ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР
ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ОСОБЕННЫЕ

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ВРАЧА



Под ред. А.П. Фисенко

Выпуск 3

Москва, 2026

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР
ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ОСОБЕННЫЕ

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ВРАЧА

Под ред. А.П. Фисенко

Выпуск 3

Москва, 2026

УДК 616-053.2:614.212
ББК 57.334/337-35
О-75

Рецензенты:

Валиуллина С.А., д.м.н., профессор, первый заместитель директора ГБУЗ «НИИ неотложной детской хирургии и травматологии» Департамента здравоохранения города Москвы, руководитель отдела реабилитации, главный внештатный детский специалист по медицинской реабилитации Департамента здравоохранения города Москвы

Захарова И.Н., д.м.н., профессор, заслуженный врач РФ, полный член ESPGHAN, заведующая кафедрой педиатрии с курсом поликлинической педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России

Особенные клинические случаи в практике детского врача / Федеральное гос. автономное
О-75 учреждение «Нац. мед. исслед. центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации; под ред. А.П. Фисенко. — Воронеж, ООО «ВИННЕР», 2026. — 164 с.
I. Фисенко, А.П., ред.

ISBN 978-5-94302-326-2

Ежегодный сборник содержит интересные, требующие особой настороженности клинические случаи наблюдений пациентов разных подразделений ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России. Цель издания — информировать медицинских работников об особенностях диагностики, в том числе дифференциальной, тактики ведения и терапии болезней детского возраста с низкой, иногда казуистической частотой встречаемости, а также включении комплекса реабилитационных мер с целью восстановления или компенсации нарушенных функций организма, снижения уровня инвалидности, улучшения физического и психического здоровья пациентов, восстановления их качества жизни с последующей социальной адаптацией. Показано также, что направление пациента в специализированный центр и своевременное привлечение мультидисциплинарной команды позволяют сократить время до постановки диагноза, снизить риск повторных хирургических вмешательств и улучшить долгосрочный прогноз.

Все клинические случаи, вошедшие в сборник, структурированы по трем разделам: «Педиатрия», «Детская хирургия», «Орфанные заболевания».

Книга предназначена практикующим врачам, научным работникам и студентам медицинских вузов.

УДК 616-053.2:614.212
ББК 57.334/337-35

ISBN 978-5-94302-326-2



© Коллектив авторов, 2026
© ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 2026

КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ

ГЛАВНЫЙ РЕДАКТОР

Фисенко А.П., д.м.н., профессор, директор ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, заслуженный врач России

ФГАУ «НМИЦ ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ» МИНЗДРАВА РОССИИ

Абашидзе Э.А., к.м.н., старший научный сотрудник, врач функциональной диагностики отделения инструментальной диагностики

Абдуллаева Л.М., младший научный сотрудник лаборатории редких наследственных болезней у детей Медико-генетического центра, врач-невролог центра детской психоневрологии

Абдуллаева Л.М., младший научный сотрудник, врач-невролог отделения психоневрологии и нейрореабилитации

Алексеева Е.А., к.м.н., руководитель службы анестезиологии и реанимации

Алексеева Е.И., д.м.н., профессор, член-корр. РАН, руководитель НИИ детской ревматологии, заведующая ревматологическим отделением

Алхасов А.Б., д.м.н., главный научный сотрудник, профессор кафедры детской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии Института подготовки медицинских кадров, заведующий торакальным хирургическим отделением

Андреенко Н.В., к.м.н., врач-невролог отделения психоневрологии и нейрореабилитации

Аникин А.В., к.м.н., заведующий отделом лучевой диагностики

Ахмедова Д.М., врач-неонатолог хирургического отделения новорожденных и детей грудного возраста

Ахмедова Э.Э., врач функциональной диагностики отделения инструментальной диагностики

Басаргина Е.Н., д.м.н., профессор, главный научный сотрудник, врач детский кардиолог

Басаргина М.А., д.м.н., заведующая отделением патологии новорожденных и детей раннего детского возраста с соматической реабилитацией, начальник Центра комплексной медицинской помощи новорожденным и детям раннего детского возраста

Баязитов Р.Р., к.м.н., старший научный сотрудник, врач-детский хирург хирургического отделения новорожденных и детей грудного возраста, доцент кафедры детской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии Института подготовки медицинских кадров

Бекин А.С., к.м.н., старший научный сотрудник, врач-детский хирург отделения общей и плановой хирургии

Беспалюк О.И., врач-детский уролог-андролог урологического отделения с группами репродуктологии и трансплантации

Блажиевская Т.О., врач-ординатор отделения инструментальной диагностики по специальности функциональная диагностика

Борисова С.А., старший научный сотрудник лаборатории научных основ нефроурологии и репродуктивного здоровья, врач-детский уролог-андролог

Боровик Т.Э., д.м.н., профессор, главный научный сотрудник лаборатории питания здорового и больного ребенка

Булохова Е.С., врач-дерматовенеролог отделения дерматологии

Буркина Н.И., врач-педиатр хирургического торакального отделения

Бутенко А.С., научный сотрудник лаборатории научных основ нейроортопедии и ортопедии, врач травматолог-ортопед нейроортопедического отделения с ортопедией

Бушуева Т.В., д.м.н., доцент, главный научный сотрудник лаборатории питания здорового и больного ребенка

Горелова Е.С., аспирант 1-го года обучения по специальности «Педиатрия»

Гребенкин Д.И., врач-генетик отделения медицинской генетики Медико-генетического центра

Гудкова А.П., ординатор 2-го года по специальности «Генетика», медицинский регистратор лаборатории медицинской геномики

Гурская А.С., к.м.н., заведующая хирургическим отделением новорожденных и детей грудного возраста, доцент кафедры детской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии Института подготовки медицинских кадров

Гусев А.А., к.м.н., и.о. заместитель главного врача по хирургии, ведущий научный сотрудник, врач-детский хирург отделения общей и плановой хирургии

Давыдова Ю.И., врач-генетик отделения медицинской генетики Медико-генетического центра

Дворяковская Т.М., д.м.н., заведующая лабораторией иммунопатологии детского возраста НИИ детской ревматологии, врач-ревматолог ревматологического отделения

Демьянов С.В., врач-генетик отделения медицинской генетики Медико-генетического центра

Джуртубаева Д.Р., врач-педиатр, ординатор 2-года обучения

Доценко А.В., врач-детский хирург

Дьяконова Е.Ю., д.м.н., заведующая отделением общей и плановой хирургии НИИ детской хирургии, заведующая кафедрой детской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии Института подготовки медицинских кадров

Евгенова Н.Н., врач-детский хирург отделения общей и плановой хирургии

Екимовская Е.В., к.м.н., старший научный сотрудник, врач-детский хирург хирургического отделения новорожденных и детей грудного возраста

Епишев Р.В., к.м.н., врач-дерматовенеролог отделения дерматологии

Жердев К.В., д.м.н., профессор, главный научный сотрудник лаборатории научных основ нейроортопедии и ортопедии, врач травматолог-ортопед, заведующий нейроортопедического отделения с ортопедией

Зоркин С.Н., д.м.н., профессор, руководитель НИИ детской нефроурологии, заведующий урологическим отделением с группами репродуктологии и трансплантации

Иванов Р.А., к.м.н., врач-дерматовенеролог отделения дерматологии

Илларионова С.Г., врач-педиатр пульмонологического отделения

Каверина В.Г., младший научный сотрудник, врач-педиатр

Карнута И.В., младший научный сотрудник, врач-детский хирург хирургического отделения новорожденных и детей грудного возраста

Карпачев С.А., врач-детский уролог-андролог

Кожевникова О.В., д.м.н., заведующая отделением инструментальной диагностики

Кокина М.Ю., м.н.с. лаборатории иммунопатологии детского возраста НИИ детской ревматологии, врач-педиатр, врач-ревматолог ревматологического отделения

Комарова О.В., д.м.н., первый заместитель директора, врач-нефролог, заведующая кафедрой педиатрии и общественного здоровья

Комина Е.И., к.м.н., старший научный сотрудник лаборатории научных основ торакоабдоминальной хирургии, врач-детский хирург хирургического торакального отделения

Кондакова О.Б., к.м.н., заведующая отделением медицинской генетики Медико-генетического центра

Кондратчиков Д.С., к.м.н., заведующий отделением оториноларингологии

Королёв Г.А., д.м.н., заведующий отделением эндоскопических исследований

Кузин С.А., врач анестезиолог-реаниматолог отделения анестезиологии-реанимации с операционным блоком и кабинетом переливания крови

Куликов К.А., заведующий отделением, врач-патологоанатом патологоанатомического отделения

Куренков А.Л., д.м.н., профессор, заведующий лабораторией нервных болезней

Лебедев В.В., младший научный сотрудник, врач функциональной диагностики отделения инструментальной диагностики

Леонова М.А., к.м.н., врач-дерматовенеролог отделения дерматологии

Лобанова А.Д., старший научный сотрудник лаборатории научных основ нефроурологии и репродуктивного здоровья, врач-детский хирург

Лохматов М.М., д.м.н., профессор, врач-эндоскопист, заведующий отделением эндоскопических исследований

Малявина У.С., д.м.н., заведующая лабораторией научных основ оториноларингологии

Мамедов В.Э., врач сурдолог-оториноларинголог отделения оториноларингологии

Мелоян В.О., врач-детский хирург хирургического торакального отделения

Миронова О.А., врач-педиатр, ординатор 1-го года обучения

Митиш М.Д., д.м.н., главный научный сотрудник лаборатории неонатологии и проблем здоровья раннего детского возраста

Мовсисян Г.Б., к.м.н. ведущий научный сотрудник лаборатории редких наследственных болезней у детей Медико-генетического центра, врач-педиатр, гастроэнтеролог гастроэнтерологического отделения

Мурашкин Н.Н., д.м.н., профессор, заместитель директора по аналитической работе, заведующий отделением дерматологии

Мягков А.Е., врач-детский хирург отделения общей и плановой хирургии

Наковкин О.Н., заведующий отделением реанимации и интенсивной терапии новорожденных и детей грудного возраста с операционным блоком

Окулов Е.А., к.м.н., ведущий научный сотрудник, врач-детский хирург отделения общей и плановой хирургии

Опрятин Л.А., к.м.н., врач-дерматовенеролог отделения дерматологии

Парахина Д.В., врач-педиатр гастроэнтерологического отделения

Пилоян Ф.С., аспирант кафедры детской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии Института подготовки медицинских кадров, врач-детский хирург хирургического отделения новорожденных и детей грудного возраста

Пимбурский И.П., врач-детский хирург, врач-травматолог-ортопед нейроортопедического отделения с ортопедией

Плотникова О.О., врач-ординатор, кафедра оториноларингологии

Португал П.М., ординатор 2-го года обучения по специальности «Детская хирургия»

Потапов А.С., д.м.н., профессор, начальник центра воспалительных заболеваний кишечника у детей, заведующий гастроэнтерологическим отделением

