



**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**



**Тезисы Всероссийской конференции
с международным участием**

**«АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ЛЕЧЕНИЯ И
СОВРЕМЕННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ В ПЕДИАТРИИ
И НЕОНАТОЛОГИИ»**

посвящённой 80-летию

**Рязанского государственного медицинского
университета имени академика И. П. Павлова**

Рязань, 2023

Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

МАТЕРИАЛЫ

**Всероссийской конференции
с международным участием**

**«АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ЛЕЧЕНИЯ
И СОВРЕМЕННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ
В ПЕДИАТРИИ И НЕОНАТОЛОГИИ»**

**посвящённой 80-летию
Рязанского государственного медицинского университета
имени академика И. П. Павлова**

Рязань, 25-26 октября 2023 г.

УДК 616-053.2/.31

ББК 57.3

T299

Рецензенты:

Белых Н.А., д.м.н., заведующий кафедрой факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО

Дмитриев А.В., д.м.н., заведующий кафедрой детских болезней с курсом госпитальной педиатрии

Составители:

Федина Н.В., к.м.н., доцент кафедры детских болезней с курсом госпитальной педиатрии,

Гудков Р.А., к.м.н., доцент кафедры детских болезней с курсом госпитальной педиатрии,

T299 Материалы Всероссийской с международным участием конференции «Актуальные вопросы лечения и современные технологии в педиатрии и неонатологии», посвящённой 80-летию Рязанского государственного медицинского университета имени академика И.П. Павлова (Рязань, 25-26 октября 2023 г.) / сост.: Н.В. Федина, Р.А. Гудков; ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России. – Рязань, 2023. – 38 с.

Материалы Всероссийской с международным участием конференции «Актуальные вопросы лечения и современные технологии в педиатрии и неонатологии», посвящённой 80-летию Рязанского государственного медицинского университета имени академика И. П. Павлова

В сборник включены тезисы студентов, ординаторов и практических врачей из Санкт-Петербурга, Луганска, Краснодара, Москвы, Рязани, и стран ближнего зарубежья: Гродно (Беларусь) и Самарканд (Узбекистан) по наиболее актуальным вопросам педиатрии и неонатологии.

Сборник представляет интерес для педиатров, неонатологов, пульмонологов, инфекционистов, а также для практикующих врачей других специальностей.

УДК 616-053.2/.31

ББК 57.3

Оглавление

Семейный случай ветряной оспы <i>Анненкова Кристина Сергеевна, Сони́на Ирина Николаевна, Романова Ирина Васильевна</i>	5
Отношение врачей-педиатров и родителей к первичной вакцинопрофилактике папилломавирусной инфекции у детей <i>Богачева Софья Максимовна, Гурина Елена Сергеевна, Зенкина Оксана Юрьевна</i>	7
Клинический случай: тяжёлая комбинированная иммунная недостаточность у новорождённого вследствие наследованной мутации в генах AK2 и MARS2 <i>Котина Наталья Захаровна, Изотова Галина Николаевна, Вабищевич В.А., Нишева Елена Семеновна</i>	10
Клиническая картина первичного иммунодефицита у детей <i>Гурина Елена Сергеевна</i>	12
Быть или не быть рожденным. Синдром Патау... <i>Гурина Анастасия Дмитриевна, Борычева Анастасия Романовна, Блохова Екатерина Эдуардовна, Вулих Анастасия Дмитриевна</i>	15
Клинический случай фенилкетонурии: поздняя диагностика <i>Исаакян Юрий Арсенович, Грипп Марат Рустемович, Саруханян Илона Гагиковна, Кокишарова Татьяна Сергеевна, Моисеев Кирилл Витальевич</i>	17
Динамика частоты острых осложнений сахарного диабета 1 типа у детей и подростков Луганской народной республики <i>Караманешта Мария Михайловна, Иванова Ольга Александровна</i> ...	19
Особенности течения диабетического кетоацидоза у детей с впервые выявленным сахарным диабетом 1 типа на фоне инфекции COVID-19 <i>Мартинкевич Вячеслав Евгеньевич</i>	21
Описание ребёнка с акромикрической дисплазией и множественными пороками развития <i>Матрос Екатерина Сергеевна, Аксёнов Антон Олегович, Дёмина София Александровна</i>	23
Анализ причин развития геморрагической болезни новорождённых <i>Очилова Бахтигул Сайфиевна, Ниязов Диер Маратович</i>	25

Клинический случай гипопроконвертинемии <i>Слабачков Кирилл Олегович, Юдакова Марина Сергеевна, Дронова Светлана Николаевна.....</i>	28
Клинический случай столбняка у подростка <i>Сонина Ирина Николаевна, Маревичева Наталья Дмитриевна, Люхин Михаил Юрьевич, Шкурлатов Сергей Николаевич, Матюхина Екатерина Игоревна, Шишкина Дарья Владимировна, Перевалова Яна Игоревна, Данько Евгения Николаевна</i>	30
Клинический случай семейной средиземноморской лихорадки <i>Чепелева Маргарита Алексеевна, Аникеева Наталья Александровна.....</i>	31
Два случая синдрома Поттера <i>Шикида Анна Александровна, Степанова Анастасия Александровна.....</i>	33
Сложности диагностики поражения миокарда у детей раннего возраста <i>Чокораиа Тамари</i>	35

Семейный случай ветряной оспы

*Анненкова Кристина Сергеевна, Сони́на Ирина Николаевна,
Романова Ирина Васильевна*

Научный руководитель: к.м.н., доц. Федина Н.В.
Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова, г. Рязань

Актуальность. Ветряная оспа (ВО) регистрируется у 5–7% взрослого населения, при этом, у 10% женщин фертильного возраста отсутствуют защитные антитела к вирусу герпеса человека 3 типа, в связи с чем актуальным является проблема неонатальной ВО (НВО), частота которой составляет 1 на 200–1500 новорождённых.

Неонатальная ВО развивается у новорождённых, чьи матери заболели не позднее чем за 3 недели до родов. В случае инфицирования плода за 2–3 недели до родов новорождённые болеют намного легче в результате трансплацентарной передачи специфических IgG матери ребёнку. У 17–30% серонегативных детей от матерей, заболевших за неделю до или в течение недели после родов, описана фульминантная диссеминированная инфекция с высокой летальностью (до 20–30%), несмотря на своевременно назначенную противовирусную терапию. Неонатальная ВО может проявляться классическим поражением кожных покровов, язвенно-некротическими и геморрагическими кожными проявлениями, а также диссеминированной инфекцией (пневмония, гепатит, энцефалит, коагулопатия).

Материалы и методы. Приводим клинический случай семейного заболевания ВО, в том числе и у новорождённого.

Ребёнок А., 26.04.23 года рождения, поступил в инфекционно-боксованное отделение ГБУ РО «ОДКБ имени Н. В. Дмитриевой» 10.05.2023 г., в возрасте 16 дней, с жалобами на повышение температуры тела до 38°C, высыпания на коже.

Из анамнеза: ребёнок от 3 беременности, срочных родов на 40 неделе, путём экстренного кесарева сечения (раннее излитие околоплодных вод, слабая родовая деятельность). Вес при рождении – 3750 г, рост – 55 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. На следующий день после родов у матери появилась лихорадка и пузырьковая сыпь на груди. Женщина была изолирована и госпитализирована в стационар с диагнозом ветряная оспа и подозрением на пневмонию. У новорождённого первые элементы сыпи появились 05.05.2023 г., на 11 день

жизни и от момента контакта, отмечалась субфебрильная температура, через 5 дней состояние ухудшилось за счёт нарастающей лихорадки и 10.05.23г. (6 день болезни и 16 день жизни) ребёнок был госпитализирован. Контакты с явными больными ВО мать отрицала. В семье есть старший ребёнок, девочка 9 лет, и отец.

При поступлении в стационар состояние ребёнка расценено, как средней тяжести за счёт кожного синдрома, лихорадки, симптомов интоксикации: на коже лица, туловища множественные везикулярные элементы от 1 до 3 мм, «ложный полиморфизм», некоторые элементы с гнойным содержимым. На слизистых полости рта, на дужках 3 точечных везикулярных элемента. Большой родничок 1 на 1 см, не выбухает. Менингеальных симптомов нет. Признаков пневмонии нет. На фоне лечения ацикловиром 50 мг 3 раза в день в/в, амоксициллином с клавулоном в/в 2 раза в день состояние улучшилось, ребёнок прибавил в весе 600 г, высыпания прекратились через 6 дней.

Через 10 дней от начала заболевания новорождённого, т.е. 15.05.23 г. заболел старший ребёнок, а через 10 дней от момента заболевания старшей сестры заболел отец, которые, со слов матери, перенесли заболевание тяжело, с множественными зудящими высыпаниями, высокой лихорадкой. На данный момент (7 месяцев) нервно-психическое и физическое развитие ребёнка соответствует возрасту, вес 7900 г, рост 70,5 см. Профилактические прививки не получает, в связи с гемангиомой, по поводу которой наблюдается у детского хирурга и получает лечение – со слов матери, положительная динамика. Старший ребёнок привит согласно календарю профилактических прививок.

Выводы: Имел место семейный случай ВО. Источником инфекции для всех членов семьи стала мать, которая заразилась будучи беременной. Новорождённый ребёнок имел наибольшую угрозу ВО из-за риска генерализации процесса. Заболевание взрослых диктует необходимость введения вакцинации в национальный календарь прививок.

Литература:

1. Пропедевтика детских болезней: учебник / под ред. Р.Р. Кильдияровой, В.И. Макаровой. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.
2. Пропедевтика детских болезней: учебник / под ред. Н.А. Геппе, Н.С. Подчерняевой. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.
3. Педиатрия. Национальное руководство. Краткое издание / под ред. А.А. Баранова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.

