



**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

Оглавление

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ ВЕТРЯНОЙ ОСПЫ.....	2
Бурлуцкая А.В., Богачева С.М., Гурина Е.С., Зенкина О.Ю	3
ОТНОШЕНИЕ ВРАЧЕЙ-ПЕДИАТРОВ И РОДИТЕЛЕЙ К ПЕРВИЧНОЙ ВАКЦИНОПРОФИЛАКТИКЕ ПАПИЛЛОМАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ У ДЕТЕЙ	3
Бурлуцкая А.В., Гурина Е.С.	6
КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТА У ДЕТЕЙ.....	6
Гурина А.Д., Борычева А. Р., Блохова Е. Э. Федина Н. В., Вулих А. Д.....	8
БЫТЬ ИЛИ НЕ БЫТЬ РОЖДЕННЫМ. СИНДРОМ ПАТАУ... ..	8
Исаакян Ю.А., Грипп М.Р., Саруханян И.Г.,	9
Кокшарова Т.С., Моисеев К.В.....	9
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ: ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА	9
Караманешта М.М., Сиротченко Т.А., Иванова О.А.	11
ДИНАМИКА ЧАСТОТЫ ОСТРЫХ ОСЛОЖНЕНИЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ ЛУГАНСКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ	11
Вабищевич В.А., Котина Н.З., Изотова Г.Н.,	13
Нишева Е.С., Старевская С.В.....	13
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: ТЯЖЕЛАЯ КОМБИНИРОВАННАЯ ИММУННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ У НОВОРОЖДЕННОГО ВСЛЕДСТВИЕ НАСЛЕДОВАННОЙ МУТАЦИИ В ГЕНАХ AK2 И MARS2.	13
Закирова Б.И., Очилова Б.С., Ниязов Д.М.	15
АНАЛИЗ ПРИЧИН РАЗВИТИЯ ГЕМОРАГИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ НОВОРОЖДЕННЫХ	15
Матрос Е.С, Аксёнов А.О, Дёмина С.А	17
ОПИСАНИЕ РЕБЁНКА С АКРОМИКРИЧЕСКОЙ ДИСПЛАЗИЕЙ И МНОЖЕСТВЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ	17
Сергиенко В.К., Мартинкевич В.Е.	19
ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ДИАБЕТИЧЕСКОГО КЕТОАЦИДОЗА У ДЕТЕЙ С ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА НА ФОНЕ ИНФЕКЦИИ COVID-19	19
Сонина И.Н., Маревичева Н.Д., Люхин М.,	20
Шкурлатов С.Н., Матюхина Е.И., Шишкина Д.В., Перевалова Я.И., Данько Е.....	20
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СТОЛБНЯКА У ПОДРОСТКА.....	20
Чепелева М.А., Аникеева Н.А., Федина Н.В.....	22
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ	22
Шикида А. А., Степанова А.А., Петрова В.И.	23
ДВА СЛУЧАЯ СИНДРОМА ПОТТЕРА.....	23
Чокораиа Т., Петрова В.И.....	24
СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ПОРАЖЕНИЯ МИОКАРДА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА	24

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ ВЕТРЯНОЙ ОСПЫ

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

Областная детская клиническая больница имени Н.В.Дмитриевой, 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 новорожденных.

Неонатальная ВО развивается у новорожденных, чьи матери заболели не позднее чем за 3 недели до родов. В случае инфицирования плода за 2–3 недели до родов новорожденные болеют намного легче в результате трансплацентарной передачи специфических IgG матери ребенку. 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 новорожденного.

Ребенок, А., 26.04.23 г.р., поступил в инфекционно-боксированное отделение ГБУ РО «ОДКБ имени Н. В. Дмитриевой» 10.05.2023 г, в возрасте 16 дней, с жалобами на повышение температуры тела до 38С, высыпания на коже.

Из анамнеза: ребенок от 3 беременности, срочных родов на 40 неделе, путем экстренного кесарева сечения (раннее излитие околоплодных вод, слабая родовая деятельность). Вес при рождении –3750 грамм, 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 новорожденного первые элементы сыпи появились 05.05.2023г., на 11 день жизни и от момента контакта, отмечалась субфебрильная температура, через 5 дней состояние ухудшилось за счет нарастающей лихорадки и 10.05.23г (6 день болезни и 16 день жизни) ребенок был госпитализирован. Контакты с явными больными ВО мать отрицала. В семье есть старший ребенок, девочка 9 лет, и отец.