Пронищева Е.А., врач-ординатор, кафедра оториноларингологии

Путкарадзе Е.И., врач-оториноларинголог отделения оториноларингологии

Пушков А.А., к.м.н., ведущий научный сотрудник лаборатории медицинской геномики Медико-генетического центра

Ратников С.А., к.м.н., научный сотрудник лаборатории научных основ торакоабдоминальной хирургии, врач-детский хирург хирургического торакального отделения

Родионова А.М., врач функциональной диагностики отделения инструментальной диагностики

Рудкевич Н.В., сурдопедагог отделения оториноларингологии

Савостьянов К.В., д.б.н., руководитель Медико-генетического центра и лаборатории медицинской геномики

Сдвигова Н.А., к.м.н., старший научный сотрудник, и.о. заведующего отделением кардиологии

Симонова О.И., д.м.н., врач-пульмонолог, заведующая пульмонологическим отделением, главный научный сотрудник и заведующая лабораторией редких наследственных болезней у детей, профессор кафедры педиатрии и общественного здоровья

Скворцова В.А., д.м.н., главный научный сотрудник, врач-педиатр, врач-диетолог лаборатории питания здорового и больного ребенка

Соколов И., к.м.н., старший научный сотрудник лаборатории питания здорового и больного ребенка

Степанян С.В., врач-педиатр, ординатор 2-года обучения

Страхов Д.А., ординатор 2-го года обучения по специальности «Травматология и ортопедия»

Сулавко М.А., младший научный сотрудник, врач-детский хирург хирургического отделения новорожденных и детей грудного возраста

Тарзян А.О., к.м.н., старший научный сотрудник, врач-детский уролог-андролог общей и плановой хирургии

Тихоновский П.А., врач функциональной диагностики отделения инструментальной диагностики

Тютрина А.К., врач-гематолог отделения гематологии

Уваров Б.Н., младший научный сотрудник лаборатории научных основ нефроурологии и репродуктивного здоровья, врач-детский уролог-андролог

Уфимцева А.Ю., врач-дерматовенеролог отделения дерматологии

Фролова Е.Б., врач-детский эндокринолог

Хазыкова Д.В., врач ультразвуковой диагностики, заведующая отделением ультразвуковой диагностики

Хлебникова М.А., к.м.н., заведующая кабинетом переливания крови

Челпаченко О.Б., д.м.н., профессор, главный научный сотрудник лаборатории научных основ нейроортопедии и ортопедии, врач травматолог-ортопед нейроортопедического отделения с ортопедией

Чернявская А.С., врач-неонатолог, врач-педиатр хирургического отделения новорожденных и детей грудного возраста

Шмыкова А.О., аспирант, врач-детский хирург хирургического торакального отделения

Шубин Н.В., к.м.н., научный сотрудник лаборатории научных основ торакоабдоминальной хирургии, врач-детский хирург хирургического торакального отделения

Шубина М.В., младший научный сотрудник лаборатории научных основ торакоабдоминальной хирургии, врач-детский хирург хирургического торакального отделения

Щукина А.А., к.м.н., старший научный сотрудник, врач-детский хирург отделения общей и плановой хирургии

ФГБУ ДПО «ЦЕНТРАЛЬНАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ» УПРАВЛЕНИЯ ДЕЛАМИ ПРЕЗИДЕНТА РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Русецкий Ю.Ю., заведующий кафедрой оториноларингологии

СОДЕРЖАНИЕ

ПЕДИАТРИЯ

ПЕРВИЧНАЯ ЦИЛИАРНАЯ ДИСКИНЕЗИЯ С СИНДРОМОМ ЗИВЕРТА–КАРТАГЕНЕРА: РАННИЙ ВЫСЕВ *P. AERUGINOSA*
Д.Р. Джуртубаева, О.А. Миронова, С.Г. Илларионова, С.В. Степанян, К.А. Куликов, О.И. Симонова 10

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАЗВИТИЯ ПОЛНОЙ АВ-БЛОКАДЫ И ФЕНОМЕНА WPW ПОСЛЕ COVID-19 У РЕБЕНКА С ТЯЖЕЛОЙ СИСТЕМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ
О.В. Кожевникова, Е.И. Алексеева, Т.О. Блажиевская, Э.Э. Ахмедова, Э.А. Абашидзе, А.М. Родионова 18

ШИПОВИДНЫЙ ЛИХЕН КРОККЕРА–АДАМСОНА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ
Н.Н. Мурашкин, Е.С. Булохова, Р.В. Епишев, Р.А. Иванов, Л.А. Опрятин, А.Ю. Уфимцева, М.А. Леонова 22

АРИТМОГЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ: ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ СЛОЖНОСТИ НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ
В.Г. Каверина, Н.А. Сдвигова, Е.Н. Басаргина, К.В. Савостьянов 26

ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ПРЕПАРАТА ТИКСАГЕВИМАБ + ЦИЛГАВИМАБ ДЛЯ ДОКОНТАКТНОЙ ПРОФИЛАКТИКИ НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ У ПАЦИЕНТКИ С ЮНОШЕСКИМ ДЕРМАТОМИОЗИТОМ
Е.И. Алексеева, Т.М. Дворяковская, М.Ю. Кокина 32

ТЯЖЕЛЫЕ ДЫХАТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ У РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННЫМ МИАСТЕНИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ, ТИП 3В
П.А. Тихоновский, В.В. Лебедев, Н.В. Андреенко, А.Л. Куренков, Л.М. Абдуллаева 42

ДЕТСКАЯ ХИРУРГИЯ

КОХЛЕАРНАЯ ИМПЛАНТАЦИЯ У РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННОЙ МАКРОТРОМБОЦИТОПЕНИЕЙ
Д.С. Кондратчиков, Е.И. Путкарадзе, Е.А. Алексеева, М.А. Хлебникова, А.К. Тютрина, В.Э. Мамедов, Н.В. Рудкевич, Е.А. Пронищева 48

СУБТОТАЛЬНАЯ ПЕТРОЭКТОМИЯ В ЛЕЧЕНИИ ХРОНИЧЕСКОГО ГНОЙНОГО СРЕДНЕГО ОТИТА У РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТОЙ
Д.С. Кондратчиков, У.С. Малявина, О.О. Плотникова 56

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ СИНДРОМА МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ 2В ТИПА У РЕБЕНКА ГРУДНОГО ВОЗРАСТА
А.С. Гурская, О.Н. Наковкин, М.А. Сулавко, Р.Р. Баязитов, Ф.С. Пилоян, Е.В. Екимовская, А.С. Чернявская, И.В. Карнута, Е.Б. Фролова, К.А. Куликов 62

ОСОБЕННОСТИ ХИРУРГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С МЕКОНИЕВЫМ ИЛЕУСОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С МУКОВИСЦИДОЗОМ
А.С. Гурская, Р.Р. Баязитов, Е.Ю. Дьяконова, С.Н. Зоркин, О.Н. Наковкин, Е.В. Екимовская, М.А. Сулавко, И.В. Карнута, Ф.С. Пилоян, А.С. Чернявская, Д.М. Ахмедова, О.И. Симонова, Д.В. Хазыкова, В.А. Скворцова 68

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ СИНДРОМА МОЛЧАЩЕГО СИНУСА ЛОБНОЙ И ВЕРХНЕЧЕЛЮСТНОЙ ПАЗУХ У РЕБЕНКА 7 ЛЕТ
У.С. Малявина, Ю.Ю. Русецкий, Е.А. Алексеева, А.В. Аникин 74

ВРОЖДЕННЫЙ ПРОТЯЖЕННЫЙ СТЕНОЗ ТРАХЕИ КАК ПРИЧИНА ДЫХАТЕЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У РЕБЕНКА РАННЕГО ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА
А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, Е.И. Комина, Н.В. Шубин, М.В. Шубина, А.О. Шмыкова, С.А. Кузин, Ш.Ф. Сулейманов 80

АХАЛАЗИЯ КАРДИИ В СТРУКТУРЕ СИНДРОМА ОЛЛГРОВА У РЕБЕНКА
А.Б. Алхасов, Т.В. Бушуева, Н.И. Буркина, Т.Э. Боровик, С.А. Ратников, Е.И. Комина, Н.В. Шубин, М.В. Шубина, А.О. Шмыкова, В.О. Мелоян 85

МАЛОИНВАЗИВНЫЙ МЕТОД ЛЕЧЕНИЯ ГИГАНТСКОЙ ЭНТЕРОГЕННОЙ КИСТЫ СРЕДОСТЕНИЯ, ОСЛОЖНЕННОЙ КОМПРЕССИЕЙ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ, У РЕБЕНКА 10 МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ
А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, А.И. Комина, А.О. Шмыкова, М.В. Шубина, Н.В. Шубин 90

СЕРИЯ КЛИНИЧЕСКИХ НАБЛЮДЕНИЙ ПАЦИЕНТОВ С СООБЩАЮЩИМСЯ БРОНХОЛЕГОЧНЫМ ПОРОКОМ РАЗВИТИЯ (ПИЩЕВОДНОЕ ЛЕГКОЕ)
А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, Е.И. Комина, Н.В. Шубин, М.В. Шубина, А.О. Шмыкова 95

ХРОНИЧЕСКИЙ КАЛЬКУЛЕЗНЫЙ ПАНКРЕАТИТ, ОСЛОЖНЕННЫЙ ТЯЖЕЛОЙ ЭКЗОКРИННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ, У РЕБЕНКА 12 ЛЕТ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ
А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, Н.В. Шубин, В.О. Мелоян, А.О. Шмыкова, Г.Б. Мовсисян 103

ПОЛИП МОЧЕТОЧНИКА КАК РЕДКАЯ ПРИЧИНА РАЗВИТИЯ ГИДРОНЕФРОЗА У ДЕТЕЙ
А.О. Тарзян, Е.Ю. Дьяконова, П.М. Португал, А.А. Гусев, Е.А. Окулов, А.С. Бекин, А.А. Щукина, Н.Н. Евгенова, А.Е. Мягков 109

ОСТРЫЙ АППЕНДИЦИТ КАК МАСКА БОЛЕЗНИ КРОНА
Е.Ю. Дьяконова, А.С. Бекин, А.А. Гусев, Е.А. Окулов, А.С. Потапов, А.А. Щукина, А.О. Тарзян, А.Е. Мягков, Н.Н. Евгенова 114

ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ВРОЖДЕННОГО РЕКТОПРОМЕЖНОСТНОГО СВИЩА У ДЕВОЧКИ 5 ЛЕТ
Е.А. Окулов, Е.Ю. Дьяконова, А.А. Гусев, А.А. Щукина, Н.Н. Евгенова, А.С. Бекин, А.Е. Мягков 119