Отношение врачей-педиатров и родителей к первичной вакцинопрофилактике папилломавирусной инфекции у детей

*Богачева Софья Максимовна, Гурина Елена Сергеевна,
Зенкина Оксана Юрьевна*

Научный руководитель: д.м.н. Бурлуцкая А.В.
Кубанский государственный медицинский университет,
г. Краснодар

По распространённости папилломавирусная инфекция (ПВИ) занимает первое место среди инфекций, передаваемых половым путём, а также является причиной более половины всех онкологических заболеваний у женщин, обусловленных инфекцией. ВОЗ, осознавая значимость проблемы рака шейки матки и других заболеваний, вызываемых ВПЧ, рекомендует включить плановую вакцинацию против папилломавирусной инфекции в национальные программы иммунизации.

Цель. Оценить осведомлённость врачей-педиатров и родителей о специфической профилактике заболеваний, вызванных ВПЧ у детей, для уменьшения заболеваемости ВПЧ.

Материалы и методы. Проведено одномоментное анкетирование медицинских работников и родителей. В опросе приняли участие 139 врачей-педиатров и 408 родителей города Краснодара в марте 2023 года. Для определения осведомлённости о специфической вакцинопрофилактике заболеваний, вызванных ВПЧ, составлен опросник, содержащий основные эпидемиологические данные, особенности течения ВПЧ у детей, возможности специфической профилактики. Создана Google форма, которая способствовала быстрому и удобному проведению исследования.

Результаты и обсуждение. У 86 (61,87%) врачей-педиатров есть осведомлённость, что ВПЧ имеет только половой путь передачи, 4 врача (2,88%) имеют представление, что ВПЧ может передаваться только контактным путём, а 49 (35,25%) и половым и контактным путями. На вопрос о том, что известно о ВПЧ 104 (75,3%) респондента, отметили, что пик инфицирования женщин ВПЧ приходится на возраст 16-25 лет, для 99 (71,8%) – ВПЧ является причиной более половины всех онкологических заболеваний у женщин, всего 64 (46,2%) респондента заявили, что ВПЧ занимает первое место среди инфек-

ций, передаваемых половым путём. Знания врачей о клинических формах заболеваний, вызванных ВПЧ, распределилась следующим образом: 117 (84,6%) – рак шейки матки, 110 (79,5%) – аногенитальные бородавки, 89 (64,1%) – рецидивирующий респираторный папилломатоз, 71 (51,3%) – рак вульвы и влагалища, 56 (41%) – рак полового члена, 53 (38,5%) – анальный рак, 46 (33,3%) – орофарингеальный рак.

Основная часть респондентов 128 (92,3%) знают о том, что существует специфическая профилактика ВПЧ, а 11 (7,7%), к сожалению, – не знают о существовании вакцины против ВПЧ. 127 (97,1%) врачей-педиатров считают, что необходимо проводить вакцинацию от ВПЧ. Большинство, а именно 131 (94,4%) знает, что вакцина против ВПЧ включена в национальный календарь прививок, а 8 (5,6%) – не имеет осведомлённости об этом. Около 2/3, что составляет 93 (66,7%) опрошенных считают, что вакцинация от ВПЧ показана подросткам обоего пола, 42 (30,6%) – только девочкам, 4 (2,7%) – мальчикам. Около 1/2 специалистов 70 (50,36%) знает об оптимальных сроках проведения вакцинации против ВПЧ у детей «до начала сексуальной активности» и 69 (49,64%) выбирают 9-13 лет, однако доли практически одинаковы.

На вопрос о вакцинах: 46 (33,09%) врачей выбрали 4-х валентную, 39 врачей (28,06%) выбрали 2-х валентную, и правильно выбрали обе вакцины только 54 врача или доля от всех опрошенных 38,85%, которая значительно отличается от 100%. В анкетировании участвовало 408 родителей, из них 384 (94,1%) представители женского пола, 24 (5,9%) мужского. Было выявлено, что лишь 270 (66,18%) родителей проводят вакцинацию своим детям, в то время как 138 (33,82%) отказываются от проведения профилактических прививок.

Осведомлённость родителей о существовании вакцины против ВПЧ распределилась так: 258 (63,23%) знают, 150 (36,76%) – не имеют представления. Из опроса следует, что 344 (84,31%) респондентам участковый врач-педиатр рекомендовал провести вакцинацию против ВПЧ, однако 64 (15,69%) родителя не получали конкретной рекомендации. Значительная часть участвовавших родителей 226 (55,39%) знает о последствиях заболеваний, связанных с ВПЧ, однако 182 (44,61%) не догадывается о них. Из анкетированных родителей 176 (43,14%) указали, что узнают о вакцинопрофилактике от врачей-педиатров, 144 (35,29%) из интернета, 88 (21,57%) от знакомых. Среди приоритетных источников получения информации о вакцинопро-

филактике у детей на первом месте стоит врач-педиатр 378 (92,64%), на втором интернет 102 (25,00%), на третьем знакомые 44 (10,78%).

Выводы. Опрошенные врачи-педиатры и родители имеют различные знания об особенностях проявлений ВПЧ. Только 35,25% врачей-педиатров этой выборки правильно представляют пути инфицирования, 7,7% не знают о существовании вакцины ВПЧ и 5,6% не включают вакцинацию в календарь прививок. И только 38,85% врачей ориентируются правильно в вакцинах, хотя практически все знают о необходимости проводить вакцинацию. Из родителей 66,18% вакцинируют своих детей, т. к. 63,23% знали о прививках. А вот 15,69% родителей не были информированы врачами-педиатрами участковыми, хотя подавляющее большинство родителей 92,64% хотели бы, чтобы участковый врач-педиатр сообщил им о вакцинации.

Литература:

1. Вакцинопрофилактика заболеваний, вызванных вирусом папилломы человека: позиции доказательной медицины. Обзор клинических рекомендаций / А.А. Баранов, Л.С. Намазова-Баранова, В.К. Таточенко [и др.] // Вопросы современной педиатрии. – 2017. – Т. 16, №2. – С. 107.2-117.2.
2. Обзор вакцинации против папилломавирусной инфекции в мире / Л.С. Намазова-Баранова, Д.С. Чемакина, Е.А. Вишнёва [и др.] // Педиатрическая фармакология. – 2019. – №1. – С. 80-85.
3. Руководства по профилактике заболевания/синдромов Вакцинопрофилактика заболеваний, вызванных вирусом папилломы человека. Союз педиатров России. 2017 г.

**Клинический случай: тяжёлая комбинированная иммунная
недостаточность у новорождённого
вследствие наследованной мутации в генах AK2 и MARS2**

*Котина Наталья Захаровна, Изотова Галина Николаевна,
Вабищевич В.А., Нишева Елена Семеновна*

Научный руководитель: д.м.н. Старевская С.В.
Северо-Западный государственный медицинский университет
им. И.И. Мечникова, г. Санкт-Петербург
Санкт-Петербургский государственный педиатрический
медицинский университет, г. Санкт-Петербург
Детский городской многопрофильный клинический
специализированный центр высоких медицинских технологий,
г. Санкт-Петербург
Санкт-Петербургский научно-исследовательский Институт
Фтизиопульмонологии», г. Санкт-Петербург

С улучшением диагностических возможностей и введением расширенного неонатального скрининга частота выявления ПИД значительно увеличилась. По последним данным литературы частота первичных иммунодефицитов составляет 1 случай на 10000 человек. Сведения о ПИД накапливаются в геометрической прогрессии; в настоящее время известно о 400-500 вариантах патологии. Раннее выявление ПИД, характеристика заболевания и уточнение его генетических основ имеет первостепенное значение, т.к. является определяющим в незамедлительных мерах по его коррекции, что имеет принципиальное значение в дальнейшем прогнозе.

Целью нашей работы является описание клинического случая тяжёлой комбинированной иммунной недостаточности, обусловленного ранее не описанной генетической аномалией. Диагноз выставлен пациенту в возрасте до 1,5 месяца. Описаны особенности диагностики, алгоритм ведения и маршрутизации пациента для этапной коррекции иммунного статуса.

Материалы и методы. Ребёнок К., доношенный маловесный мальчик от матери 34 лет. 1 беременность – срочные роды, ребенок здоров (девочка от другого биологического отца). 2 беременность – настоящая, протекала на фоне COVID-19 в 18 недель, ЗВУР, канди-

дозного вульвовагинита. Роды II на 38 неделе гестации. Вес при рождении 1720 г.

В 1 сутки жизни транспортирован в ОРИТН детской больницы, где по совокупности клинико-лабораторных и анамнестических данных была зарегистрирована инфекция, типичная для перинатального периода.

С рождения в гемограмме обращает на себя внимание тяжёлая лейкопения/нейтропения, абсолютная лимфопения и тромбоцитопения при сохранных показателях активности эритропоэза, без признаков анемии и гемолиза (нормальный гемоглобин с нормальными характеристиками эритроцитов, отрицательной пробой Кумбса). Выраженное повышение количества нормоцитов (более 1600 на 100 лейкоцитов) истолковано как реакция на системную инфекцию. В связи с выявленной лимфопенией выполнено исследование клеток периферической крови на субпопуляционный состав лимфоцитов: резкое снижение всех фракций Т-лимфоцитов при относительном увеличении пропорции В-лимфоцитов. При исследовании сывороточных иммуноглобулинов выявлен уровень IgG на нижней границе нормы, уровни IgM и IgA снижены более чем в 2 раза.

Ребёнку обеспечен стерильный бокс. Начата постоянная антимикробная и антимикотическая профилактика, в декретированные сроки проводилось введение внутривенного иммуноглобулина.

В ходе ультразвукового обследования не удалось визуализировать тимус. По данным МСКТ грудной клетки, проведённой в возрасте 1 месяца жизни, выявлена выраженная гипоплазия тимуса.

В ходе обследования на первичный иммунодефицит выявлено полное отсутствие TREC. Проведено полное экзомное секвенирование, по данным которого выявлен ранее не описанный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 6 гена AK2 (положение chr1:334789721>C) в гомо-гемизиготном состоянии, проводящий к миссенс-замене, а также гена MARS2 в гетерозиготном состоянии. Данный вариант не зарегистрирован в контрольной выборке GenomeAggregationGatabase. Варианты в гене AK2, в том числе, типа миссенс, в гомозиготном и компаунд-гетерозиготном состоянии описаны у пациентов с ретикулярным дисгенезом. По совокупности сведений выявленный вариант расценён как патогенный, являющийся наиболее вероятной причиной заболевания.