При поступлении в стационар состояние ребенка расценено, как средней тяжести за счет 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 1х1 см, не выбухает. Менингеальных симптомов нет. Признаков пневмонии нет. На фоне лечения ацикловиром 50мг 3 р/д в/в, Амоксиклавом в/в 2р/д состояние улучшилось, ребенок прибавил в весе 600 грамм, высыпания прекратились через 6 дней.

Через 10 дней от начала заболевания новорожденного, т.е. 15.05.23 заболел старший ребенок, а через 10 дней от момента заболевания старшей сестры заболел отец. Со слов матери, новорожденный и отец перенесли заболевание тяжело, с множественными зудящими высыпаниями, высокой лихорадкой. На данный момент (7 месяцев) нервно-психическое и физическое развитие ребенка соответствует возрасту, вес 7900г, 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 ребенок привит согласно календарю профилактических прививок.

Выводы: Имел место семейный случай ВО. Источником инфекции для всех членов семьи стала мать, которая заразилась еще будучи беременной. Новорожденный ребенок 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, 2012 г., - 680 с.
2. Учебник «Пропедевтика детских болезней» под редакцией Н.А.Геппе, Н.С.Подчерняевой, 2012 г., С. 462
3. Педиатрия. Национальное руководство. Краткое издание / Под. Ред. А.А.Баранова.-М.:ГЭОТАР-Медиа, 2015.-768 с.

Бурлуцкая А.В., Богачева С.М., Гурина Е.С., Зенкина О.Ю

ОТНОШЕНИЕ ВРАЧЕЙ-ПЕДИАТРОВ И РОДИТЕЛЕЙ К ПЕРВИЧНОЙ ВАКЦИНОПРОФИЛАКТИКЕ ПАПИЛЛОМАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ У ДЕТЕЙ

Кубанский государственный медицинский университет, г. Краснодар,
Россия

По распространенности папилломавирусная инфекция (ПВИ) занимает первое место среди инфекций, передаваемых половым путем, 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 осведомленность 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 осведомленности 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 осведомленность, что ВПЧ имеет только половой путь передачи, 4 врача (2,88%) имеют представление, что ВПЧ может передаваться только контактным путем, 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 инфекций, передаваемых половым путем. 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 осведомленности 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. Осведомленность 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 вакцинопрофилактике 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. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Таточенко В.К., Вишнёва Е.А., Федосеенко М.В., Селимзянова Л.Р., Чемакина Д.С., Лобзин Ю.В., Харит С.М., Брико Н.И., Лопухов П.Д., Сухих Г.Т., Уварова Е.В., Прилепская В.Н., Поляков В.Г., Гомберг М.А., Краснопольский В.И., Зароченцева Н.В., Костинов М.П., Белоцерковцева Л.Д., Мельникова А.А., Батыршина Л.Р. Вакцинопрофилактика заболеваний, вызванных вирусом папилломы человека: позиции доказательной медицины. Обзор клинических рекомендаций. Вопросы современной педиатрии. 2017;16(2):107-117.2.
2. Намазова – Баранова Л. С., Чемакина Д.С., Вишнёва Е.А., Федосеенко М.В., Селимзянова Л.Р. Обзор вакцинации против папилломавирусной инфекции в мире. // Педиатрическая фармакология. – 2019. №1. С.80-85.3. 17.
3. Руководства по профилактике заболевания/синдромов Вакцинопрофилактика Заболеваний, Вызванных Вирусом Папилломы Человека. Союз педиатров России. 2017г.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТА У ДЕТЕЙ

Кубанский государственный медицинский университет, г. Краснодар,
Россия

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 тяжелое, выраженная дыхательная недостаточность, интоксикация, вялость. Кожные покровы бледные с сероватым оттенком, отмечаются сосудистые звездочки на коже щек, 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 затрудненное, отделяемое слизистое. Грудная клетка воронкообразной формы, ЧД - от 50 до 58 в мин. Одышка смешанная, с преобладанием инспираторного компонента. При перкуссии звук не изменен, при аускультации с обеих сторон выслушиваются разнокалиберные влажные крепитирующие и мелкопузырчатые хрипы. ЧСС- 130 в мин. 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, Нб -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, Ig G-6,2 г/л (дисиммуноглобулинемия за счет низкого содержания Ig A и дефицита Ig G).

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 учетом особенностей анамнеза, клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных исследований был выставлен диагноз ПИД неуточненный.

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, Нб-91г/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 неуточненный. Конституциональная анемия неуточненная.

