожности. Наталья Станиславовна начала с личной истории: впервые на подобное мероприятие она попала 15 лет назад, будучи молодым специалистом, и тогда в ее практике был сложный пациент с диагнозом «Криптогенный гепатит» с выраженной мышечной слабостью, которому долгое время не могли поставить точный диагноз. «После мероприятия и прослушивания сообщения о болезни Помпе ко мне вернулась та семья, у которой родился второй ребенок. В результате мы смогли установить диагноз: болезнь Помпе с ранним началом. Мальчику сейчас 16 лет, он получает ферментозаместительную терапию. Я считаю это настоящим достижением», — поделилась докладчик, подчеркнув, что педиатры должны много знать о редких болезнях, поскольку «надеяться на то, что ты не встретишь это на приеме, совершенно нельзя».

Основной темой доклада стало заболевание из группы лизосомных болезней накопления — болезнь Ниманна – Пика. Спикер напомнила историю вопроса: 112 лет назад Альберт Ниманн опубликовал описание клинической картины ребенка с гепатоспленомегалией и патологией центральной нервной системы, а позже патологоанатом Пик описал характерные изменения на клеточном уровне. Ключевым прорывом, произошедшим около 60 лет назад, стало обнаружение глубокого дефицита фермента сфингомиелиназы в тканях пациентов, что позволило разделить заболевание на типы А и В (дефицит кислой сфингомиелиназы, ген *SMPD1*) и тип С (патогенные варианты в генах *NPC1/NPC2*, накопление холестерина), которые сегодня рассматриваются как совершенно разные нозологии. Заболевание носит аутосомно-рецессивный характер: риск для каждого ребенка в семье, где оба родителя являются здоровыми носителями, составляет 25%. Болезнь считается панэтнической, однако тип А наиболее часто встречается у евреев-ашкенази (частота 1 : 4000), а анализ более 400 пациентов с типом В показал высокую вероятность встречаемости среди лиц арабского и турецкого происхождения, особенно в близкородственных браках. Дефицит фермента приводит к накоплению сфингомиелина в органах-мишенях — селезенке, печени, центральной нервной системе, легких, где больше всего ретикулярной ткани. Наталья Станиславовна подробно остановилась на фор-

мах заболевания: тип А (инфантильный нейровисцеральный) является наиболее тяжелым, с выраженной нейродегенерацией и гепатоспленомегалией, пациенты, как правило, не доживают до 3 лет; тип В (хронический висцеральный) может дебютировать в любом возрасте с мультиорганный патологией и минимальным вовлечением центральной нервной системы; промежуточная форма А/В характеризуется присоединением неврологических нарушений — атаксии, задержки развития, периферической нейропатии. Ключевым клиническим маркером является спленомегалия: «Если сравнивать гликогеноз и болезнь Ниманна – Пика, то при последней именно спленомегалия преобладает. Иногда селезенка увеличивается до таких размеров, что при случайной травме может произойти ее разрыв», — отметила докладчик. Среди других проявлений — гепатомегалия (более 70% пациентов), тромбоцитопения (у каждого второго), интерстициальная болезнь легких, изменения липидного профиля, а офтальмологический симптом «вишневой косточки» в сочетании со спленомегалией является высоким предиктором заболевания. С 2017 г. существует четкий алгоритм диагностического поиска: при выявлении сплено- и/или гепатомегалии в сочетании хотя бы с одним дополнительным признаком (тромбоцитопения, задержка роста, неврологические нарушения) врач обязан направить пациента на определение активности кислой сфингомиелиназы по сухим пятнам крови.

Н.С. Шатохина подчеркнула, что все орфанные заболевания, особенно связанные с накоплением липидов, похожи друг на друга, и не нужно воспринимать болезнь Ниманна – Пика как диагноз исключения. Диагностический поиск должен идти параллельно, и такой подход значительно облегчает работу клинициста. В подтверждение спикер привела два клинических случая из собственной практики. Первый случай — мальчик, у которого мама изначально обратилась с подозрением на лямблиоз, педиатр думал о недостаточности витамина D, однако при осмотре были выявлены гепатоспленомегалия, снижение гемоглобина, тромбоциты на нижней границе нормы, повышение холестерина и высокие триглицериды. После исключения других заболеваний исследование сухих пятен крови подтвердило болезнь Ниманна – Пика типа А/В, на установку диагноза ушло 2 мес, а с момента первых признаков прошел почти год. Второй случай — девочка 3 мес, у которой мама обратила внимание на обесцвечивание стула и нарастание иктеричности кожных покровов; при взятии крови специалистам не удалось остановить кровотечение, и ребенок был госпитализирован в стационар. При обследовании выявлены гепатоспленомегалия, нарушение синтетической функции печени, симптом «вишневой косточки», а исследование сухих пятен крови подтвердило резкое снижение активности фермента кислой сфингомиелиназы — диагноз болезни Ниманна – Пика типа А/В был установлен в возрасте 5 мес. Наталья Станиславовна резюмировала: ранняя диагностика, доступная сегодня любому доктору, облегчает жизнь пациентам, и если врач видит хотя бы один из характерных критериев в сочетании с гепато- или спленомегалией, он может направить сухое пятно крови на исследование бесплатно. «Болезнь не имеет четких критериев, каждый ребенок индивидуален», — заключила докладчик, призвав коллег сохранять клиническую осторожность в отношении редких заболеваний.