Методом HLA-типирования выявлена совместимость с биологическим отцом ребёнка, после чего в возрасте 2 месяцев 6 суток жизни

осуществлена перегоспитализация ребёнка в «НИИ Детской Онкологии, Гематологии и Трансплантологии имени Р. Горбачевой» для подготовки к трансплантации гемопоэтических стволовых клеток.

Особенностью настоящего клинического наблюдения является ранее не описанная генетическая аномалия, носителями которой были биологические родители. Своевременная постановка диагноза, уточнение его генетической основы, тесное взаимодействие группы специалистов различного профиля даёт высокую вероятность успешной трансплантации ГСК.

Выводы: Данный клинический случай демонстрирует раннее выявление Тяжёлой комбинированной иммунной недостаточности, особенности её клинических и лабораторных проявлений в конкретном случае. Целесообразно решение вопроса о необходимости включения выявленного генетического дефекта в базу генетических аномалий, ассоциированных с первичными иммунодефицитами.

Клиническая картина первичного иммунодефицита у детей

Гурина Елена Сергеевна

Научный руководитель: д.м.н. Бурлуцкая А.В.
Кубанский государственный медицинский университет,
г. Краснодар

Актуальность. Первичные иммунодефициты (ПИД) – жизнеугрожающие заболевания с выраженной генетической гетерогенностью, в основе которых лежат дефекты различных звеньев иммунитета [1].

Цель исследования. Провести анализ клинической картины первичного иммунодефицита у мальчика 2 г. 9 мес. и девочки 9 лет.

Результаты исследования.

Мальчик М. 2 г. 9 мес., поступил в пульмонологическое отделение ДККБ с жалобами на выраженную одышку, слабость, и кашель. Анамнез заболевания: рецидивирующий инфекционный синдром в виде возвратных инфекций. В феврале 2022 г. больной лечился в ЛОР-отделении ДККБ по поводу острого пансинусита и хронического фарингита.

При поступлении состояние тяжёлое, выраженная дыхательная недостаточность, интоксикация, вялость. Кожные покровы бледные с

сероватым оттенком, отмечаются сосудистые звездочки на коже щёк, в поясничной области - отмечаются пятна цвета кофе с молоком. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо, равномерно распределена. Пальпируются все группы лимфатических узлов, подчелюстной лимфатический узел слева увеличен (3,5 x 2,5 см), безболезненный, эластичный, не спаян с окружающей тканью. Носовое дыхание затруднённое, отделяемое слизистое. Грудная клетка воронкообразной формы, ЧД - от 50 до 58 в минуту. Одышка смешанная, с преобладанием инспираторного компонента. При перкуссии звук не изменён, при аускультации с обеих сторон выслушиваются разнокалиберные влажные крепитирующие и мелкопузырчатые хрипы. ЧСС- 130 в минуту. Тоны сердца ритмичные, приглушенные, выслушивается систолический шум на верхушке. Гепатомегалия +2 см.

Изменения в лабораторных исследованиях: общий анализ крови на момент поступления: Л. – $10,7 \times 10^9$ /л, эр. - $4,59 \times 10^{12}$ /л, Hb - 106г/л, тромбоц. - 432×10^9 /л, эоз. – 10,5%, мон. – 10,4%, лимф. – 50,6%.

Биохимический анализ крови: общий белок - 56 г/л, ALT/AST – 7/29Е/л, мочевины - 4,8 ммоль/л, сывороточное железо - 6,28 мкмоль/л, ОЖСС - 67,4 ммоль/л.

Уровень иммуноглобулинов в сыворотке крови: Ig A - 0,72 г/л, Ig M - 0,37 г/л, IgG - 6,2 г/л (дисиммуноглобулинемия за счёт низкого содержания IgA и дефицита IgG).

Иммуногематологические исследования CD маркеров: CD 45+ лимфоцитов 38,4%; CD 3+ лимфоцитов 70,4% (62-69); CD 3+abs 3,8 Abs/cent(1,8-3); CD 19+ лимфоцитов 24,8% (21-28); CD 19+abs 1,34 Abs/cent (0,7-1.3); CD 4+ лимфоцитов 48.3% (30-40); CD 3+ CD 4+ abs 2,61 Abs/cent (1-1,8); CD 8+ лимфоцитов 15,2% (25-35); CD 3+ CD 8+ abs 0,82 Abs/cent (0,8-1,5); CD 16+/ CD 56+ лимфоцитов 3,6% (8-15); CD 3-(CD 16+56+) abs 0,19 Abs/cent (0,2-0,6); Ratio (CD4:CD8) 3,18 (1-1,6).

С учётом особенностей анамнеза, клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных исследований был выставлен диагноз ПИД неуточнённый.

Девочка А. 9 лет, с частыми эпизодами респираторных заболеваний с затяжным течением, без терапии антибиотиками не выздоравливает. В течении последнего года в анализах изменения в виде анемии, тромбоцитопении, лейкопении. Впервые госпитализирована в отделение Онкологии и гематологии ДККБ г. Краснодара в сентябре 2022 г., было проведено обследование:

Общий анализ крови: Л - $4,39 \times 10^9$ /л, эр. - $2,71 \times 10^{12}$ /л, Hb – 91 г/л, тромбоц. - 54×10^9 /л, нейтроф. - 16,6%.

Иммуногематологические исследования: Проба Кумбса – отрицательная. CD маркеры: CD 45+ лимфоцитов 80,3%; CD 3+ лимфоцитов 67,2%⁶⁶⁻⁷⁶; CD 3+abs 4,3 Abs/cent 1,4-2; CD 19+ лимфоцитов 7,1%¹²⁻²²; CD 19+abs 0,45 Abs/cent 0,3-0,5; CD 4+ лимфоцитов 38,9% (33-4); CD 3+ CD 4+ abs 2,49 Abs/cent (0,7-1.1); CD 8+ лимфоцитов 25,1% (27-35); CD 3+ CD 8+ abs 1,61 Abs/cent (0,6-0,9); CD 16+ / CD 56+ лимфоцитов 24,7% (9-16); CD 3-(CD 16+56+) abs 1,58 Abs/cent (0,2-0,6); Ratio (CD4:CD8) 1,55 (1-1,4).

Миелограмма: пунктат беден, содержит достаточное количество нейтрального жира и элементов стромы. Эритроидный росток сохранен, эритропоэз нормобластического типа, гемоглобинизация в пределах нормы. Мегакариоцитарный росток сохранён, представлен клетками разной степени зрелости с нарушенной функциональной деятельностью.

Для верификации диагноза было проведено молекулярно-генетическое исследование, выявлено изменение в гене RAD50 (ассоциированное с Ниймген-подобным синдромом) и в гене ERCC4 (ассоциированное с анемией Фанкони). Пациентке выставлен диагноз: ПИД неуточнённый. Миелодиспластический синдром неуточнённый. Конституциональная анемия неуточнённая.

Выводы. В настоящее время существует более 400 описанных ПИД, которые относятся к группе орфанных болезней. При раннем установлении диагноза возможна терапия ПИД с возможностью полноценной жизни, а иногда и полного выздоровления [2].

Литература

1. Вакцинация детей с первичными иммунодефицитами / И.Л. Соловьева, А.А. Хасанова, А.П. Черданцев [и др.]. В кн.: Вакцинация детей с соматической патологией: учебное пособие для врачей, клинических ординаторов, студентов. – М.: ООО «Отмара.нет», 2022. – С. 41-51.
2. Целесообразность неонатального скрининга первичных иммунодефицитных состояний / И.А. Корсунский, М.А. Гордукова, А.С. Сирнова [и др.] // РМЖ. – 2018. – №9. – С. 29-32.

Быть или не быть рожденным. Синдром Патау...

*Гурина Анастасия Дмитриевна, Борычева Анастасия Романовна,
Блохова Екатерина Эдуардовна, Вулих Анастасия Дмитриевна*

Научный руководитель: к.м.н., доц. Федина Н.В.
Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова, г. Рязань

Синдром Патау - это хромосомная аномалия, представляющая собой трисомию по 13-ой паре аутосом. Включает в себя множественные дефекты нервной системы, глаз, костно-мышечной системы, сердца и др. Частота встречаемости составляет 1 на 7000 новорождённых. Прогноз неблагоприятный, 95% больных умирает на первом году жизни. Наш клинический случай о пациентке с данным синдромом.

Цель: провести анализ клинического случая, поднять актуальную этическую проблему, связанную с пролонгированием беременности при наличии медицинских показаний к её прерыванию

Материалы и методы: Изучение историй болезни пациента, сбор анамнеза и медицинский осмотр.

Пациент М. от 4-й беременности, угроза прерывания, роды 4-е, срочные с весом 3130 г, длиной тела 53 см в ОКПЦ. На сроке 24–25 недель внутриутробно установлена хромосомная аномалия синдром Патау. Проведён перинатальный консилиум, семья ребёнка приняла решение о пролонгировании беременности. Через месяц после рождения ребёнку присвоен паллиативный статус.

Диагноз: Синдром Патау. Врождённый порок развития ЦНС: гипоплазия коры головного мозга, гипоплазия червя мозжечка. Тетрапарез. Дисфагия. Микрофтальм. Врождённый порок развития сердца: ДМПП. Врождённый порок развития челюстно-лицевого аппарата: расщелина твёрдого неба. Гипертелоризм. Дисплазия ушных раковин.

Осложнения: Двусторонняя пневмония, тяжёлое течение. ДН 2 степени. Анемия 1 степени, смешанной этиологии. Апноэ центрального генеза. Зависимость от респиратора. Хронический микроаспирационный синдром. Гастроэнтерит смешанной этиологии. Сопутствующий: Носитель трахеостомы. Носитель гастростомы.