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.] // Вакцинация детей с соматической патологией: Учебное пособие для врачей, клинических

ординаторов, студентов. – Москва: ООО "Отмара.нет", 2022. – С. 41-51. – EDN SSMXCP.

2. Корсунский И.А., Гордукова М.А., Сирнова А.С., и др. Целесообразность неонатального скрининга первичных иммунодефицитных состояний. РМЖ. 2018;9:29-32.

Гурина А.Д., Борычева А. Р., Блохова Е. Э. Федина Н. В., Вулих А. Д.

БЫТЬ ИЛИ НЕ БЫТЬ РОЖДЕННЫМ. СИНДРОМ ПАТАУ...

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

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 истории болезни пациента, сбор анамнеза и медицинский осмотр.

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

Диагноз: Синдром Патау. Врожденный порок развития ЦНС: гипоплазия коры головного мозга, гипоплазия червя мозжечка. Тетрапарез. Дисфагия. Микрофтальм. Врожденный порок развития сердца: ДМПП. Врожденный порок развития челюстно-лицевого аппарата: расщелина твердого неба. Гипертелоризм. Дисплазия ушных раковин. Осложнения: Двусторонняя пневмония, тяжелое 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-ми недель произошел первый эпизод 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 ребенка неоднократно проявлялись эпизоды десатурации и апноэ, подъемы температура до фебрильных цифр, болевой синдром. В возрасте 7-ми месяцев остановка сердечной деятельности. констатирована биологическая смерть ребенка. 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, Б/Х 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 ребенка в случаях пренатальной диагностики представляет сложный этический/моральный /религиозный вопрос. В любом случае, решение о пролонгировании беременности и рождении ребенка – выбор родителей, который необходимо уважать.

Литература:

1. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022.
2. Алтынник, Н. А., Медведев, М. В. Ранняя пренатальная диагностика синдрома Патау // . — Волгоград:, 2013. — С. 75-78.
3. Горбунова В. Н. Медицинская генетика / — Воронеж: , 2015 — 357 с

Исаакян Ю.А., Грипп М.Р., Саруханян И.Г.,

Кокшарова Т.С., Моисеев К.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ: ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА

Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет), г. Москва, Россия

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. Распространенность данного заболевания в мире варьируется и составляет в среднем около 1:10000 новорожденных. Ранняя диагностика основана на скрининге новорожденных. Если лечение начато вовремя и продолжается, то не происходит существенного поражения ЦНС. Основным методом лечения по-прежнему является диета, поскольку фармакологическое лечение (тетрагидробиоптерин - 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 отягощен. Неонатальный скрининг на врожденные 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 проведен биохимический тест, выявивший повышение уровня фенилаланина 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 переведен 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 произошел 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. Сапротерин 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 счет генетического тестирования, а также анализа анамнеза пациента удалось верифицировать диагноз и назначить актуальное лечение. Проведенные мероприятия позволили улучшить симптоматику пациента, однако пациент все еще находится под наблюдением, поскольку на данный момент полной регрессии всех симптомов добиться не удалось.

Литература

1. Blau N, Belanger-Quintana A, Demirkol M, Feillet F, Giovannini M, MacDonald A, et al. Management of phenylketonuria in Europe: survey results from 19 countries//Mol Genet Metab. 2010; 99(2): 109-115.
2. Gundorova P., Stepanova A.A., Kuznetsova I.A., Kutsev S.I., Polyakov A.V. Genotypes of 2579 patients with phenylketonuria reveal a high rate of BH4 non-responders in Russia//PLoS One. 2019. V.14. N 1. P.e0211048. doi: 10.1371/journal.pone.0211048. eCollection 2019.
3. Wettstein S., Underhaug J., Perez B., Marsden B.D. et al. Linking genotypes database with locus-specific database and genotype-phenotype correlation in phenylketonuria//Eur J Hum Genet. 2015. V. 23. N 3. P. 302 – 9.

Караманешта М.М., Сиротченко Т.А., Иванова О.А.