СИНДРОМ СИКСТИНСКОЙ КАПЕЛЛЫ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДОБАВОЧНОГО ШЕЙНОГО РЕБРА У РЕБЕНКА 16 ЛЕТ
О.Б. Челпаченко, А.Б. Алхасов, П.М. Португал, Д.А. Страхов, С.А. Ратников, А.О. Шмыкова, К.В. Жердев, А.С. Бутенко, Л.М. Абдуллаева 124

РЕВИЗИОННАЯ ХИРУРГИЧЕСКАЯ КОРРЕКЦИЯ ТЯЖЕЛОГО СПОНДИЛОЛИСТЕЗА С ПРИМЕНЕНИЕМ ФИКСАЦИИ ПО JACKSON ПОСЛЕ НЕСОСТОЯТЕЛЬНОСТИ ЗАДНЕГО СПОНДИЛОДЕЗА
О.Б. Челпаченко, К.В. Жердев, И.П. Пимбурский 131

РЕТРОКАВАЛЬНЫЙ МОЧЕТОЧНИК КАК ПРИЧИНА ОБСТРУКЦИИ ВЕРХНИХ МОЧЕВЫВОДЯЩИХ ПУТЕЙ У ДЕТЕЙ
С.Н. Зоркин, О.И. Беспалюк, С.А. Карпачев, С.А. Борисова, Б.Н. Уваров, А.Д. Лобанова 137

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

СТЕНОЗИРУЮЩАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ КРОНА ВЕРХНИХ ОТДЕЛОВ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА
Е.С. Горелова, Д.В. Парахина, А.С. Потапов, Г.А. Королев, М.М. Лохматов, С.А. Ратников, А.Б. Алхасов, И. Соколов, Т.Э. Боровик 142

СЛУЧАЙ ГИПЕРФОСФАТАЗИИ С НАРУШЕНИЕМ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ: ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ
О.Б. Кондакова, А.П. Гудкова, Д.И. Гребенкин, С.В. Демьянов, Ю.И. Давыдова, А.О. Тарзян, А.В. Доценко, Е.Ю. Дьяконова, А.А. Пушков, К.В. Савостьянов 147

ДИНАМИЧНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 1-ГО ТИПА
М.Д. Митиш, Т.В. Бушуева, Ю.И. Давыдова, А.В. Соколова, М.А. Басаргина 152

ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ХИРУРГА
Е.Ю. Дьяконова, А.С. Бекин, А.А. Гусев, М.М. Лохматов, А.Е. Мягков, Е.А. Окулов, А.А. Щукина, Н.Н. Евгенова, А.О. Тарзян 159

ПЕРВИЧНАЯ ЦИЛИАРНАЯ ДИСКИНЕЗИЯ С СИНДРОМОМ ЗИВЕРТА–КАРТАГЕНЕРА: РАННИЙ ВЫСЕВ *P. AERUGINOSA*

Д.Р. Джуртубаева, О.А. Миронова, С.Г. Илларионова, С.В. Степанян, К.А. Куликов, О.И. Симонова

ОБОСНОВАНИЕ

Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) — редкое, генетически детерминированное заболевание, характеризующееся дефектами структуры и/или функции ресничек (цилий) эпителия дыхательных путей. Это ведет к нарушению мукоцилиарного клиренса, накоплению слизистого секрета и повышенной чувствительности к возбудителям респираторных инфекций [1, 2].

У детей с ПЦД инфекционные заболевания дыхательных путей встречаются гораздо чаще, чем у детей без бронхолегочной патологии. Уже в раннем возрасте могут встречаться бронхиты, хронические риниты/синуситы, отиты, а также поражение нижних дыхательных путей в виде пневмонии [3]. Наиболее характерными микробными патогенами при ПЦД являются *Haemophilus influenzae* и *Streptococcus pneumoniae*, реже *Moraxella catarrhalis*, *Staphylococcus aureus* [2].

Одним из ключевых микроорганизмов, связанных с ухудшением течения основного заболевания у детей с такой тяжелой хронической бронхолегочной патологией, как муковисцидоз и первичная цилиарная дискинезия, является *Pseudomonas aeruginosa* (синегнойная палочка). *P. aeruginosa* у детей высевается редко, однако с возрастом значение этого патогена у больных ПЦД постепенно возрастает. Ранний первичный высев синегнойной палочки имеет особое клиническое значение, поскольку колонизация данного микроорганизма может ассоциироваться с более быстрым развитием бронхоэктазов, снижением вентиляционной функции легких и увеличением частоты обострений [2, 4].

Согласно данным исследований, у пациентов, инфицированных *P. aeruginosa*, отмечаются худшие показатели оценки функции внешнего дыхания, такие как объем форсированного выдоха за первую секунду ($ОФВ_1$): 72,4% против 80,1% (p=0,015). Отмечается также более выраженное, по данным компьютерной томографии (КТ) (согласно индексу Brody), повреждение легочной ткани по сравнению с пациентами без колонизации [5]. По данным других исследователей, хроническая колонизация *P. aeruginosa* не сопровождается статистически значимым снижением $ОФВ_1$, однако пациенты с *P. aeruginosa* имеют значительно худшие результаты КТ (p=0,009) [6].

Ежегодная доля пациентов с установленным диагнозом ПЦД, у которых хотя бы единожды отмечалась колонизация *P. aeruginosa*, варьирует от 15% до 47%, а около 39% пациентов имеют хронический высев в анамнезе. *P. aeruginosa* выявляется реже у детей по сравнению со взрослыми (p=0,02), а у пациентов, обследуемых до 6 лет, вероятность колонизации ниже (p=0,04) по сравнению с более возрастными группами. Таким образом, ранний высев синегнойной палочки характеризуется более низкой частотой встречаемости [4, 6].

Поскольку *P. aeruginosa* оказывает значительное влияние на прогноз и течение первичной цилиарной дискинезии, важным этапом терапии является ее эрадикация при первичном высеве. Согласно данным исследователей, своевременное назначение комплексных схем антибактериальной терапии, включающих ингаляционные и системные препараты, позволяет

эффективно санировать дыхательные пути у большинства пациентов и предотвратить раннюю хронизацию процесса [2, 9].

Таким образом, раннее выявление возбудителя и своевременная эрадикационная терапия — перспективная стратегия лечения, которая может уменьшить риск хронизации *P. aeruginosa* у детей с ПЦД.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка, 4 года 10 месяцев, впервые поступила в пульмонологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в сентябре 2025 года с диагнозом «Первичная цилиарная дискинезия с полным синдромом Зиверта–Картагенера (генотип c.5177T>C/c.7596T>A). Двусторонний диффузный слизисто-гнойный эндобронхит. Пневмофиброз и бронхоэктазы S4,5 левого легкого, двусторонние сегментарные ателектазы S7. Высев *P. aeruginosa* в анамнезе. Хронический полипозный риносинусит (состояние после оперативного лечения от 2024 года). Хронический двусторонний экссудативный средний отит». Жалобы на затруднение носового дыхания, влажный кашель, снижение слуха.

Анамнез жизни. Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне кольпита на сроке 26 недель. Роды первые срочные самостоятельные на сроке гестации 40 недель. Масса тела при рождении 2600 г, длина тела 48 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

Аллергологический анамнез не отягощен, лекарственной непереносимости не отмечалось.

Наследственный анамнез не отягощен.

Оперативные вмешательства: в возрасте 3 лет 11 месяцев (31.10.2024) в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии» ФМБА России выполнено удаление доброкачественного новообразования левой верхнечелюстной пазухи слева с использованием видеоэндоскопической техники. Двусторонняя гайморотомия, этмоидотомия с использованием видеоэндоскопической техники. Аденотомия.

Вакцинирована согласно индивидуальному календарю, «детскими» инфекционными заболеваниями не болела.

Туберкулезный анамнез не отягощен.

Анамнез заболевания. На 2-е сутки жизни — резкое ухудшение состояния, обусловленное нарастанием дыхательной недостаточности, угнетением рефлексов, появлением спонтанного горизонтального нистагма, что потребовало проведения искусственной вентиляции легких и лечения в условиях отделения реанимации и интенсивной терапии в течение 13 суток. При обследовании в стационаре по месту жительства установлен диагноз «Врожденная пневмония, вызванная стафилококковой инфекцией», впервые выявлена транспозиция внутренних органов (*situs inversus*). Наряду с респираторной поддержкой проводилась инфузионная четырехкомпонентная антибактериальная (цефоперазон + сульбактам, цефепим, амикацин, меронем) и противогрибковая (флуконазол) терапия с положительным эффектом. В дальнейшем, со слов матери, сохранялся постоянный влажный кашель, обильное вязкое отделяемое из носа с периодическими короткими светлыми промежутками.

Неоднократно проходила стационарное и амбулаторное обследование по месту жительства, в том числе КТ органов грудной клетки, бронхоскопию, молекулярно-генетическое исследование. С целью дифференциальной диагностики с муковисцидозом проводилось исследование хлоридов пота (метод не указан): результат сомнительный (59 ммоль/л).

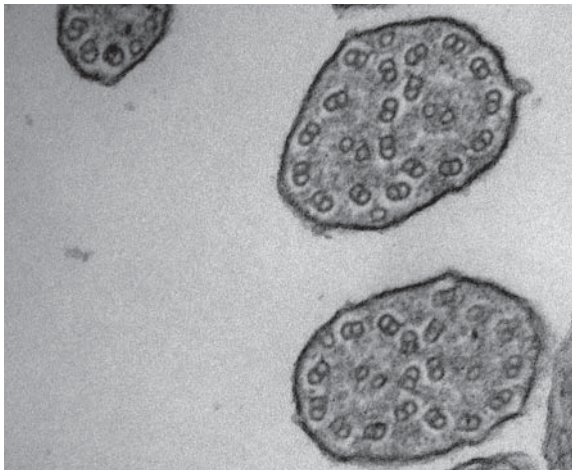


Рис. 1. Изображение поперечного среза ресничек дыхательного эпителия при электронной микроскопии; ×200 нм.

Диагноз установлен в возрасте 9 месяцев после проведения полноэкзомного секвенирования, по результатам которого выявлены гетерозиготные нуклеотидные варианты c.5177T>C, p.Leu1726Pro (NM_001369.2) и c.7596T>A, p.Tyr2532 (NM_001369.2) в гене *DNAH5*, связанном с первичной цилиарной дискинезией 3-го типа, аутосомно-рецессивной. Тогда же начата ингаляционная терапия гипертоническим раствором натрия хлорида 7% + гиалуроновая кислота 0,1%. Кинезитерапия и дыхательная гимнастика по месту жительства не проводились.

В возрасте 2 лет проведено исследование структуры ресничек дыхательного эпителия методом электронной микроскопии, где также выявлены признаки, характерные для первичной цилиарной дискинезии в виде деформации и почти полного отсутствия внутренних и наружных динеиновых ручек, диспозиции микротрубочек, наличия добавочных микротрубочек.

В 3,5 года вновь находилась на стационарном лечении по поводу обострения бронхолегочного процесса по пневмоническому типу: при обследовании впервые выявлены признаки хронического риносинусита. Проводилось аудиологическое исследование: задержанная вызванная отоакустическая эмиссия при максимальном стимуле 83 дБ не зарегистрирована.