До 4-х недель находилась на ИВЛ. С 5 недель переведена на самостоятельное дыхание. В возрасте 7 недель произошёл первый эпи-

зод аспирации с десатурацией до 90%. В 8 недель переведена в ОРИТ (SpO₂ 80%) на ИВЛ, где находилась до 10-й недели жизни. В 13 недель установлена гастростома. С 18 недель самостоятельное дыхание через трахеостому, уровень гемоглобина упал до 74 г/л, далее положительной динамики не наблюдалось. В течение жизни у ребёнка неоднократно проявлялись эпизоды десатурации и апноэ, подъёмы температура до фебрильных цифр, болевой синдром. В возрасте 7 месяцев остановка сердечной деятельности, констатирована биологическая смерть ребёнка. Этому предшествовали, двусторонняя пневмония, ДН 3 степени, гипотермия, кома третьей степени.

Инструментальные исследования, которые проводились пациентке: ЭКГ, УЗИ ОБП, ЭХО-КГ, НСГ, ФГДС, рентгенограмма ОГК; лабораторные: ОАК, ОАМ, биохимия крови, КЩС, посев отделяемого дыхательных путей на аэробную и факультативно-анаэробную бактериальную флору. Лечение: многочисленные курсы антибиотиков, кислородотерапия, обезболивание и ГКС.

Выводы:

Выхаживание таких пациентов представляет высокотехнологичную помощь. 100% пациентов имеют паллиативный статус. Вопрос рождения такого ребёнка в случаях пренатальной диагностики представляет сложный этический/моральный /религиозный вопрос. В любом случае, решение о пролонгировании беременности и рождении ребёнка – выбор родителей, который необходимо уважать.

Литература:

1. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022.
2. Ранняя пренатальная диагностика синдрома Патау / Н.А. Алтынник, М.В. Медведев. – Волгоград, 2013. – С. 75-78.
3. Горбунова, В.Н. Медицинская генетика / В.Н. Горбунова. – Воронеж, 2015.

Клинический случай фенилкетонурии: поздняя диагностика

*Исаакян Юрий Арсенович, Грипп Марат Рустемович,
Саруханян Илона Гагиковна, Кокшарова Татьяна Сергеевна,
Моисеев Кирилл Витальевич*

Научный руководитель: к.м.н. Степанова Е.О.
Первый Московский государственный медицинский университет
им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет), г. Москва

Фенилкетонурия (ФКУ) – это состояние, возникающее из-за дефицита фенилаланингидроксилазы вследствие мутации в соответствующем гене, является редким аутосомно-рецессивным врожденным нарушением метаболизма фенилаланина, сопровождающимся задержкой развития, психическими и неврологическими нарушениями, посветлением волос и радужки глаз, специфическим запахом мочи и пота. Распространённость данного заболевания в мире варьируется и составляет в среднем около 1:10000 новорождённых. Ранняя диагностика основана на скрининге новорождённых. Если лечение начато вовремя и продолжается, то не происходит существенного поражения ЦНС. Основным методом лечения по-прежнему является диета, поскольку фармакологическое лечение (тетрагидробиптерин - ВН4; пегилированная фенилаланин-аммиаклиаза, которая требует ежедневных подкожных инъекций и может вызывать аллергические реакции) показано не всем пациентам.

Цель. Представить клинический случай ФКУ у пациента в возрасте двух лет.

Материалы и методы. Клиническое обследование, анализ медицинской документации, генетическое обследование.

Результаты. В отделение поступил мальчик двухлетнего возраста с диагнозом «Аутизм». При осмотре отмечались светлые волосы, и, со слов родителей, присутствовал необычный для мальчика запах. История перинатального и физикального обследования была ничем не примечательной. Семейный анамнез не отягощён. Неонатальный скрининг на врождённые нарушения обмена веществ по методу Гатри был отрицательным. Интенсивное психотерапевтическое вмешательство показало незначительное улучшение. Учитывая возможные нарушения обмена веществ у детей с нарушениями развития, был проведён биохимический тест, выявивший повышение уровня фени-

лаланина в крови (970 мкмоль/л). При помощи генетического тестирования был подтвержден диагноз «Фенилкетонурия» (мутация в экзоне 12-го гена фенилаланингидроксилазы). Контроль чувствительности к ВН4 был отрицательным. МРТ головного мозга без патологических изменений. После постановки диагноза пациент был переведён на диету с ограничением содержания фенилаланина. Уровень фенилаланина и оценка питания контролировались еженедельно, ограниченная диета в начале лечения была эффективной: через месяц уровень фенилаланина крови составлял в среднем 84 мкмоль/л.

Симптоматика улучшилась после назначения диеты. Однако через четыре месяца пациент проявлял высокую агрессивность, нетерпеливость, психомоторное возбуждение и самоповреждающее поведение, в то время как уровень фенилаланина в крови оставался в пределах целевого. Был назначен рисперидон (нейролептик), после чего проблемы с поведением улучшились; мальчик стал более спокойным, истерическое поведение наблюдалось реже, он стал более усидчив. В то время клинический статус относился скорее к умственной отсталости, чем к аутизму. Кроме того, произошло чрезвычайно заметное изменение цвета волос со светлого на темно-каштановый и чрезмерное увеличение веса.

После длительного периода хорошего постоянного диетического контроля и очевидного эмоционального улучшения у пациента произошёл рецидив предыдущей симптоматики, проявляющийся вызывающим поведением, тревогой и атипичной обсессивно-компульсивной симптоматикой. Лечение было заменено на галоперидол (нейролептик) в сочетании с карбамазепином (противосудорожный препарат), без положительного эффекта. Сапроптерин был назначен на короткий испытательный период без существенного улучшения. В настоящее время у пациента наблюдаются клинические проявления умственной отсталости, тревожности и агрессивности, требующие постоянного наблюдения. На данный момент лечение состоит из приёма нейролептиков и карбамазепина, а также полного соблюдения диеты с ограниченным потреблением фенилаланина.

Выводы. Данное сообщение описывает клинический случай ФКУ. За счёт генетического тестирования, а также анализа анамнеза пациента удалось верифицировать диагноз и назначить актуальное лечение. Проведённые мероприятия позволили улучшить симптоматику пациента, однако пациент все ещё находится под наблюдением, поскольку на данный момент полной регрессии всех симптомов добиться не удалось.

Литература

1. Management of phenylketonuria in Europe: survey results from 19 countries / N. Blau, A. Belanger-Quintana, M. Demirkol, [et al.] // Mol. Genet. Metab. – 2010. – Vol. 99, No. 2. – P. 109-115.
2. Genotypes of 2579 patients with phenylketonuria reveal a high rate of BH4 non-responders in Russia / P. Gundorova, A.A. Stepanova, I.A. Kuznetsova, [et al.] // PLoS One. – 2019. Vol. 14, No. 1. – P. e0211048. doi: 10.1371/journal.pone.0211048
3. Linking genotypes database with locus-specific database and genotype phenotype correlation in phenylketonuria / S. Wettstein, J. Underhaug, B. Perez, [et al.] // Eur. J. Hum. Genet. – 2015. – No. 3. – P. 302-309.

Динамика частоты острых осложнений сахарного диабета 1 типа у детей и подростков Луганской народной республики

Караманешта Мария Михайловна, Иванова Ольга Александровна

Научный руководитель: д.м.н. Сиротченко Т.А.
Луганский государственный медицинский университет
имени Святителя Луки, г. Луганск

Тенденция к росту распространённости сахарного диабета 1 типа (СД 1 типа) в популяции детей и подростков особенно ярко проявилась в Луганской Народной Республике в последнее десятилетие (2015-2022 гг.) с максимальными цифрами прироста за последний статистический год – 1,44 %. Помимо изменения данного

ты острых осложнений СД 1 типа как у детей, так и подростков, а также связанное с ними увеличение количества неотложных госпитализаций, в том числе в ОРИТ.

Материалы и методы: Анализ данных показателей выявил прирост числа коматозных состояний, вызванных СД 1 типа в 1,92 раза (1,2% -2015 г.; 2,3% -2022 г.), диабетического кетоацидоза (без развития комы) - в 1,68 раза (2,5%- 2015 г.; 4,2% - 2022 г.), тяжёлой гипогликемии – в 2,4 раза (0,5%- 2015 г.; 1,2%-2022 г.). Данная негативная тенденция особенно проявляется у пациентов с СД 1 типа, проживающих на вновь присоединённых территориях ЛНР.

Изучение возможных причин формирования такой неблагоприятной динамики показало, что в данных регионах практически отсутствует педиатрическая служба. Обслуживание детского населения осуществляют семейные врачи, которые не всегда имеют должный уровень подготовки для своевременной постановки диагноза СД 1 типа, определения рисков развития острых осложнений данного заболевания. Необходимо также учитывать, что данные территории на 80% являются сельскохозяйственными, что также сказывается на своевременности обращения за медицинской помощью.

По результатам анкетирования больных, имевших острые осложнения СД 1 типа, и их родителей определён значимый дефицит знаний о характере течения данного заболевания, о жизнеугрожающих симптомах основных острых осложнений СД 1 типа. Нам также представляется важным практическое отсутствие в ЛНР детей, находящихся на помповой терапии (0,007%).

Выводы: дети и подростки с СД 1 типа, проживающие на определённых территориях ЛНР, являются особой когортой риска развития острых осложнений основного заболевания и требуют тщательно спланированного индивидуализированного подхода (постоянное медицинское сопровождение, диспансерное наблюдение) со стороны педиатрической службы в целом.