ДИНАМИКА ЧАСТОТЫ ОСТРЫХ ОСЛОЖНЕНИЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ ЛУГАНСКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ

Луганский государственный медицинский университет имени Святителя Луки, г. Луганск, Луганская народная республика, Россия

Тенденция к росту распространенности сахарного диабета 1 типа (СД 1 типа) в популяции детей и подростков особенно ярко проявилась в Луганской Народной Республике в последнее десятилетие (2015-2022) с максимальными цифрами прироста за последний статистический год – 1,44 %. Помимо изменения данного эпидемиологического показателя мы сочли значимым достоверный рост частоты 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; 2,3% -2022), диабетического кетоацидоза (без развития комы) - в 1,68 раза (2,5%- 2015; 4,2% - 2022), тяжелой гипогликемии – в 2,4 раза (0,5%- 2015; 1,2%-2022). Данная негативная тенденция особенно проявляется у пациентов с СД 1 типа, проживающих на вновь присоединенных 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 определен 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 определенных 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. Дедов И.И. 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 [с соавт.] // Сахарный диабет. - 2023; 26(2):104-123. <https://doi.org/10.14341/DM130352>.
2. Т.Ю. Ширяева, Е.А. Андрианова, Ю.И. Сунцов // Динамика основных эпидемиологических показателей сахарного диабета 1 типа у детей в российской Федерации" Сахарный диабет. - 2010;13(4):6-11. <https://doi.org/10.14341/2072-0351-6050>

Вабищевич В.А., Котина Н.З., Изотова Г.Н.,

Нишева Е.С., Старевская С.В

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: ТЯЖЕЛАЯ КОМБИНИРОВАННАЯ ИММУННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ У НОВОРОЖДЕННОГО ВСЛЕДСТВИЕ НАСЛЕДОВАННОЙ МУТАЦИИ В ГЕНАХ AK2 И MARS2.

Детский Городской Многопрофильный Клинический Специализированный
Центр Высоких Медицинских Технологий, г. Санкт-Петербург, Россия
Санкт-Петербургский научно-исследовательский Институт
Фтизиопульмонологии», г. Санкт-Петербург, Россия
Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И.
Мечникова, г. Санкт-Петербург, Россия
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский
университет, г. Санкт-Петербург, Россия

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 тяжелой 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. Ребенок 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 covid19 в 18 недель, ЗВУР, кандидозного вульвовагинита. Роды II на 38 неделе гестации. Вес при рождении 1720 грамм.

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 тяжелая лейкопения/нейтропения, абсолютная лимфопения и тромбоцитопения при сохраненных 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.

Ребенку 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, проведенной 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 Genome Aggregation Gatabase. 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 расценен как патогенный, являющийся наиболее вероятной причиной заболевания.

Методом HLA-типирования выявлена совместимость с биологическим отцом ребенка, после чего в возрасте 2 месяцев 6 суток жизни осуществлена перегоспитализация ребенка в «НИИ Детской Онкологии, Гематологии и Трансплантологии имени Р. Гобачевой» 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 дает высокую вероятность успешной трансплантации ГСК.

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

Закирова Б.И., Очилова Б.С., Ниязов Д.М.

АНАЛИЗ ПРИЧИН РАЗВИТИЯ ГЕМОРРАГИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ НОВОРОЖДЕННЫХ

Самаркандский государственный медицинский университет,
г. Самарканд, Узбекистан

Проблема кровоточивости у новорожденных и детей раннего возраста является одной из актуальных проблем педиатрии и ассоциируется с тяжелыми осложнениями и серьезными нарушениями здоровья ребенка.

Геморрагической болезнью новорожденных (ГрБН) Townsend (1894 г.) назвал кровотечения, связанные с дефицитом витамина К и не связанные с гемофилией или травмой. К витамин К-дефицитному кровотечению у новорожденного могут привести множество факторов. Нарушения свертывания крови у детей происходят в результате дефицита витамин-К-зависимых факторов свертывания крови, чаще при отсутствии профилактического введения препаратов витамина К новорожденным при воздействии неблагоприятных эндо- и экзогенных факторов. Однако, несмотря на проведение профилактического введения витамина К в роддомах, все еще встречаются случаи развития геморрагической болезни новорожденных. Цель работы: анализ причин развития ГрБН с целью улучшения профилактики заболевания. Материал и методы исследования. Изучены результаты клинико-анамнестического обследования 22 новорожденных с геморрагической болезнью, поступивших в отделение неонатологии ОДМПНЦ в течение последних трех 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 новорожденные больные были жителями села: 40,9% детей - из Кашкадарьинской области, 22,7% новорожденных - из Кушрабадского района, 36,4% пациентов из других областей. Поступивших больных с ГрБН в 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 ее 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 – путем Кесарева сечения. Профилактическое введение препаратов витамина Кв родильном доме после рождения не проведено 40,9% новорожденным, что явилось причиной развития геморрагической болезни. Из-за тяжести состояния матери, 68,2% детей с рождения находились на смешанном вскармливании, 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 трех детей при появлении геморрагических симптомов в первые сутки после рождения и была вызвана приемом матерью до рождения ребенка 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 объем грудного молока. У 27,3% новорожденных 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 ГрБН у 31,8% детей - наличие тяжелой асфиксии. Первыми симптомами болезни у 18,2% новорожденных 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% новорожденных. ГрБН осложнилась геморрагическим шоком у одного больного, госпитализированного в отделении реанимации новорожденных. У 45,5% новорожденных 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-го дня жизни ребенка. Изучение биоценоза кишечника больных при поступлении в стационар показало наличие дефицита бифидофлоры у всех детей. Бифидобактерии были высеяны у 45,5% новорожденных в 5-ом разведении, у 27,3% детей – в 4-ом 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 ребенка, ведущих к развитию ГрБН.