В 3 года 8 месяцев отмечался очередной эпизод левосторонней сегментарной пневмонии по данным микробиологического исследования мокроты — первичный высев *P. aeruginosa* 10^8–10^4, однако, со слов матери и согласно медицинской документации, антибактериальная терапия не проводилась.

В возрасте 4 лет во время операции по поводу полипозно-гнойного риносинусита, гипертрофии аденоидов интраоперационно взята Brush-биопсия слизистой оболочки полости носа для дальнейшего проведения трансмиссионной электронной микроскопии на базе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», где также не определялись наружные и внутренние динеиновые ручки, наблюдалась дезорганизация периферических дуплетов микротрубочек (рис. 1).

До поступления в пульмонологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России находилась на постоянной ингаляционной терапии гипертоническим раствором натрия хлорида 7% + гиалуроновая кислота 0,1% в дозе 2,5 мл дважды в день.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Врожденный порок развития бронхов: первичная цилиарная дискинезия с синдромом Зиверта–Картагенера (полный поворот) [генотип c.5177T>C/c.7596T>A]. Хронический бронхит, обострение по бронхитическому типу. Пневмофиброз и бронхоэктазы S4,5 левого легкого, двусторонние субсегментарные ателектазы S7. Дыхательная недостаточность 0-й степени. Двусторонний диффузный эндобронхит I–II степени интенсивности воспаления. Высев *P. aeruginosa* 10^8 от 15.07.2024, *P. aeruginosa* 10^4 от 31.07.2024.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При осмотре физическое развитие низкое, отмечается белково-энергетическая недостаточность легкой степени: оценка длины тела для возраста (Height-for-Age-Z-score, HAZ) -2,11; оценка массы тела для возраста (Weight-for-Age-Z-score, WAZ) -1,14; оценка индекса массы тела для возраста (Body-mass-index-for-Age-Z-score, BAZ) 0,27.

Кожный покров физиологической окраски, цианоза нет. Деформации дистальных фаланг пальцев по типу барабанных палочек и ногтей по типу часовых стекол не отмечается.

Грудная клетка цилиндрической формы, при акте дыхания втяжения уступчивых мест грудной клетки нет, в акте дыхания участвует равномерно.

Носовое дыхание умеренно затруднено, больше справа. Слизистого отделяемого нет.

Перкуторно ясный легочный звук с коробочным оттенком. Аускультативно в легких жесткое дыхание, выслушиваются сухие хрипы в средних отделах на выдохе, умеренные разнокалиберные влажные хрипы в нижних отделах. Одышки в покое и при физической нагрузке нет.

Кашель нечастый, малопродуктивный, преимущественно в утреннее время. Мокроту проглатывает. Сатурация (SpO_2) 98%. Частота дыхательных движений 23/мин.

Декстрокардия. Тоны сердца звучные справа, ритмичные, патологические шумы не выслушиваются. Частота сердечных сокращений 98 уд./мин.

Печень пальпируется слева у края реберной дуги, край мягкоэластичной консистенции, гладкий. Селезенка не пальпируется.

Зрение в норме, слух снижен.

В пульмонологическом отделении ребенку проведено комплексное лабораторно-инструментальное обследование. Лабораторно анемии, воспалительной активности, коагулопатии, синдромов цитолиза и холестаза не выявлено.

По данным КТ органов грудной клетки, картина соответствует первичной цилиарной дискинезии. Признаки хронического обструктивного бронхита, пневмофиброза и бронхоэктазов S4,5 левого легкого, двусторонних субсегментарных ателектазов S7 (рис. 2). На предоставленной из стороннего учреждения и вновь описанной специалистами ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России КТ височных костей от 26.09.2024 — признаки двустороннего экссудативного среднего отита с блоком костных устьев слуховых труб.

Проведено КТ придаточных пазух носа: признаки хронического полипозного риносинусита. По сравнению с данными предыдущего исследования — улучшение пневматизации всех околоносовых пазух (рис. 3).



Рис. 2. Компьютерная томография легких: картина пневмофиброза и бронхоэктазов, характерная для первичной цилиарной дискинезии.

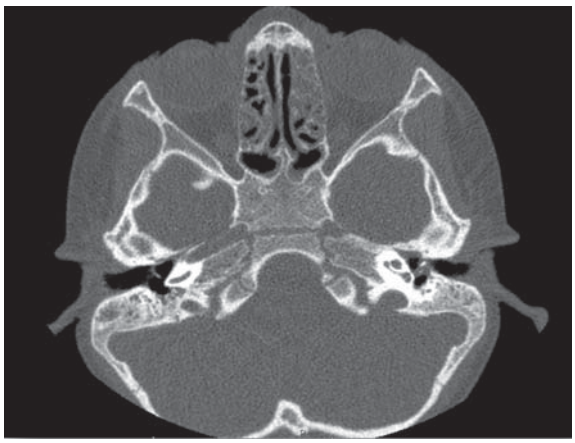


Рис. 3. Компьютерная томография височных костей и придаточных пазух носа: признаки хронического полипозного риносинусита.

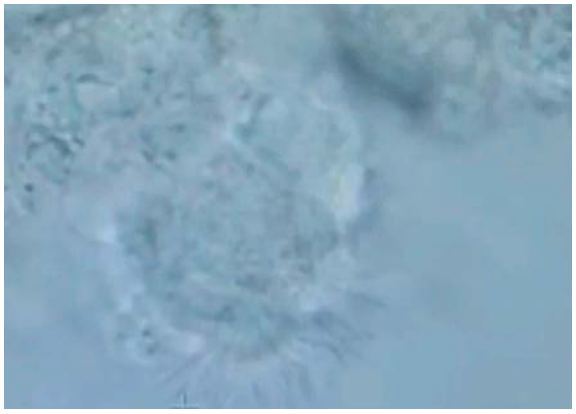


Рис. 4. Изображение клетки дыхательного эпителия с неподвижными ресничками на световом микроскопе; ×1000.

С целью оценки нарушения слуха проведена консультация врачом-сурдологом, выполнена тональная пороговая аудиометрия: пороги звуковосприятия соответствуют двусторонней кондуктивной тугоухости 0–I степени, что характерно для основного заболевания. По данным тимпанометрии, тип С — справа, тип В — слева, что также с большей вероятностью связано с основным заболеванием.

Консультирована врачом-генетиком: подтвержден диагноз «Первичная цилиарная дискинезия, тип 3». Рекомендована валидация выявленных вариантов методом Сэнгера ребенку и родителям (исследование в настоящее время не проведено в связи с нежеланием родителей).

Проведена санационная бронхоскопия: диагностирован двусторонний диффузный эндобронхит I–II степени интенсивности воспаления.

Взята Brush-биопсия для исследования функции ресничек дыхательного эпителия методом световой микроскопии: визуализируется пласт дыхательного эпителия без видимого движения ресничек (рис. 4).

Оценка по предиктивной шкале для выявления симптомов ПЦД у пациентов с хроническими респираторными симптомами с раннего детского возраста PICADAR (PrImary CiliAry DyskinesaA Rule) составила 12 баллов из 14, что однозначно подтверждает диагноз, так как при наличии синдрома Зиверта–Картагенера и 10 баллов по вышеупомянутой шкале диагноз правомочен даже при отрицательных результатах остальных исследований (рис. 5) [8].

Имеется ли у пациента ежедневный влажный кашель с раннего детского возраста?	Да – продолжить заполнение шкалы PICADAR Нет – пациент не удовлетворяет условиям шкалы PICADAR	
Вопрос	**Ответ**	**Балл**
Родился пациент доношенным или недоношенным?	Доношенным	2
Были ли у пациента респираторные симптомы в раннем неонатальном периоде (тахипноэ, кашель, пневмония)?	Да	2
Был ли пациент госпитализирован в отделение интенсивной терапии в неонатальном периоде?	Да	2
Имеется у пациента аномальное расположение внутренних органов?	Да	4
Имеется ли у пациента врожденный дефект сердца?	Да	2
Имеется ли у пациента круглогодичный ринит?	Да	1
Имеются ли у пациента хронические симптомы со стороны органа слуха: экссудативный отит, серозный отит, снижение слуха, перфорация барабанной перепонки?	Да	1

Примечание: PICADAR (*PrImary CiliAry DyskinesiA Rule*) – Предиктивная шкала для выявления симптомов первичной цилиарной дискинезии; ПЦД – первичная цилиарная дискинезия; Да – продолжить заполнение шкалы PICADAR; Нет – пациент не удовлетворяет условиям шкалы PICADAR; 1 – чувствительность и специфичность суммы баллов > 5 для установления диагноза первичная цилиарная дискинезия – 90 и 75 % соответственно; 2 – при наличии синдрома Зиверта–Картагенера и суммарного балла по шкале PICADAR ≥ 10 диагноз правомочен даже при отрицательном результате всех остальных тестов [7, 14, 19, 20].

Note: PICADAR – *PrImary CiliAry DyskinesiA Rule*; Yes – continue filling out the PICADAR scale; No – the patient does not meet the conditions of the PICADAR scale; 1, Sensitivity and specificity of a score > 5 for diagnosing primary ciliary dyskinesia – 90 and 75%, respectively; 2, In the presence of Siewert – Kartagener syndrome and a total score on the PICADAR scale ≥ 10, the diagnosis is valid even if all other tests are negative [7, 14, 19, 20].

Рис. 5. Предиктивная шкала для выявления симптомов первичной цилиарной дискинезии PICADAR [8].

ДИАГНОЗ

Таким образом, после проведенного обследования выставлен диагноз: «Врожденный порок развития бронхов: первичная цилиарная дискинезия с полной инверсией внутренних органов [генотип c.5177T>C/c.7596T>A]. Синдром Зиверта–Картагенера, генетическая форма. Декстракардия. Хронический бронхит, обострение по бронхитическому типу. Дыхательная недостаточность 0-й степени. Пневмофиброз и бронхоэктазы S4,5 левого легкого, двусторонние сегментарные ателектазы S7. Двусторонний диффузный эндобронхит I–II степени интенсивности воспаления. Высев *P. aeruginosa* в анамнезе. Хронический полипозный риносинусит (состояние после оперативного лечения от 2024 года). Хронический двусторонний экссудативный средний отит. Двусторонняя кондуктивная тугоухость».

ЛЕЧЕНИЕ

По данным микробиологического исследования посева бронхиального содержимого, взятого при бронхоскопии, этиологически значимой флоры, грибов не найдено, тем не менее, учитывая высев *P. aeruginosa* и отсутствие этиотропной терапии в анамнезе, консультирована клиническим фармакологом ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России и проведен десятидневный курс парентеральной антибактериальной терапии препаратами пиперациллин + тазобактам в дозе 100 мг/кг в сутки, амикацин по 10 мг/кг в сутки. Нежелательных явлений не наблюдалось. Для улучшения дренажной функции бронхов проведены курсы прикладной кинезитерапии, дыхательной гимнастики, массажа. Мама ребенка обучена методикам проведения дренажной гимнастики на дому.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Проведенная терапия привела к купированию обострения бронхолегочного процесса, уменьшению частоты и выраженности кашля, облегчению отхождения мокроты и улучшению самочувствия.