Литература

1. Сахарный диабет в Российской Федерации: динамика эпидемиологических показателей по данным Федерального регистра сахарного диабета за период 2010-2022 гг. / И.И. Дедов, М.В. Шестакова, О.К. Викулова [и др.] // Сахарный диабет. – 2023. – Т. 26, №2. – С. 104-123.
2. Динамика основных эпидемиологических показателей сахарного диабета 1 типа у детей в российской Федерации / Т.Ю. Ширяева, Е.А. Андрианова, Ю.И. Сунцов // Сахарный диабет. – 2010. –Т. 13, №4. – С. 6-11. doi: 10.14341/2072-0351-6050

Особенности течения диабетического кетоацидоза у детей с впервые выявленным сахарным диабетом 1 типа на фоне инфекции COVID-19

Мартинкевич Вячеслав Евгеньевич

Научный руководитель: к.м.н., ст. преподаватель Сергиенко В.К.
Гродненский государственный медицинский университет, г. Гродно

Во время пандемии COVID-19 участились новые случаи выявления сахарного диабета (СД) 1 типа у детей, что позволяет предположить, что SARS-CoV-2 стал непосредственной причиной его развития.

Цель. Изучить клинические и лабораторные особенности течения СД 1 типа у детей на фоне инфекции COVID-19.

Методы исследования. Дизайн исследования – ретроспективное обсервационное. Источник информации – данные «Медицинских карт стационарного пациента» детей, находящихся на лечении в УЗ «Гродненская областная детская клиническая больница» (УЗ «ГОДКБ») с впервые выявленным СД 1 типа.

Результаты: За время пандемии COVID-19 (2020 – 2022г.) в отделение анестезиологии и реанимации УЗ «ГОДКБ» поступило 70 пациентов с впервые выявленным СД 1 типа, из них 21 ребёнок с инфекцией COVID-19. По гендерному признаку дети распределились на 45(64,3%) детей мужского пола и 25 (35,7%) – женского. Средний возраст составил 9,0 (6,0-12,0) лет. Дети разделены на 2 группы. В I группу включены 49 детей с впервые выявленным СД 1 типа, во II группу – 21 ребёнок с впервые выявленным СД 1 типа на фоне инфекции COVID-19.

Возраст детей I гр. составил 9,0(6,0; 12,0) лет *v/s* 9,0(6,0; 14,0) лет в группе сравнения. По гендерному признаку в I гр. 27(55,0%) мальчиков и 22(45,0%) девочки, во II гр. 18 (86,0%) мальчиков и 3(14,0%) девочки. Показатель среднего койко-дня в реанимационном отделении для I гр. составил 1,0(0,8; 1,0) суток *v/s* 2,0(1,0; 3,0) суток во второй, а показатель среднего общего койко-дня – 13,0(12,0; 14,0) суток *v/s* 14,0(12,0; 15,3) суток, соответственно.

Дети поступали с жалобами на полиурию, полидипсию – в I гр. – 41(84,0%), во II гр. – 15(71,4%), вялость – (в I гр. – 15(30,6%), во II гр. – 10(47,6%)), рвоту – в I гр. – 8(16,0%), во II гр. – 7(33,3%), потерю

массы тела – в I гр. – 27(55,1%), во II гр. – 11(52,4%), повышение температуры тела – в I гр. – 10(20,4%), во II гр. – 9(42,9%), абдоминальный синдром – в I гр. – 7(14%), во II гр. – 8(38,1%). При поступлении уровень HbA1c составил в I гр. – 9,9(9,6;10,8%), во II гр. – 10,0(9,6;11,0%). Метаболический ацидоз установлен у 43 детей (в I гр. – 29 детей, во II гр. – 14 детей). В I гр. медианные значения составили: рН – 7,29(7,22; 7,38), АВЕ,с – -10,9 (-19,4; -4,1) ммоль/л, HCO₃– – 16,1(10,6; 21,0) ммоль/л. Нормализация данных показателей в I гр. произошла через 13,0 (10,0;16,0) часов (рН 7,37 (7,35;7,39), АВЕ,с – -6,0 (-9,3; -2,3) ммоль/л, HCO₃– – 19,3 (17,6;22,3) ммоль/л. Во II гр. медианные значения составили: рН 7,3 (7,1;7,4), АВЕ,с – -14,1(-24,8; -4,1) ммоль/л, HCO₃– – 13,9 (8,4; 21,1) ммоль/л. Нормализация данных показателей во II гр. произошла только через 16,0 (13,0;20,0) часов (рН 7,37 (7,33;7,39), АВЕ,с – -5,0(-8,7; -2,9) ммоль/л, HCO₃– – 20,1 (17,7; 22,0)) ммоль/л. Из основных электролитных нарушений у детей отмечались: гипокалиемия (в I гр. у 5(10%), во II гр. у 6(28,6%), гиперхлоремия – (в I гр. у 12(24,5%), во II гр. у 10 (47,6%)), гипонатрийемия – (в I гр. у 14(28,6%), во II гр. у 11(52,4%)).

Выводы: Во время пандемии COVID-19 участились новые случаи выявления СД 1 типа у детей, что позволяет предположить, что SARS-CoV-2 может быть непосредственной причиной его развития. По клинико-лабораторным исследованиям у пациентов с СД 1 типа, ассоциированным с COVID-19 более выражены водно-электролитные и метаболические нарушения.

Литература

1. American Diabetes Association. Diabetes and COVID-19: ADA Guidance // *Diabetes Care*. – 2021. – Vol. 44, No. 8. – P. 1935-1944.
2. American Diabetes Association. Standards of Medical Care in Diabetes–2021 // *Diabetes Care*. – 2021. – Vol. 44, Suppl. 1. – P. S1-S230.
3. Diabetes in COVID-19: prevalence, pathophysiology, prognosis and practical considerations / A.K. Singh, R. Gupta, A. Ghosh [et al.] // *Diabetes Metab. Syndr.* – 2020. – Vol. 14, No. 4. – P. 303-310.

Описание ребёнка с акромикрической дисплазией и множественными пороками развития

*Матрос Екатерина Сергеевна, Аксёнов Антон Олегович,
Дёмина София Александровна*

Научный руководитель: к.м.н., доц. Ларина Л.Е.
Российский Национальный Исследовательский Медицинский
Университет им. Н. И. Пирогова, г. Москва

Акромикрическая дисплазия (АД) — это редкое аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся низким ростом, аномалиями скелета и лица, брахидактилией, ограниченным разгибанием суставов. Частота встречаемости составляет менее 1 случая на 1 000 000 населения, при этом, во всём мире зарегистрировано всего около 60 случаев. Причиной АД является мутация в экзонах 41 и 42 гена FBN1, кодирующего структурный белок фибриллин-1. Новорождённые с АД имеют нормальную длину тела, однако со временем отмечается задержка роста. Специфического лечения не разработано, только симптоматическое.

Цель: описание ребёнка с акромикрической дисплазией и множественными пороками развития.

Материалы и методы: Девочка А., 6 лет. Ребёнок от 1 беременности, протекавшей с токсикозом на протяжении всего срока и угрозой прерывания беременности на 7 и 12 неделях, 1 самостоятельных родов на 41 неделе. Масса при рождении 3040 г, длина тела 49 см, оценка по шкале Апгар 8-9 б. Ранний период без особенностей. В 1,5 года родители заметили отставание в росте. В августе 2018 была исключена эндокринная патология. В октябре 2018 рентгенологически выявлено нарушение оссификации костей. Костный возраст на 12 месяцев при календарном возрасте (КВ) 1 год 11 месяцев.

В марте 2019 было проведено генетическое исследование: карiotип 46 XX, мутация в 42 экзоне гена FBN1 в гетерозиготной форме, предположен диагноз: акромикрическая дисплазия, обусловленная мутацией в гене FBN1. Был исключён мукополисахаридоз. Костный возраст на рентгенографии от июля 2019 на 12 месяцев при КВ 2 г 8 мес. В сентябре установлен диагноз: дисплазия тазобедренных суставов, контрактуры межфаланговых суставов кистей. В мае 2020 проведена эхокардиография (ЭХОКГ): аортальная недостаточность 1

степени, дополнительная хорда левого желудочка. В эндокринологическом научном центре подтверждён диагноз акромикрической дисплазии. В феврале 2021 диагностирована лёгочная гипертензия, аневризматическая дилатация ствола лёгочной артерии. С 29.06 по 14.07.22 г. получала посиндромное лечение, была инициирована терапия соматотропином. Развились множественные контрактуры суставов, разгибательная установка пальцев кисти. По результатам ЭХОКГ было выявлено повышение давления в правых отделах сердца до 1,5 норм. С 07.11.22 г. появился отёчный синдром, боли в животе, увеличение его в объёме. 10.11.22 девочка была госпитализирована в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу (МДГКБ) в тяжёлом состоянии, обусловленном дыхательной недостаточностью 2 степени, правожелудочковой сердечной недостаточностью.

За две недели до госпитализации отмечались вялость, слабость с постепенным нарастанием, усиление одышки. Мультиспиральная компьютерная томография: полисегментарные инфильтративные изменения в левом лёгком, гидроперикард, лёгочная гипертензия. На ЭХОКГ: дилатация правых камер, снижение сократимости правого желудочка. На УЗИ органов брюшной полости выявлено скопление жидкости, был введён силиконовый дренаж. Отмечался компартмент-синдром.

07.12 с положительной динамикой, в виде купирования отёчного синдрома, была выписана на кислородном концентраторе с диагнозом гипоплазия лёгких. 8.02.23 девочка была повторно госпитализирована в МДГКБ в связи с нарастанием одышки. 10.02 самостоятельное дыхание стало неэффективно, начата искусственная вентиляция лёгких (ИВЛ), при введении в медикаментозный сон развилось профузное кровотечение из верхних дыхательных путей с десатурацией, которое удалось купировать. Начата терапия лёгочной гипертензии оксидом азота, инфузионная терапия анемического синдрома и белково-энергетической недостаточности. 14.03 в связи с ИВЛ-зависимостью и хронической респираторной недостаточностью была выполнена трахеостомия, ночью отмечалось резкое снижение сатурации и ЧСС, диагностирована подкожная эмфизема, пневмоторакс и пневмомедиастинум. Несмотря на реанимационные мероприятия, была зафиксирована брадикардия с переходом в асистолию, ребёнок скончался.