ОПИСАНИЕ РЕБЁНКА С АКРОМИКРИЧЕСКОЙ ДИСПАЗИЕЙ И МНОЖЕСТВЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ

Российский Национальный Исследовательский Медицинский Университет
им. Н. И. Пирогова, г. Москва, Россия

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 всем 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 ребенка с акромикрической дисплазией и множественными пороками развития.

Материалы и методы: Девочка А., 6 лет. Ребенок 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: кариотип 46 XX, мутация в 42 экзоне гена FBN1 в гетерозиготной форме, предположен диагноз: акромикрическая дисплазия, обусловленная мутацией в гене FBN1. Был исключен 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 подтвержден диагноз акромикрической дисплазии. В феврале 2021 диагностирована легочная гипертензия, аневризматическая дилатация ствола легочной артерии. С 29.06.22-14.07.22 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 появился отечный синдром, боли в животе, увеличение его в объеме. 10.11.22 девочка была госпитализирована в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу (МДГКБ) в тяжелом 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 легком, гидроперикард, легочная гипертензия. На ЭХОКГ: дилатация правых камер, снижение сократимости правого желудочка. На УЗИ органов брюшной полости выявлено скопление жидкости, был введен силиконовый дренаж. Отмечался компартмент-синдром. 07.12 с положительной динамикой в виде купирования отека легкого была выписана на кислородном концентраторе с диагнозом гипоплазия легких. 08.02.23 девочка была повторно госпитализирована в МДГКБ в связи с нарастанием одышки. 10.02 самостоятельное дыхание стало неэффективно, начата искусственная вентиляция легких (ИВЛ), при введении в медикаментозный сон развилось профузное кровотечение из верхних дыхательных путей с десатурацией, которое удалось купировать. Начата терапия легочной 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, ребенок скончался.

Выводы: описание пациента демонстрирует редкую картину течения АД, осложненной 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 ребенка, в перспективе возможна разработка генной терапии. Эффективность терапии гормоном роста все еще остается неопределенной.

Литература

1. Shen R, Feng JH, Yang SP. Acromicric dysplasia caused by a mutation of fibrillin 1 in a family: A case report. World J Clin Cases. 2023 Mar 26;11(9):2036-2042. [https://doi: 10.12998/wjcc.v11.i9.20363](https://doi.org/10.12998/wjcc.v11.i9.20363).
2. Jin HS, Song HY, Cho SY, Ki CS, Yang SH, Kim OH, Kim SJ. Acromicric Dysplasia Caused by a Novel Heterozygous Mutation of FBN1 and Effects of Growth Hormone Treatment. Ann Lab Med. 2017 Jan;37(1):92-94. [https://doi: 10.3343/alm.2017.37.1.92](https://doi.org/10.3343/alm.2017.37.1.92)

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ДИАБЕТИЧЕСКОГО КЕТОАЦИДОЗА У ДЕТЕЙ С ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА НА ФОНЕ ИНФЕКЦИИ COVID-19

Гродненский государственный медицинский университет, г. Гродно,
Белоруссия

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 наблюдательное. 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 ребенок 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 ребенок с впервые выявленным СД 1 типа на фоне инфекции COVID-19. Результаты и их обсуждение. 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: pH – 7,29(7,22; 7,38), ABE,c – -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 (pH 7,37 (7,35;7,39), ABE,c – -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, НСО₃– – 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, НСО₃– – 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%)), гипонатриемия – (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 клиническо – 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;44(8):1935-1944.
2. American Diabetes Association. Standards of Medical Care in Diabetes–2021. Diabetes Care. 2021;44(Supplement 1):S1-S230.
3. Singh AK, Gupta R, Ghosh A, Misra A. Diabetes in COVID-19: prevalence, pathophysiology, prognosis and practical considerations. Diabetes Metab Syndr. 2020;14(4):303-310.