ПРОГНОЗ

При соблюдении рекомендаций прогноз относительно благоприятный: возможно замедление прогрессирования изменений в легких и снижение частоты обострений. Основные факторы риска ухудшения — несоблюдение кинезитерапии, повторные бактериальные инфекции, низкая приверженность терапии.

Даны рекомендации для улучшения прогноза заболевания, эрадикации *P. aeruginosa* и минимизации возможных обострений: регулярное наблюдение в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, проведение комплексного обследования, контроль посева мокроты каждые 3 месяца с определением чувствительности к антибиотикам с последующим проведением полного курса этиотропной терапии при наличии показаний, ежедневная ингаляционная терапия 7% раствором натрия хлорида с гиалуроновой кислотой 0,1% по 2,5–5 мл 2 раза в сутки через компрессионный небулайзер, затем обязательная и активная кинезитерапия, откашливание, массаж грудной клетки, дыхательная гимнастика. Во время обострений рекомендовано добавление пероральной муколитической терапии амброксолом.

Учитывая хронический высев *P. aeruginosa* в анамнезе, рекомендована ингаляционная антибактериальная терапия препаратами колистиметат натрия 1 млн 2 раза в день через компрессионный небулайзер в течение 6–12 месяцев с возможной отменой препарата только после 4-кратных отрицательных результатов посева мокроты при наличии показаний.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленный клинический случай подчеркивает ключевые проблемы диагностики и ведения детей с ПЦД, включая сложности раннего выявления заболевания и отсутствие унифицированных подходов к лечению бактериальных инфекций. Наличие *situs inversus*, хронического влажного кашля, ранних инфекций и бронхоэктазов позволило установить диагноз ПЦД, однако сомнительный потовый тест и тяжелое неонатальное течение первоначально могли привести к дифференциально-диагностическим затруднениям.

Особого внимания заслуживает неблагоприятный факт раннего высева *P. aeruginosa*. Высев *P. aeruginosa* имеет возраст-зависимую тенденцию: соответственно, у подростков и взрослых с установленным диагнозом ПЦД встречается гораздо чаще, чем у детей раннего возраста (p=0,02) [4]. Средний возраст первичного высева *P. aeruginosa* — 11 лет, а частота колонизации *P. aeruginosa* в педиатрической группе составляет 14,3%. У взрослых в той же выборке *P. aeruginosa* выделялась чаще — в 32,4% случаев [7]. Отсутствие своевременной антибактериальной терапии могло способствовать повышению риска хронизации процесса. По нашему мнению, именно этот аспект делает данный клинический случай значимым.

Согласно опыту европейских коллег, только 87% медицинских центров назначают эрадикационную терапию при первом обнаружении *P. aeruginosa* в посеве. Чаще всего используется комбинация перорального ципрофлоксацина и ингаляционного колистиметата натрия (в 43% центров). При хронической *P. aeruginosa*-инфекции предпочтительна ингаляционная терапия колистиметатом натрия (в 51% центров) [9].

В Российской Федерации в настоящий момент существуют клинические рекомендации по ведению пациентов с диагнозом первичной цилиарной дискинезии, согласно которым основным лечебно-реабилитационным мероприятием для детей с ПЦД является кинезитерапия, а терапия при высеве *P. aeruginosa* проводится аналогично протоколам лечения больных муковисцидозом и включает одновременное назначение 2–3 противомикробных препаратов разных групп, что предотвращает развитие устойчивости *P. aeruginosa* и способствует достижению максимального клинического эффекта. Наиболее часто применяют комбинации аминогликозидов с цефалоспоринами 3–4-го поколения [2, 10].

В нашем отделении тактика терапии при первичном высеве *P. aeruginosa* определяется по результатам посева мокроты или фаринготрахеального аспирата с выявлением чувствительности к антибактериальным препаратам, и обычно сочетает в себе комбинацию парентеральной и ингаляционной антибактериальной терапии, поскольку такие пациенты имеют высокий риск хронизации и прогрессирования бронхоэктазов.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай демонстрирует типичный классический фенотип первичной цилиарной дискинезии с синдромом Зиверта–Картагенера, подтвержденный

генетически и морфологически, и одновременно подчеркивает важность раннего выявления бактериальных инфекций, включая *P. aeruginosa*. Ранний высев *P. aeruginosa* без своевременной этиотропной терапии у данного пациента, по-видимому, способствовал формированию бронхоэктазов и повышению риска хронизации инфекции.

Комплексная диагностика, включающая трансмиссионно-электронную микроскопию, генетическое исследование и микробиологический мониторинг, остается ключевой для верификации ПЦД, а индивидуализированный подход к терапии позволяет стабилизировать течение заболевания. Представленный случай подчеркивает необходимость разработки стандартизированных протоколов по эрадикации *P. aeruginosa* при ПЦД и акцентирует значимость кинезитерапии, контроля респираторной микробиоты, ингаляционной терапии и регулярного наблюдения в профильных отделениях для улучшения прогноза.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Butterfield R. Primary ciliary dyskinesia. *Pediatr Rev*. 2017;38(3):145–146. doi: 10.1542/pir.2016-0108
2. Союз педиатров России. Клинические рекомендации. *Первичная цилиарная дискинезия у детей. МКБ 10: Q33.8/Q89.3/J98.0.* 2016. Режим доступа: https://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/ПЦД дети СПР 24.10.16.pdf?ysclid=mkgndecjzs472496275 Дата обращения: 15.01.2026.
3. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Цыгина Е.Н., и др. Первичная цилиарная дискинезия у детей. *Педиатрическая фармакология.* 2018;15(1):20–31. doi: 10.15690/pf.v15i1.1840
4. Alanin MC, Nielsen KG, von Buchwald C, et al. A longitudinal study of lung bacterial pathogens in patients with primary ciliary dyskinesia. *Clin Microbiol Infect.* 2015;21(12):1093.e1-7. doi: 10.1016/j.cmi.2015.08.020
5. Cohen-Cymberknoh M, Weigert N, Gileles-Hillel A, et al. Clinical impact of Pseudomonas aeruginosa colonization in patients with primary ciliary dyskinesia. *Respir Med.* 2017;131:241–246. doi: 10.1016/j.rmed.2017.08.028
6. Piatti G, De Santi MM, Farolfi A, et al. Exacerbations and Pseudomonas aeruginosa colonization are associated with altered lung structure and function in primary ciliary dyskinesia. *BMC Pediatr.* 2020;20(1):158. doi: 10.1186/s12887-020-02062-4
7. Holgersen MG, Marthin JK, Raidt J, et al. Long-term lung function and Pseudomonas aeruginosa infection in genotyped primary ciliary dyskinesia. *Ann Am Thorac Soc.* 2025;22(2):216–225. doi: 10.1513/AnnalsATS.202404-340OC
8. Кондратьева Е.И., Авдеев С.Н., Киян Т.А., Мизерницкий Ю.Л. Классификация первичной цилиарной дискинезии. *Пульмонология.* 2023;33(6):731–738. doi: 10.18093/0869-0189-2023-33-6-731-738
9. Crowley S, Holgersen MG, Nielsen KG. Variation in treatment strategies for the eradication of Pseudomonas aeruginosa in primary ciliary dyskinesia across European centers. *Chron Respir Dis.* 2019;16:1479972318787919. doi: 10.1177/1479972318787919
10. Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков, Российское респираторное общество, Российское трансплантологическое общество. Клинические рекомендации. *Кистозный фиброз (муковисцидоз).* 2020.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАЗВИТИЯ ПОЛНОЙ АВ-БЛОКАДЫ И ФЕНОМЕНА WPW ПОСЛЕ COVID-19 У РЕБЕНКА С ТЯЖЕЛОЙ СИСТЕМНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ

О.В. Кожевникова, Е.И. Алексеева, Т.О. Блажиевская, Э.Э. Ахмедова, Э.А. Абашидзе, А.М. Родионова

ОБОСНОВАНИЕ

Синдром преждевременного возбуждения желудочков Вольфа–Паркинсона–Уайта (Wolff–Parkinson–White syndrome) в сочетании с атриовентрикулярной (АВ) блокадой встречается редко [1–3]. В основном описаны отдельные клинические случаи приобретенного нарушения АВ-проведения на фоне уже имеющегося феномена WPW различной степени выраженности, постоянного или транзиторного, и в основном у взрослого контингента больных [4, 5]. Нами впервые описан случай одновременного развития феномена WPW и полной АВ-блокады у ребенка с тяжелым системным заболеванием после перенесенного COVID-19.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка Н., 11 лет, с диагнозом «Юношеский дерматомиозит, подострое течение, высокая степень активности», установленным в 10 лет жизни, в течение нескольких госпитализаций наблюдалась во ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России. При последнем поступлении состояние ребенка оценено как тяжелое, обусловленное непрерывно рецидивирующим течением гемофагоцитарного синдрома. Во время всех госпитализаций были выполнены серии электрокардиограмм (ЭКГ), свидетельствующие об отсутствии нарушений проводящей системы сердца.

Во время последней госпитализации (10.04.2023) отмечалось присоединение двусторонней полисегментарной пневмонии смешанной этиологии (*Klebsiella pneumoniae*, SARS-CoV-2), что спровоцировало прогрессирование тяжести основного заболевания (нарастание маркеров гемофагоцитарного синдрома). На ЭКГ через 4 недели от дебюта острого респираторного заболевания впервые зарегистрированы признаки нарушения автоматизма и проводимости сердца. В течение нескольких часов наблюдалось появление и прогрессирование нарушения АВ-проведения до полной АВ-блокады III степени с регистрацией предсердной тахикардии (*P* 130–136/мин) и учащенного узлового ритма (*QRS* 93–82/мин) с морфологией феномена WPW, тип А, так называемого инфарктоподобного (возможно, нодовентрикулярный тип проведения) (рис. 1).

Предсердная тахикардия и учащенный АВ-узловой замещающий ритм не исключают формирования эктопического автоматизма в проводящей системе по дополнительному пути [6, 7].