Выводы: описание пациента демонстрирует редкую картину течения АД, осложнённой множественными пороками, развитием полиорганной недостаточности. Хочется отметить важность раннего догенетического поиска клинических проявлений заболевания и необходимость тщательного мультидисциплинарного наблюдения для своевременной постановки диагноза, определения тактики лечения пациента. Симптоматическое лечение способно улучшить состояние ребёнка, в перспективе возможна разработка генной терапии. Эффективность терапии гормоном роста все ещё остаётся неопределённой.

Литература

1. Acromicric dysplasia caused by a mutation of fibrillin 1 in a family: A case report / R. Shen, J.H. Feng, S.P. Yang // World J. Clin. Cases. – 2023. – Vol. 11, No. 9. – P. 2036-2042. doi: 10.12998/wjcc.v11.i9.20363
2. Acromicric Dysplasia Caused by a Novel Heterozygous Mutation of FBN1 and Effects of Growth Hormone Treatment / H.S. Jin, H.Y. Song, S.Y. Cho [et al.] // Ann. Lab. Med. – 2017. – Vol. 37, No. 1. – P. 92-94. doi: 10.3343/alm.2017.37.1.92

Анализ причин развития геморрагической болезни новорождённых

Очилова Бахтигул Сайфиевна, Ниязов Диер Маратович

Научный руководитель: к.м.н., доц. Закирова Б.И.
Самаркандский государственный медицинский университет,
г. Самарканд

Проблема кровоточивости у новорождённых и детей раннего возраста является одной из актуальных проблем педиатрии и ассоциируется с тяжёлыми осложнениями и серьёзными нарушениями здоровья ребёнка.

Геморрагической болезнью новорождённых (ГрБН) Townsend (1894 г.) назвал кровотечения, связанные с дефицитом витамина К и не связанные с гемофилией или травмой. К витамин-К-дефицитному кровотечению у новорождённого могут привести множество факторов. Нарушения свёртывания крови у детей происходят в результате

дефицита витамин-К-зависимых факторов свёртывания крови, чаще при отсутствии профилактического введения препаратов витамина К новорождённым при воздействии неблагоприятных эндо- и экзогенных факторов. Однако, несмотря на проведение профилактического введения витамина К в роддомах, все ещё встречаются случаи развития геморрагической болезни новорождённых.

Цель работы: анализ причин развития ГрБНс целью улучшения профилактики заболевания. Материал и методы исследования. Изучены результаты клинико-anamnestического обследования 22 новорождённых с геморрагической болезнью, поступивших в отделение неонатологии ОДМПНЦ в течении последних 3 лет. Диагностика основана на данных подробного изучения анамнеза и клинико-лабораторных показателей.

Результаты исследования. ГрБН встречалась в 2,7 раз чаще у девочек, чем у мальчиков (72,7% и 27,3% соответственно). Все новорождённые больные были жителями села: 40,9% детей - из Кашкаринской области, 22,7% новорождённых - из Кушрабадского района, 36,4% пациентов из других областей. Поступивших больных с ГрБНв весеннее время (68,2%) года (с марта по май) было в 2,1 раз больше, чем в зимние месяцы (31,8%). Это предположительно было связано с нерациональным питанием матери, ограничившим в период беременности употребление овощей и фруктов, содержащих витамины, что возможно и явилось причиной развития ГрБН у её младенца. Продукты первой необходимости – хлеб, злаковые и молоко не восполнили дефицит витамина К, а цветная капуста, салат, шпинат, кабачки, бобы, содержащие витамин К1 (филлохинон), а также говяжья печень и почки, сыр, масло, яйца, кукурузное масло, горох, овсяная крупа, содержащие витамин К2 (менахинон) не всегда входили в рацион беременной женщины.

Во время беременности и родов 18,2% матерей по поводу хронических заболеваний получали по назначению гинеколога антикоагулянты непрямого действия, противосудорожные препараты, антибиотики. В течение всего периода беременности у 31,8% матерей имелись гестозы и у 59,1% -кишечный дисбиоз. В 22,7% случаях родоразрешение было оперативным – путём Кесарева сечения. Профилактическое введение препаратов витамина К в родильном доме после рождения не проведено 40,9% новорождённым, что явилось причиной развития геморрагической болезни. Из-за тяжести состояния матери, 68,2% детей с рождения находились на смешанном вскарм-

ливании, что также могло провоцировать развитие ГрБН. 36,4% новорожденных поздно приложены к груди матери, а 27,3% младенцев недополучали материнское молоко из-за развития гипогалактии. Недоношенными, с массой тела менее 2100 г родились 22,2% новорожденных, которые получали парентеральное питание и антибиотикотерапию, способствующих развитию гиповитаминоза К.

Ранняя форма ГрБН диагностирована у 3 детей при появлении геморрагических симптомов в первые сутки после рождения и была вызвана приёмом матерью до рождения ребёнка лекарственных препаратов, влияющих на продукцию витамина К. Классическая форма ГрБН диагностирована на 2-10 день жизни у каждого второго (59,1%) госпитализированного пациента, находящегося на смешанном вскармливании и у 27,3% больных, получавших недостаточный объём грудного молока. У 27,3% новорождённых выявлена поздняя форма ГрБН, связанная с недостаточной абсорбцией витамина К при заболеваниях печени и желчных путей. Поздняя форма витамин-К-зависимых кровотечений чаще встречалась у мальчиков, госпитализированных летом.

Изучение историй болезни выявило наличие провоцирующих факторов развития ГрБНу 31,8% детей - наличие тяжёлой асфиксии. Первыми симптомами болезни у 18,2% новорождённых была кровавая рвота, у 27,3% мелена, у 22,7% детей - кожные геморрагии, в 13,6% случаях – кефалогематома и у 13,6% младенцев отмечались внутренние кровоизлияния. Симптомы кровоточивости сочетались у 22,7% новорождённых. ГрБН осложнилась геморрагическим шоком у одного больного, госпитализированного в отделении реанимации новорождённых. У 45,5% новорождённых геморрагический синдром сопровождался нарушением стула, что связано с дисбалансом кишечной микрофлоры, ведущим к недостаточной выработке витамина К, тогда как известно, что витамин К₂ продуцируется микрофлорой кишечника начинается с 3–5 дня жизни ребёнка. Изучение биоценоза кишечника больных при поступлении в стационар показало наличие дефицита бифидофлоры у всех детей. Бифидобактерии были высеяны у 45,5% новорождённых в 5 разведении, у 27,3% детей – в 4 и у остальных – в более низких разведениях.

Выводы. Таким образом, необходимо усилить диспансерное наблюдение за беременной женщиной с целью раннего устранения неблагоприятных факторов со стороны матери и ребёнка, ведущих к развитию ГрБН.

Клинический случай гипопроконвертинемии

*Слабачков Кирилл Олегович, Юдакова Марина Сергеевна,
Дронова Светлана Николаевна*

Научный руководитель: к.м.н., доц. Федина Н.В.
Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова, г. Рязань

Дефицит VII фактора (FVII) свёртывания крови, или наследственная гипопроконвертинемия - редкое аутосомно-рецессивное геморрагическое заболевание, встречающееся с частотой 1:500000 и клинически проявляющееся коагулопатией, напоминающей гемофилию. У ребёнка с раннего возраста возникают кровотечения различной локализации, гематомы, позднее присоединяются гемартрозы. Заболевание передаётся аутосомно-рецессивно, ген FVII находится на длинном плече 13 хромосомы (13q34), описано более 250 мутаций в данном гене, большая часть из которых является миссенс-мутациями. Степень тяжести гипопроконвертинемии определяется содержанием VII фактора, который в тяжёлых случаях либо не определяется или содержится в концентрации менее 10% от нормы. Легкие формы гипопроконвертинемии могут протекать бессимптомно или с минимальными проявлениями, что предполагает насторожённость педиатров. Лечение пожизненное и основано на применении рекомбинантных препаратов 7 факторов свёртывания. Демонстрируем собственный клинический случай пациента с гипопроконвертинемией, находившегося на лечении в ГБУ РО «ОДКБ имени Н.В.Дмитриевой»

Клинический случай.

Пациент Ш., 15 лет поступил 29.08.2023 в экстренном порядке в приёмное отделение с диагнозом «желудочно-кишечное кровотечение» с признаками гемической гипоксии и постгеморрагической анемии. Из анамнеза известно, что ухудшение состояния наблюдалось в течение месяца: последние 10 дней до госпитализации наблюдался ежедневный стул чёрного цвета, появилась нарастающая слабость, снижение аппетита, нарушение переносимости физической нагрузки.

Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, протекавшей с токсикозом, хроническим пиелонефритом, 1 срочных родов, вес при рождении 3200 грамм, длина 51 см, на 4 сутки жизни массивное носовое кровотечение, кровоизлияние в головной мозг, кефало-

гематома правой теменной кости, снижение гемоглобина до 65 г/л. На первом году жизни неоднократно госпитализировался в хирургическое отделение ГБУ РО «ОДКБ им. Н.В.Дмитриевой» в связи с рецидивирующим геморрагическим синдромом: срыгивания и стул с прожилками крови, длительные кровотечения из мест скарификации пальца, кровотечение в местах прорезывания зубов, носовые кровотечения. Проведённое коагулологическое исследование показало нормальные уровни FVIII и FIX, что исключало гемофилию. При обследовании стабильно отмечался сниженный уровень протромбина, получал лечение викасолом. В 2010 году, в возрасте 3 лет, в г. Москва был установлен диагноз гипопроконвертинемия (уровень VII фактора - 3,4%), назначен препарат НовоСэвен «по требованию». В 2012, 2016 и 2019 годах пациент госпитализировался после повторных эпизодов гемартрозов правого локтевого сустава с проведением гемостатической терапии НовоСэвеном в/в.