Сонина И.Н., Маревичева Н.Д., Люхин М.,

Шкурлатов С.Н., Матюхина Е.И., Шишкина Д.В., Перевалова Я.И., Данько Е.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СТОЛБНЯКА У ПОДРОСТКА

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

Областная детская клиническая больница имени Н.В.Дмитриевой, г.Рязань

Столбняк тяжелое, 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 тяжелой является генерализованная форма столбняка

(столбняк Бруннера или бульбарный), возникающий чаще у непривитых. Столбняк дебютирует с возникновения 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 ее землей. 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: ребенок от 1 беременности, вес при рождении 3180 грамм, рост-51 см, грудное вскармливание до 2 лет. Ребенок полностью не привит в связи с отказом родителей.

Ребенок поступил в тяжелом состоянии за счет судорог и болевого синдрома во всех группах мышц. Отмечался тризм жевательной мускулатуры и снижение сатурации, что потребовало проведение кислородотерапии. Лабораторные показатели общего анализа крови у ребенка 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, тяжелое 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 переведен в общее отделение для дальнейшего лечения и наблюдения. У ребенка сохранялся тризм жевательной мускулатуры, боли в нижних конечностях и спазм мускулатуры.

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

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ

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

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 распространенными 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 (12ч—3 дня).

Заболевание широко распространено в определенных 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 подъемы 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 микроглобулины 10 мг/л. Назначено лечение: колхицин 1 таблетка в сутки (1мг). 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 1,5мг/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 определенных национальностей с рецидивирующей кратковременной лихорадкой (длительность неделя и более—критерий исключения) без явного очага инфекции, проходящей самостоятельно, составляют особую группу риска.

Шикида А. А., Степанова А.А., Петрова В.И.

ДВА СЛУЧАЯ СИНДРОМА ПОТТЕРА

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

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

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

Материалы и методы: проведен анализ медицинской документации ребенка Р., рожденного 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 состояние 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

новорожденных детей в родильном зале» под редакцией профессора Е.Н. Байбариной. В отделении реанимации и интенсивной терапии состояние ребёнка крайне тяжелое, обусловлено дыхательной и сердечно сосудистой недостаточностью на фоне множественных пороков развития и гипотермии.

При объективном осмотре отмечается деформация головы, конечностей – лопатообразные руки, варианте положение стоп, ассиметрия лица, микрогнатия, западение переносицы, «старческое» выражение лица, двусторонний эпикант, борозда под нижним веком. Атония, арефлексия, поза «лягушки». Симптом «белого пятна» более 10сек, пульсация периферических сосудов неудовлетворительная, имеется общая пастозность. Над легкими выслушиваются сухие и разнокалиберные хрипы, дыхание справа ослаблено. Тоны сердца глухие, ритмичные. В ходе инструментального обследования выявлена гипоплазия легких 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 жесткими 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 легких. 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 тяжелой аномалии развития почек. Плановое наблюдение и пренатальная диагностика позволяет предупредить рождение ребенка с синдромом Поттера. В настоящее время разрабатываются экспериментальные методы лечения синдрома Поттера, которые в перспективе вероятно позволят детям выживать.

Чокораиа Т., Петрова В.И.

СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ПОРАЖЕНИЯ МИОКАРДА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

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

Основными причинами поражения миокарда у детей раннего возраста являются: врожденный или приобретенный миокардит и кардиомиопатии. Эпидемиология поражений миокарда остаётся спорной. Это связано с клиническим разнообразием, латентным в ряде случаев течением кардита, сложностью верификации диагноза. При острых приобретенных 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 врожденный кардит и ДКМП крайне схожи. Особенностью врожденного кардита является быстрое развитием тотальной сердечной недостаточности. Важная клиническая особенность ДКМП - рефрактерность к традиционному лечению ХСН у пациентов.

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

Терапевтическая тактика ведения ребенка 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 прием антиагрегантов.

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

Материалы и методы:проведен 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 тяжелом состоянии, отмечается выраженная вялость,

срыгивания большим объемом, 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)?. Проведен курс АБ-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-генетического 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 клиники 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 ребенка на протяжении 4-х лет жизни не позволяет исключить в данном случае перенесенный врожденный кардит