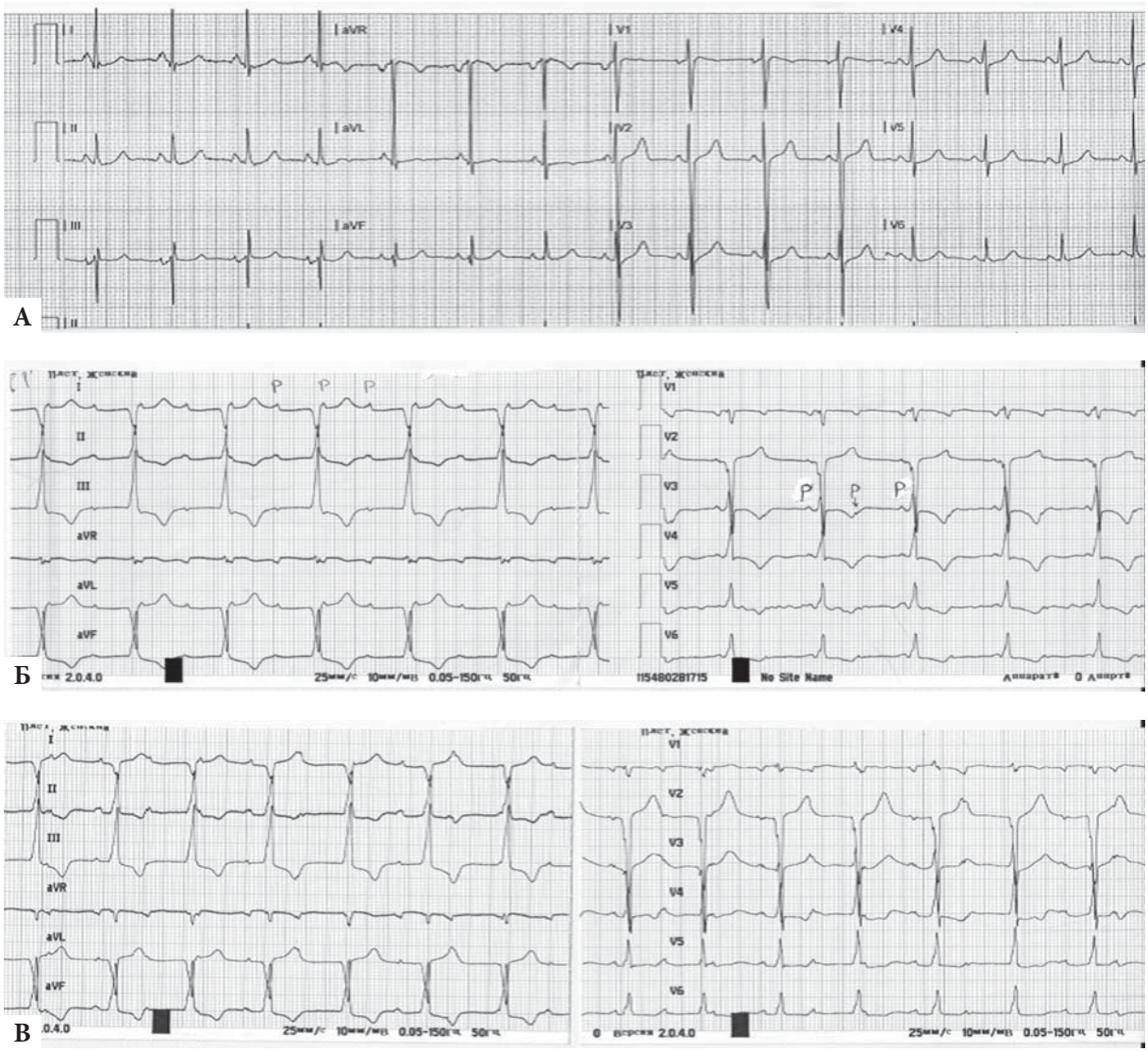


Рис. 1. Электрокардиограммы: А (при поступлении от 18.04.2023) — синусовая тахикардия; Б (в начале записи от 06.05.2023) — суправентрикулярная тахикардия, АВ-блокада I и II степени с проведением 2:1, феномен WPW; В (в конце записи от 06.05.2023) — суправентрикулярная тахикардия, полная АВ-блокада с частым замещающим узловым ритмом, феномен WPW.

На последней ЭКГ ребенка (зарегистрированы по тяжести состояния и возможности доступа только стандартные и усиленные от конечностей отведения) регистрировалась выраженная брадикардия (замещающий узловой ритм 56–58/мин) на фоне полной АВ-блокады, признаки феномена WPW отсутствуют (рис. 2).

Морфология *QRS* на этой ЭКГ (относительное снижение амплитуды *QRS*, узкие *QRS*, доминируют комплексы морфологии *R*) свидетельствует о значительном диффузном поражении миокарда, нарушении функции проведения, а также отсутствии признаков инфаркта. Признаки дистальной АВ-блокады свидетельствуют о поражении миокарда проводящей системы желудочков на уровне пучка Гиса и дистальнее. Блокада периферических разветвлений чаще встречается при тяжелых поражениях сердечной мышцы со всевозможными нарушениями кровоснабжения. При этом типе блокады часто наблюдается гемодинамическая нестабильность и, возможно, ее прогрессирование в асистолию с полной остановкой

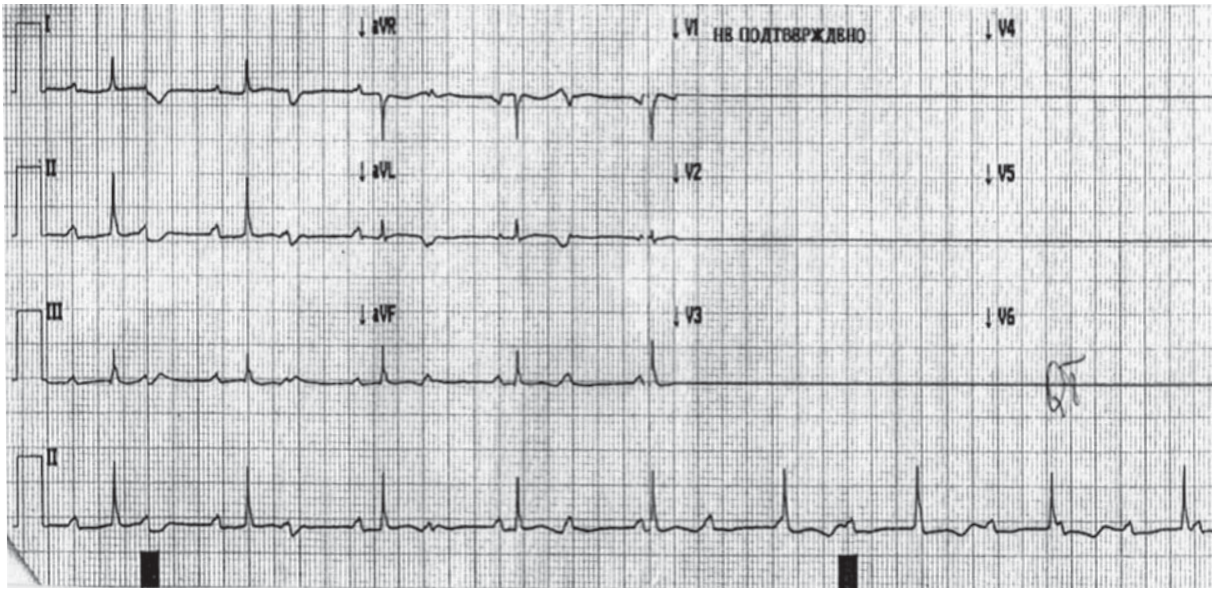


Рис. 2. Электрокардиограмма в стандартных отведениях от конечностей: полная АВ-блокада; замещающий АВ-узловой ритм с частотой 56–58/мин; частота *P* 105–107/мин, диффузное нарушение реполяризации.

кровообращения. По тяжести состояния (развитие сепсиса и полиорганная недостаточность) установка временного электрокардиостимулятора в данном случае была отклонена. После прогрессивного ухудшения состояния была констатирована биологическая смерть.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленные изменения на ЭКГ являются редким сочетанием, которое, согласно литературным данным, встречается в основном у взрослых пациентов и может свидетельствовать о поражающем эффекте вируса SARS-CoV-2 на клетки проводящей системы сердца. COVID-19, по-видимому, стал у наблюдаемого нами пациента триггером нарушений автоматизма и проводимости, так как коронавирусная инфекция может повреждать проводящую систему сердца, вызывая различные блокады и аритмии [8]. Отмечено, что клинически миокардит обычно диагностируется после 2 недель от начала появления симптомов коронавирусной инфекции, а в данном случае изменения на ЭКГ возникли через 4 недели после дебюта острого респираторного заболевания.

В качестве причин возникновения кардиальных аритмий приводят нарушения метаболизма, гипоксию, гипокалиемию, острое повреждение миокарда и в ряде случаев влияние медикаментозных препаратов, обладающих побочным проаритмогенным эффектом [9, 10]. В последние годы внимание специалистов привлечено к изучению телоцитов (интерстициальные клетки). Как показано, роль телоцитов в миокарде разнообразна: они обладают пейсмейкерной активностью, осуществляют структурную и координационную связь между клетками [12, 13]. Тяжелое повреждение телоцитов и снижение их количества отмечено при фиброзе, ремоделировании на фоне различных хронических воспалительных процессов, например при склеродермии [11].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Исследование телоцитов в данном случае не проводилось, однако следует отметить, что при аутопсии признаки инфаркта миокарда не выявлены, но при гистологическом исследовании тканей сердца отмечены дистрофические изменения в кардиомиоцитах с признаками очаговой потери поперечно-полосатой исчерченности, что является свидетельством тяжелого диффузного поражения миокарда, возможно, послужившего причиной развития такого редкого сочетания аритмии, как полная АВ-блокада и WPW-синдром.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Dinckal MH, Davutoglu V, Bayata S, Yesil M. Masked complete atrioventricular block in a patient with ventricular preexcitation. *J Interv Card Electrophysiol.* 2004;11(1):33–35. doi: 10.1023/B:JICE.0000035927.36436.52
2. Johnson CD. Coexistence of the Wolff-Parkinson-White preexcitation syndrome and complete atrioventricular block. *Bol Asoc Med P R.* 2007;99(3):263–269.
3. Медведев М.М. Необычные результаты холтеровского мониторирования больной. *Вестник аритмологии.* 2023;30(1):84–87. doi: 10.35336/VA-2023-1-12
4. Erdogan O. A rare coexistence of complete atrioventricular block and preexcitation in an elderly symptomatic patient. *J Cardiovasc Med (Hagerstown).* 2008;9(7):729–732. doi: 10.2459/JCM.0b013e3282f2d838
5. Zhang Y, Liu R, Chen Y. Association of WPW syndrome and first-degree atrioventricular block: electrocardiographic diagnosis. *Herz.* 2014;39(7):834–836. doi: 10.1007/s00059-013-3877-0
6. Chen Y, Liu R, Xu Z. Wolff-Parkinson-White syndrome: could a normal PJ interval exclude bundle branch block? *Rev Esp Cardiol (Engl Ed).* 2014;67(2):153–155. doi: 10.1016/j.rec.2013.08.009
7. Rubio A, Talavera P, Esteban E, et al. Congenital atrioventricular block and Wolff-Parkinson-White syndrome. (In Spanish). *Rev Esp Cardiol.* 2002;55(5):549–552. doi: 10.1016/s0300-8932(02)76651-7
8. Филимонова А.А., Шурпо Е.М., Котляров С Н., Булгаков А.А. Острые повреждения миокарда при COVID-19: виды, механизмы развития, критерии диагноза, прогноз. *Наука молодых.* 2022;10(3):311–326. doi: 10.23888/HMJ2022103311-326
9. Jensen LD, Marchant DJ. Emerging pharmacologic targets and treatments for myocarditis. *Pharmacol Ther.* 2016;161:40–51. doi: 10.1016/j.pharmthera.2016.03.006
10. Митрофанова Л.Б., Хазратов А.О., Гурщенков А.В., и др. Морфологическое исследование телоцитов в левом предсердии у пациентов с длительно персистирующей фибрилляцией предсердий. *Российский кардиологический журнал.* 2019;(7):53–62. doi: 10.15829/1560-4071-2019-7-53-62
11. Подзолков В.И., Тарзиманова А.И., Фролова А.С. Телоциты и фибрилляция предсердий: от фундаментальных исследований к клинической практике. *Рациональная фармакотерапия в кардиологии.* 2020;16(4):590–594. doi: 10.20996/1819-6446- 2020-08-18
12. Popescu LM, Faussone-Pellegrini MS. Telocytes: a case of serendipity: the winding way from Interstitial Cells of Cajal (ICC), via Interstitial Cajal-Like Cells (ICLC) to telocytes. *J Cell Mol Med.* 2010;14(4):729–740. doi: 10.1111/j.1582-4934.2010.01059.x
13. Barone F, Nayar S, Buckley CD. The role of non-hematopoietic stromal cells in the persistence of inflammation. *Front Immunol.* 2013;3:416. doi: 10.3389/fimmu.2012.00416