В данную госпитализацию, по результатам ФГДС была диагностирована рубцующаяся язва 12-перстной кишки, состоявшееся желудочно-кишечное кровотечение. В связи с анемией 3 степени, дважды проведена гемотрансфузия эритроцитарной массы, внутривенная инфузия железа III сахарозного комплекса, гастропротекторная терапия. Состояние пациента стабилизировалось, жалоб не предъявляет. Выписан в удовлетворительном состоянии. Препарат Эптаког альфа назначен в плановом порядке по 4,8 мг 3 раза в неделю.

Выводы. Геморрагический синдром у детей, особенно с раннего возраста, требует тщательной дифференциальной диагностики, так как может скрывать за собой редкие коагулопатии. Относительно поздняя диагностика гипопроконвертинемии у данного пациента привела к развитию артропатий и контрактур. Терапия препаратом НовоСэвен «по требованию» не могла обеспечить хороший гемостатический эффект и потребовался перевод на плановое пожизненное введение препарата. Течение язвенной болезни у таких пациентов сопряжено с развитием жизнеугрожающего кровотечения.

Литература

1. Флоринский, Д.Б. Структура и клинико-лабораторная характеристика редких коагулопатий у детей / Д.Б. Флоринский. – М., 2023.
2. Флоринский, Д.Б., Жарков, П.А. Редкие коагулопатии / Д.Б. Флоринский, П.А. Жарков // Российский журнал детской гематологии и онкологии. – 2020. – Т. 7, №3. – С. 54–63.

Клинический случай столбняка у подростка

*Сонина Ирина Николаевна, Маревичева Наталья Дмитриевна,
Люхин Михаил Юрьевич, Шкурлатов Сергей Николаевич,
Матюхина Екатерина Игоревна, Шишкина Дарья Владимировна,
Первалова Яна Игоревна, Данько Евгения Николаевна*

Научный руководитель: к.м.н., доц. Федина Н.В.
Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова, г. Рязань

Столбняк тяжёлое, нередко смертельное нейроинфекционное заболевание, вызываемое *Clostridium tetani*. Споры возбудителя могут загрязнить некротическую рану и прорасти в вегетативную бактерию, которая выделяет токсин, называемый столбнячным нейротоксином (TeNT). Попадая в общий кровоток, токсин связывается с периферическими мотонейронами и сенсорными нейронами, транспортируется ретроаксонально в спинной мозг, проникает в тормозные интернейроны и блокирует высвобождение глицина или ГАМК, вызывая спастический паралич. Наиболее тяжёлой является генерализованная форма столбняка (столбняк Бруннера или бульбарный), возникающий чаще у непривитых. Столбняк дебютирует с возникновением спастических судорог в лицевых мышцах с постепенным нарастанием и переходу на мышцы туловища и конечностей вплоть до опистотонуса и паралича дыхательной мускулатуры.

Материалы и методы. Анализ истории болезни пациента со столбняком.

Пациент С., 13 лет поступил на 24 день от момента получения травмы большого пальца правой стопы и загрязнения её землёй. Обработка раны проводилась в домашних условиях, за медицинской помощью не обращался. Первые проявления заболевания появились в области лица в виде тризма жевательной мускулатуры, болей в языке, затем присоединились боль в спине, тонические болезненные судороги в ногах. К моменту поступления в стационар у пациента отмечались признаки дыхательной недостаточности и генерализованные судороги в виде опистотонуса.

По скорой помощи в реанимационное отделение ОДКБ им. Н.В.Дмитриевой. Из анамнеза жизни: ребёнок от 1 беременности, вес при рождении 3180 грамм, рост-51 см, грудное вскармливание до 2 лет. Ребёнок полностью не привит в связи с отказом родителей.

Ребёнок поступил в тяжёлом состоянии за счёт судорог и болевого синдрома во всех группах мышц. Отмечался тризм жевательной мускулатуры и снижение сатурации, что потребовало проведение кислородотерапии. Лабораторные показатели общего анализа крови были в пределах нормы, однако в биохимическом анализе крови высокие уровни лактатдегидрогеназы и креатинфосфокиназы. Серологический анализ крови РПГА со столбнячным диагностикумом (anti-Clostridium tetani) положительный в титре 1:100. Диагноз: Столбняк, генерализованная форма, тяжёлое течение. Поверхностная рана 1 пальца правой ступни.

Подростку в экстренном порядке в условиях реанимационного отделения введена противостолбнячная сыворотка в дозировке 200000 МЕ внутривенно. Применялись обезболивающая и противосудорожная терапия, антибиотикотерапия. На фоне лечения отмечалась положительная динамика. На 37 день болезни переведён в общее отделение для дальнейшего лечения и наблюдения. У ребёнка сохранялся тризм жевательной мускулатуры, боли в нижних конечностях и спазм мускулатуры.

Выводы. Непривитые пациенты представляют собой высокую группу риска по развитию тяжёлых форм столбняка, также по развитию тяжёлых аллергических осложнений на введение противостолбнячной сыворотки. Отсутствие насторожённости, поздняя диагностика при отсутствии вакцинации привели к развитию генерализованной формы столбняка. Несмотря на перенесённую инфекцию ребёнок подлежит дальнейшей плановой иммунизации против столбняка.

Клинический случай семейной средиземноморской лихорадки

Чепелева Маргарита Алексеевна, Аникеева Наталья Александровна

Научный руководитель: к.м.н., доц. Федина Н.В.

Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова, г. Рязань

Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) или периодическая болезнь — это заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Мутация происходит в гене MEFV, локализующимся в 16 хромосоме. Продуктом гена является белок пирин (маренострин),

стимулирующий выработку ИЛ-1 β и развитие воспалительной реакции в организме. Самыми распространёнными являются абдоминальный, торакальный и лихорадочный варианты заболевания, реже суставной. Диагноз устанавливается на основании клинической картины по шкале Тель-ха-Шомера, а также с помощью генетического исследования. Типичные приступы рецидивирующие (не менее 3 эпизодов), лихорадочные (ректальная температура $\geq 38^{\circ}\text{C}$) и непродолжительные (от 12 часов до 3 дней).

Заболевание широко распространено в определённых этнических группах (евреи-сефарды, армяне, народы Северного Кавказа), характеризуется ранним дебютом (2-5 лет) и предрасположенностью мужского пола. Самым грозным осложнением является АА-амилоидоз с высоким уровнем летальности.

Цель работы: продемонстрировать клинический случай ранней диагностики и своевременно начатого лечения ССЛ.

Материалы и методы: первичная медицинская документация в формах 025/у и 027/у.

Результаты: пациент Д. 11 лет, по национальности армянин, болен с 1 года жизни. В дебюте жалобы на периодические подъёмы температуры до 40°C , периодические боли в животе, кардиалгии. Был обследован в Центре медицинской генетики и первичной охраны здоровья г. Ереван, диагностирована периодическая болезнь. Проведено молекулярно-генетическое обследование гена MFFV и обнаружены две мутации компаунд-гетерозиготном состоянии (M694V и V726A). МКБ-10: E85.0. Частота приступов 2-3 раза в неделю. Начата терапия колхицином. На фоне терапии отмечалось уменьшение частоты и выраженности приступов до 1 раза в несколько месяцев, выраженных в виде моносиндромного течения, получал НПВС с эффектом.

В апреле 2023 года находился на лечении в ГБУ РО «ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой» с учащением периодичности приступов 1 раз в 2-3 недели. Анализ мочи на микроальбумины 10 мг/л. Назначено лечение: колхицин 1 таблетка в сутки (1 мг). В мае 2023 года повторная госпитализация в ГБУ РО «ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой» с жалобами на боли в животе, фебрильную лихорадку. На УЗИ БП и почек патологии не выявлено. В анализе крови повышение СОЭ до 46-19 мм/ч. КФК до 386 ед/л, СРБ 24 ед. ОАМ без патологии. Доза колхицина увеличена до 1,5 мг/сут.

В июне 2023 года консультация в федеральном центре. На основании рекомендаций ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М.

Сеченова Минздрава России, назначить препарат: канакинумаб, раствор для подкожного введения, 150 мг/мл, подкожно 1 раз в 4 недели, длительно, в связи с наличием медицинских показаний.

Заключение: периодическая болезнь является редким заболеванием, однако пациенты определённых национальностей с рецидивирующей кратковременной лихорадкой (длительность неделя и более - критерий исключения) без явного очага инфекции, проходящей самостоятельно, составляют особую группу риска.

Два случая синдрома Поттера

Шикида Анна Александровна, Степанова Анастасия Александровна

Научный руководитель: к.м.н., доц. Петрова В.И.
Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова, г. Рязань

Синдром Поттера или последовательность Поттера (ПП) является потенциально летальной патологией, которая проявляется совокупностью характерных внешних признаков: деформации лица и конечностей, дряблая складчатая кожа, гипоплазия лёгких и почечная недостаточность. Причиной ПП является тяжёлый порок почек (агенезия, поликистоз, обструктивная уропатия), который ведёт к возникновению маловодия и формированию описанных аномалий. Синдрома Поттера по данным зарубежных исследователей встречается с частотой 1:2000-5000 живорождённых. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, возможны спорадические мутации. Чаще встречается у мальчиков.

Цель работы: привлечь внимание медицинской общественности к редкому потенциально летальному синдрому Поттера.

Материалы и методы: проведён анализ медицинской документации ребёнка Р., рождённого в ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр им. В.С. Гумилевской».

Результаты: Мальчик А. от 3 беременности, 3-х родов на сроке гестации 32 недели, в головном предлежании. Роды дорожные. Женщина во время беременности не наблюдалась, не обследовалась, возможен близкородственный брак.

Масса тела при рождении- 1700 г, длина тела - 43 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. При поступлении в перинатальный центр со-

стояние терминальное: дыхание по типу «гаспинг», пульс 20 мин. Мероприятия по стабилизации и реанимации ребёнка проведены в приёмном отделении согласно Методическому письму «Реанимация и стабилизация состояния новорождённых детей в родильном зале» под редакцией профессора Е.Н. Байбариной. В отделении реанимации и интенсивной терапии состояние ребёнка крайне тяжёлое, обусловлено дыхательной и сердечно сосудистой недостаточностью на фоне множественных пороков развития и гипотермии.