ШИПОВИДНЫЙ ЛИХЕН КРОККЕРА–АДАМСОНА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Н.Н. Мурашкин, Е.С. Булохова, Р.В. Епишев, Р.А. Иванов, Л.А. Опрятин, А.Ю. Уфимцева, М.А. Леонова

ОБОСНОВАНИЕ

Патологические процессы, лежащие в основе широкого спектра дерматозов, нередко имеют своей первичной и ведущей локализацией эпидермальный пласт. Особенно наглядно эта закономерность проявляется в группе заболеваний, объединенных общим термином «дискератоз» — стойкого нарушения процесса терминальной дифференцировки кератиноцитов и формирования полноценного рогового слоя. Гистопатологическим коррелятом данного состояния выступает акантокератолитическая гиперплазия, манифестирующая утолщением рогового слоя кожи (*stratum corneum*). Однако качественная характеристика этого утолщения может существенно разниться, отражая глубину нарушения кератинизации. В одном случае формируется классический гиперкератоз — значительное, но структурно «немое» увеличение толщины рогового слоя за счет накопления полностью ороговевших, безъядерных пластин (ортокератоз). В противоположность этому при более глубоком сбое в программе дифференцировки развивается паракератоз — состояние, при котором в уплотненном роговом слое персистируют пикнотические ядра и остатки органелл, свидетельствующие о преждевременном и неполноценном ороговении клеток. Таким образом, анализ типа кератотической реакции (гипер- или паракератоз) служит не только ключевым диагностическим маркером, но и позволяет судить о характере и тяжести лежащего в основе заболевания нарушения кератинизации.

Несмотря на четкую гистопатологическую классификацию, клинические проявления дерматозов, сопровождающихся дискератозом, отличаются исключительным полиморфизмом. Один и тот же гистологический вариант, будь то гипер- или паракератоз, может лежать в основе заболеваний с диаметрально противоположной клинической картиной: от ограниченных доброкачественных форм до генерализованных, резистентных к терапии и потенциально злокачественных процессов. Эта дихотомия между относительно скудным набором патоморфологических признаков и широким спектром клинических проявлений создает существенные диагностические трудности. Особую сложность представляют редкие и атипично протекающие формы, которые не укладываются в классические диагностические алгоритмы и могут длительно имитировать более распространенные нозологии.

Представляем клиническое наблюдение пациента с шиповидным лихеном. Данный случай иллюстрирует типичные диагностические критерии и подчеркивает важность комплексного подхода — от клинической оценки до патоморфологического исследования — в верификации диагноза и выборе тактики ведения пациента с резистентным поражением кожи.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ



О ПАЦИЕНТЕ

У пациента К. 2013 года рождения впервые в марте 2025 года появились высыпания на коже туловища и конечностях в виде ограниченных слабоэритематозных шероховатых

бляшек. Причину возникновения высыпаний ни с чем не связывали. Наследственность не отягощена. Амбулаторно под наблюдением педиатра проводилось лечение различными методами наружной терапии без улучшения. В дальнейшем патологический процесс прогрессировал, увеличилось количество очагов и их размеры.

Пациент состоит на учете у психиатра с диагнозом «Расстройство аутистического спектра».

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

На момент госпитализации пациента кожный патологический процесс носил распространенный симметричный невоспалительный характер, был локализован на коже туловища, верхних и нижних конечностей и представлен множественными, хаотично расположенными фолликулярными коническими роговыми папулами размером от 1 мм до 5 мм, окружающими стержень волоса, и перифолликулярной эритемой. Некоторые папулы группировались в очаги округлой и неправильной формы, особенно выраженные в области локтевых и коленных сгибов (рис. 1). При проведении ладонью по поверхности очагов определялся «симптом терки». Ногти и волосы не изменены.

При проведении дерматоскопии отмечены мелкие фолликулярные папулезные элементы, на поверхности которых находятся острые нитевидные кератиновые выступы, исходящие из каналов волосяных фолликулов (рис. 2).

Выполнено патоморфологическое исследование кожного биоптата, по результатам которого описан фрагмент кожи с небольшим участком подкожной жировой клетчатки, эпидермис незначительно утолщен. В краевой зоне биоптата присутствует фрагмент волосяного фолликула с перифолликулярной лимфогистиоцитарной инфильтрацией и роговой пробкой в расширенном устье. Вокруг сосудов поверхностного сплетения скудные скопления лимфоцитов и гистиоцитов. Коллагеновые волокна дермы без признаков структурных изменений (рис. 3).

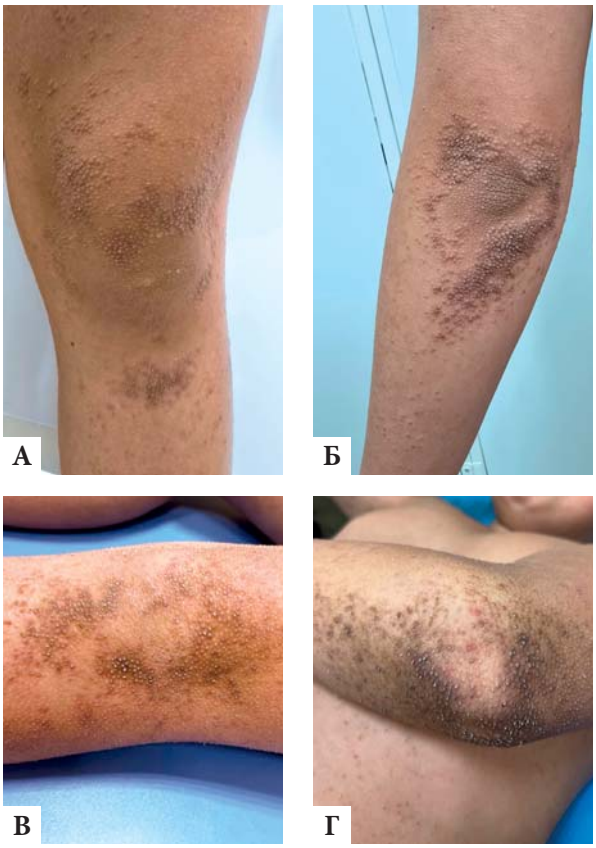


Рис. 1. Клинические проявления шиповидного фолликулярного кератоза: очаги поражения, локализованные на коже области бедра (А, В), верхних конечностей (Б, Г).

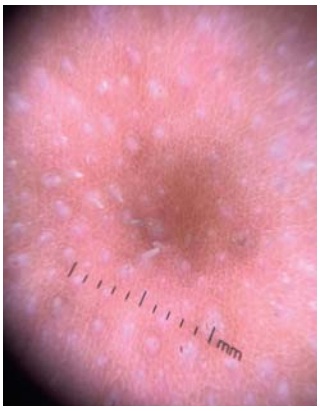


Рис. 2. Дерматоскопическая картина шиповидного фолликулярного кератоза: острые нитевидные кератиновые выступы, исходящие из каналов волосяных фолликулов.

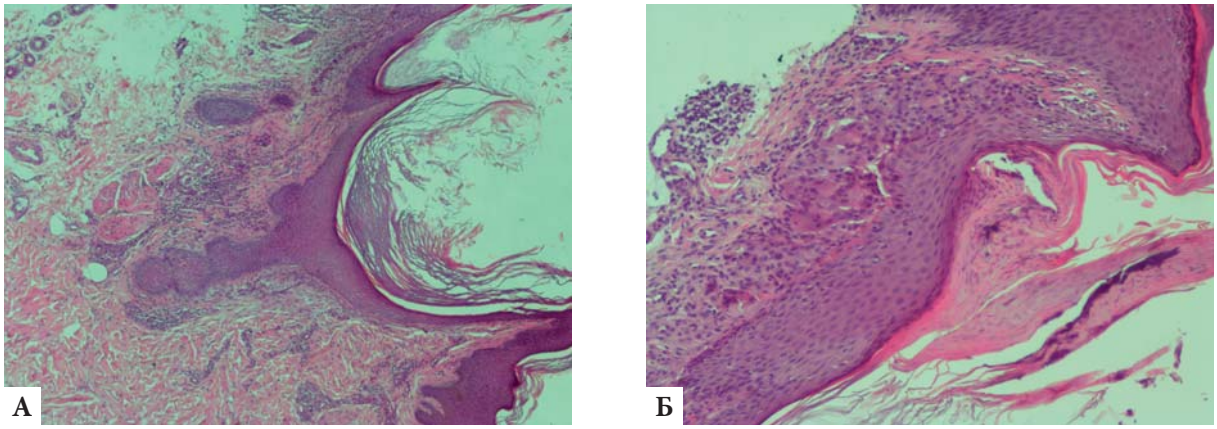


Рис. 3. Патоморфологическая картина шиповидного фолликулярного кератоза (А, Б).

ДИАГНОЗ

На основании полученных данных и результатов патоморфологического исследования установлен клинический диагноз: «Шиповидный лишай Кроккера–Адамсона».

ЛЕЧЕНИЕ

Проведенное лечение препаратом группы системных ретиноидов способствовало достижению клинического улучшения. Большая часть высыпаний полностью или частично регрессировала через 4 недели от начала терапии.