При объективном осмотре отмечается деформация головы, конечностей – лопатообразные руки, асимметрия лица, микрогнатия, западение переносицы, «старческое» выражение лица, двусторонний эпикант, борозда под нижним веком. Атония, арефлексия, поза «лягушки». Симптом «белого пятна» более 10 секунд, пульсация периферических сосудов неудовлетворительная, имеется общая пастозность. Над лёгкими выслушиваются сухие и разнокалиберные хрипы, дыхание справа ослаблено. Тоны сердца глухие, ритмичные. В ходе инструментального обследования выявлена гипоплазия лёгких и агенезия обеих почек. В течение всех суток жизни у мальчика сохранялся декомпенсированный смешанный лактатацидоз.

В условиях Тульского перинатального центра проводилась респираторная терапия в режиме ВЧОВЛ с жёсткими параметрами вентиляции, полное парентеральное питание, антибактериальная терапия, симптоматическая терапия, терапия кардиотониками.

В возрасте 1 суток 1 часа жизни состояние ребёнка с отрицательной динамикой – клиническая смерть. В течение 30 минут проводились реанимационные мероприятия, без эффекта. Затем констатирована биологическая смерть.

Ребёнку выставлен клинический диагноз – основной: синдром Поттера. Агенезия почек. Гипоплазия лёгких. Осложнения: ДН 3 ст. ССН 3 ст. Пневмоторакс. Сопутствующий: синдром угнетения безусловно-рефлекторной деятельности. Недоношенность 32 6\7 недели.

Выводы. В настоящее время синдром Поттера является потенциально летальным синдромокомплексом, который формируется в результате тяжёлой аномалии развития почек. Плановое наблюдение и пренатальная диагностика позволяет предупредить рождение ребёнка с синдромом Поттера. В настоящее время разрабатываются экспериментальные методы лечения синдрома Поттера, которые в перспективе вероятно позволят детям выживать.

Сложности диагностики поражения миокарда у детей раннего возраста

Чокораиа Тамари

Научный руководитель: к.м.н., доц. Петрова В.И.
Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова, г. Рязань

Основными причинами поражения миокарда у детей раннего возраста являются: врождённый или приобретённый миокардит и кардиомиопатии. Эпидемиология поражений миокарда остаётся спорной. Это связано с клиническим разнообразием, латентным в ряде случаев течением кардита, сложностью верификации диагноза. При острых приобретённых кардитах с клиническими проявлениями возможно полное выздоровление, а также развитие диффузного миокардиосклероза в 1/5 случаев. По литературным данным в 50% всех случаев дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) является исходом хронического миокардита у детей. С клинической точки зрения врождённый кардит и ДКМП крайне схожи. Особенностью врождённого кардита является быстрое развитие тотальной сердечной недостаточности. Важная клиническая особенность ДКМП - рефрактерность к традиционному лечению ХСН у пациентов.

Диагностическим «золотым стандартом» врождённого кардита является эндомиокардиальная биопсия. В диагностике ДКМП большую роль играет определение предикторов неблагоприятного прогноза у пациентов с ХСН (мозговой натрийуретический пептид, интерлейкин 6, норадреналин).

Терапевтическая тактика ведения ребёнка с кардитом включает в первую очередь этиотропную терапию. Коррекция СН как правило достигается стандартным набором лекарственных средств. Также индивидуально подбираются средства патогенетической терапии (противовоспалительной (иммуносупрессивной), антиферментной, антикоагулянтной, дезинтоксикационной, иммунотерапии). Основное место в лечении ДКМП занимают препараты, используемые для лечения СН. Подбор комбинации препаратов для лечения ХСН зачастую определяет прогноз пациента. Поскольку в 30% случаев течение ДКМП осложняется внутрисердечным тромбозом и развитием тромбоэмболий, всем больным показан приём антиагрегантов.

Цель работы: продемонстрировать сложность дифференциально-диагностического поиска у ребёнка раннего возраста с поражением миокарда и ХСН.

Материалы и методы: проведён анализ медицинской документации ребенка М., наблюдавшейся в течение 4-х лет в кардиологическом отделении ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

Результаты:

Девочка М., от 3 беременности, протекавшей с явлениями острого бронхита в 25-26 недель гестации. Роды II, физиологические, на сроке 37 недель, антропометрия при рождении: вес 3650 г., рост 53 см. Оценка по шкале Апгар 9 /10 баллов. Профилактические прививки: по индивидуальному графику. Обследованы все члены семьи, у большинства родственников по материнской линии, согласно данным ЭХО-КГ, выявлена повышенная трабекулярность миокарда.

У девочки с рождения отмечается недостаточная активность, вялое сосание. На 22 день жизни была госпитализирована в ГБУ РО ДКБ им. проф. Н.В.Дмитриевой в тяжёлом состоянии, отмечается выраженная вялость, срыгивания большим объёмом, самостоятельно не сосёт, сатурация 92%, ЧДД 76 в минуту, вздутие грудной клетки, участие вспомогательной мускулатуры в акте дыхания, крепитирующие хрипы по всем полям, ЧСС 144 в минуту, дующий систолический шум на верхушке и по левому краю грудины, гепатомегалия до +4 см, селезёнка +1 см.

При Rg органов грудной полости: КТИ 68%, сердце шаровидной формы. На ЭХО-КГ выявлены: дилатация ЛЖ, ФВ 56%, недостаточность на АВ-клапанах 3-4 степени. Был сформулирован предварительный диагноз: Врождённый кардит? Фиброэластоз? Кардиомиопатия неутеченная (дилатационная кардиомиопатия)? Проведён курс антибактериальной терапии, спиронолактон, каптоприл. На фоне терапии состояние с положительной динамикой на 7 день – нормализовался аппетит, ЧД 52 в минуту, сатурация 97%.

Для дальнейшего обследования девочка переведена в кардиологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в 1 месяц. В динамике на ЭХО-КГ сохранялась дилатация левых отделов сердца, ФВ 38%, недостаточность МК 3 степени, усиленная трабекулярность задней стенки ЛЖ, небольшое повышение давления в системе лёгочной артерии. На Rg органов грудной полости КТИ уменьшилось до 61%. NTproBNP (мозговой натрийуретический гормон) - 14688 пг/мл (норма от 0 до 125 пг/мл), что в 10 раз превышает

норму. Учитывая клинику и данные дополнительного обследования в кардиологическом отделении ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России сформулировали диагноз: Кардиомиопатия, дилатационный фенотип. Повышенная трабекулярность миокарда левого желудочка. Недостаточность митрального клапана. Лёгочная гипертензия. ХСН 2А степени.

Согласно имеющимся изменениям подобрана массивная терапия ХСН: дигоксин, каптоприл, карведилол, фуросемид, ацетазоламид, спиронолактон, ацетилсалициловая кислота, калия и магния аспарагинат. Учитывая возможное течение миокардита, проведён курс внутривенных иммуноглобулинов. Динамическое наблюдение за девочкой продемонстрировало, что, начиная с возраста 5 месяцев у пациентки нормализовались размеры полостей сердца, ФВ; с 1 год и 7 месяцев КТИ, NTproBNP.

С 5 месяцев была начата редукция терапии ХСН. В феврале 2020 г. проведено молекулярно-генетическое обследование (панель генов «кардиологические заболевания»), получен результат: нуклеотидные варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания не выявлены. Физическое развитие девочки в течение всех 4 лет соответствовало возрастным нормам.

При объективном обследовании в возрасте 4 лет и 1 месяца общее состояние удовлетворительное. Положение активное. Контактна, эмоциональна, охотно общается. Кожные покровы бледно-розовые, акроцианоза нет. Подкожная клетчатка развита достаточно, распределена равномерно. Периферической отёчности нет. Форма грудной клетки цилиндрическая, не изменена. Перкуторно над лёгкими ясный лёгочный звук. При аускультации лёгких выслушивается пуэрильное дыхание, проводится равномерно по всем отделам лёгких, хрипов, нет. ЧДД 21 в минуту. Сатурация 98-99%. Область сердца визуально не изменена. Перкуторные границы относительной тупости сердца не расширены. Аускультативно: тоны сердца громкие, ритмичные. Пульс в покое 100 ударов в минуту. АД на руках 90-60 мм рт.ст., пульсация периферических артерий удовлетворительных качеств, симметричная. Печень пальпаторно у края правой рёберной дуги. Селезёнка не пальпируется. Диурез адекватный. Антропометрия: вес 23 кг, рост 111 см. ИМТ 18,7 кг/м². Физическое развитие среднее, гармоничное.

Выводы:

Таким образом, дифференциальная диагностика поражений миокарда в раннем детском возрасте затруднена из-за схожести кли-

ники и показателей общепринятых инструментально-лабораторных методов обследования. Верификация диагноза при поражении миокарда у детей раннего возраста может потребовать тщательного регулярного динамического наблюдения, комплексного и высокотехнологичного обследования и лечения

Особенности данного клинического случая: течение беременности на фоне острого бронхита, выраженная положительная динамика на фоне лечения сердечной недостаточности, нормализация уровня NTproBNP, отсутствие наиболее частых генетических вариантов ДКМП, стойкая клинико-инструментальная ремиссия у ребёнка на протяжении 4-х лет жизни не позволяет исключить в данном случае перенесённый врождённый кардит

Научное издание

МАТЕРИАЛЫ
Всероссийской конференции
с международным участием

«АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ЛЕЧЕНИЯ
И СОВРЕМЕННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ
В ПЕДИАТРИИ И НЕОНАТОЛОГИИ»

посвящённой 80-летию
Рязанского государственного медицинского университета
имени академика И. П. Павлова

Рязань, 25-26 октября 2023 г.

Подписано в печать 20.11.2023. Дата выхода в свет 07.12.2023.
Формат 60x84/16. Усл. печ. л. 2,23. Уч.-изд. л. 1,82.

ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
390026, г. Рязань, ул. Высоковольтная, 9