ПРОГНОЗ

Прогноз при шиповидном фолликулярном кератозе благоприятный. У многих пациентов симптомы уменьшаются с возрастом, особенно при своевременном соблюдении рекомендаций дерматолога.

ОБСУЖДЕНИЕ

H. Crocker (1901) и H. Adamson (1905) впервые описали форму кератоза, характеризующуюся появлением фолликулярных папул с пушковыми волосами в центре и тонкими шиповидными роговыми выростами. Дерматоз получил название «шиповидный фолликулярный кератоз» (lichen pilaris spinulosus) и впоследствии стал известен под именами его первооткрывателей [1, 2]. Заболевание обычно начинается в детстве и может длиться в подростковом и взрослом возрасте, чаще у мальчиков [3]; наследуется аутосомно-доминантно. Клинически шиповидный фолликулярный кератоз проявляется многочисленными фолликулярными ороговевшими узелками, обычно телесного цвета. Эти элементы склонны группироваться, формируя бляшки округлой либо неправильной формы размером от 2–3 см в диаметре до крупных очагов, которые могут распространяться по всей поверхности кожного покрова [4, 5], с локализацией на шее, груди, животе, бедрах, ягодицах, области плечевого пояса. Иногда высыпания появляются на фоне легкой эритемы, но чаще на видимо непораженной коже. При проведении

ладонью по поверхности очагов поражения определяется ощущение «терки». Субъективно изменения отсутствуют или слабо выражены. Общее состояние не нарушается [1, 6].

В терапии шиповидного фолликулярного кератоза применяются как наружные, так и системные методы, направленные на уменьшение выраженности фолликулярного гиперкератоза и нормализацию процессов ороговения. Традиционно основу лечения составляют кератолитические средства, включающие препараты с мочевиной, салициловой кислотой, молочной кислотой и их комбинации [7]. Используют также наружные ретиноиды, которые регулируют пролиферацию и дифференцировку эпидермальных клеток, улучшая состояние фолликулярного аппарата [8]. При длительном применении отмечается постепенное сглаживание элементов и уменьшение выраженности клинических проявлений.

Эмоленты и увлажняющие средства занимают важное место в поддерживающей терапии. Регулярное использование препаратов с керамидами, глицерином, гиалуроновой кислотой позволяет восстанавливать кожный барьер, снижать сухость и уменьшать вторичный воспалительный компонент.

При выраженных распространенных или резистентных формах шиповидного фолликулярного кератоза рассматривается назначение системных ретиноидов. Эти препараты нормализуют процессы кератинизации на уровне волосяных фолликулов, оказывают влияние на продукцию кожного сала и обладают противовоспалительными свойствами [9]. Однако их назначение требует тщательной оценки потенциальных рисков, мониторинга лабораторных показателей и строгого соблюдения противопоказаний.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленное нами наблюдение шиповидного фолликулярного кератоза имеет клинико-гистологическое сходство более чем с 10 дерматозами. Заболевание малознакомо дерматологам из-за редкой встречаемости, с чем связаны определенные трудности его диагностики, что обусловливает несомненный профессиональный интерес.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Friedman SJ. Lichen spinulosus. Clinicopathologic review of thirty-five cases. *J Am Acad Dermatol.* 1990;22(2 Pt 1):261–264.
2. Браиловский А.Я. *Справочник дерматолога.* Под ред. В.Н. Мордовцева, Ю.К. Скрипкина. Санкт-Петербург: Гиппократ, 1999. С. 98–99. (Серия: Справочная литература).
3. Castela E, Chiaverini C, Boralevi F, et al. Papular, profuse, and precocious keratosis pilaris. *Pediatr Dermatol.* 2012;29(3):285–288. doi: 10.1111/j.1525-1470.2011.01616.x
4. Мордовцев В.Н., Мордовцева В.В., Мордовцева В.В. Атлас. Наследственные болезни и пороки развития кожи. Клиника. Морфология. Лечение. Москва: Наука, 2004. С. 19–20.
5. Marqueling AL, Gilliam AE, Prendiville J, et al. Keratosis pilaris rubra: a common but underrecognized condition. *Arch Dermatol.* 2006;142(12):1611–1616. doi: 10.1001/archderm.142.12.1611
6. Иванова О.Л., ред. *Кожные и венерические болезни: справочник.* Изд. 2-е, перераб. и доп. Москва: Медицина, 2007. 335 с.
7. Pennycook KB, McCready TA. Keratosis pilaris [2023 Jun 26]. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK546708/
8. Uehara A, Abe M, Shimizu A, et al. Successful treatment of lichen spinulosus with topical adapalene. *Eur J Dermatol.* 2015;25(5):490–491. doi: 10.1684/ejd.2015.2597
9. Digiovanna JJ, Mauro T, Milstone LM, et al. Systemic retinoids in the management of ichthyoses and related skin types. *Dermatol Ther.* 2013;26(1):26–38. doi: 10.1111/j.1529-8019.2012.01527.x

АРИТМОГЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ: ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ СЛОЖНОСТИ НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

В.Г. Каверина, Н.А. Сдвигова, Е.Н. Басаргина, К.В. Савостьянов

ОБОСНОВАНИЕ

Аритмогенная кардиомиопатия (АКМП) — наследственное заболевание миокарда, в основе которого лежит прогрессирующее замещение кардиомиоцитов фиброзной и/или жировой тканью, ведущее к электрической нестабильности и нарушению систолической функции [1, 2].

Распространенность АКМП во взрослой популяции оценивается в 1:1000–1:5000, в детской — достоверно неизвестно; пик манифестации приходится на возраст 20–40 лет с преобладанием пациентов мужского пола (соотношение 4:1). АКМП является одной из ведущих причин внезапной сердечной смерти у молодых лиц и спортсменов [3]. Тяжесть состояния у пациентов различается — от бессимптомного течения до внезапной сердечной смерти.

Диагностика АКМП базируется на международных критериях, включающих 6 категорий: структурно-функциональные изменения желудочков, данные биопсии миокарда, деполяризационные и реполяризационные аномалии на электрокардиограмме (ЭКГ), желудочковые аритмии, а также семейный анамнез [4]. Однако ЭКГ-изменения и желудочковые аритмии неспецифичны и могут встречаться при других типах кардиомиопатий, а структурные изменения значительно отстают от электрокардиографических нарушений, в связи с чем одним из ключевых диагностических элементов является генетическое тестирование. Известно, что более чем в 50% случаев причиной заболевания являются патогенные варианты в генах десмосомных белков (*PKP2*, *DSP*, *DSG2*, *DSC2*, *JUP*) [5].

Особую диагностическую проблему представляют атипичные формы заболевания, в частности «горячая фаза» АКМП, клинически схожая с острым миокардитом или острым коронарным синдромом [4]. Данное состояние, часто ассоциированное с физическими нагрузками, характеризуется эпизодом острого повреждения миокарда, сопровождающегося болью в грудной клетке, повышением содержания тропонина I и маркеров повреждения миокарда при отсутствии гемодинамически значимого поражения коронарных артерий.

Наш клинический случай демонстрирует сложности дифференциальной диагностики и тактики ведения пациентов с подобной симптоматикой.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка А., 14 лет, впервые госпитализирована в кардиологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в 2024 году. Жалобы при поступлении на повы-

шенную утомляемость, боли в области сердца, сердцебиение, одышку при физической нагрузке, эпизоды предобморочных состояний (пресинкопе).

Девочка из приемной семьи. Перинатальный анамнез без особенностей. Семейный анамнез отягощен: биологическая мать (1985 года рождения) наблюдалась кардиологом, умерла в возрасте 29 лет от патологии сердечно-сосудистой системы (точный диагноз неизвестен). Данных о здоровье других кровных родственников нет.

Анамнез заболевания. В ноябре 2023 года после перенесенной острой респираторной вирусной инфекции отметила появление одышки, загрудинных и абдоминальных болей, тошноты. В декабре 2023 года на ЭКГ регистрировался синусовый ритм с синдромом ранней реполяризации желудочков.

В январе 2024 года во время урока физической культуры в школе отмечалось ухудшение состояния: возникли выраженное головокружение, одышка, периоральный цианоз; состояние купировалось самостоятельно. В феврале 2024 года после физической нагрузки состояние резко ухудшилось: появились одышка, выраженная слабость, боли за грудиной. Была госпитализирована в стационар по месту жительства, где при обследовании выявлен лейкоцитоз (до 14×10^9/л), резкое повышение концентрации тропонина I до 5000 нг/мл и мозгового натрийуретического пропептида (NT-proBNP) до 15 000 пг/мл. Микробиологические посевы и исследования методом полимеразной цепной реакции на кардиотропные вирусы были отрицательными.

Компьютерная томография (КТ) органов грудной клетки и брюшной полости: массивный двусторонний гидроторакс с компрессией легких, гидроперикард, асцит, гепатомегалия, признаки портальной гипертензии.

Эхокардиография (ЭхоКГ): парадоксальное движение межжелудочковой перегородки, концентрическое утолщение миокарда обоих желудочков, фракция выброса левого желудочка на нижней границе нормы. Частота сердечных сокращений (ЧСС) 115–134 уд./мин.

ЭКГ: синусовая тахикардия, снижение вольтажа зубцов *R*. Патологического зубца *Q*, подъемов сегмента *ST* не зарегистрировано.

Выставлен диагноз «Кардиомиопатия, дилатационный фенотип. Хроническая сердечная недостаточность IIA стадии, II–III функционального класса по Нью-Йоркской классификации функциональных классов хронической сердечной недостаточности (New York Heart Association, NYHA)». Назначена терапия: антибактериальный препарат (ампициллин + сальбуктам), нестероидный противовоспалительный препарат (ибупрофен), диуретик (фуросемид), антагонист минералокортикоидных рецепторов (спиронолактон), антиагрегант (ацетилсалициловая кислота). Проведена телемедицинская консультация с кардиологами ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России: инициирована комплексная терапия сердечной недостаточности с последующим добавлением ингибитора ангиотензинпревращающего фермента (каптоприл) и β-адреноблокатора (карведилол) с положительным эффектом за 4 недели приема в минимальных дозах (купирована клиническая симптоматика; нормализовались маркеры воспаления: NT-proBNP и тропонин I — 52 пг/мл и 0,03 нг/мл соответственно).

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При поступлении в кардиологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в июне 2024 года физикальных особенностей не выявлено: кожные покровы бледно-розовые, тургор тканей достаточный, область сердца не изменена, границы относительной тупости сердца не расширены, тоны сердца ритмичные, неинтенсивный

систолический шум на верхушке, ЧСС 78 уд./мин, частота дыхательных движений 19/мин, гепатоспленомегалии нет.

Лабораторные показатели: NT-proBNP 66 пг/мл, тропонин I не определен по техническим причинам.

ЭхоКГ: полная нормализация размеров камер и толщины стенок сердца. Систолическая функция левого желудочка не нарушена (фракция выброса по Simpson 70%). Признаков легочной гипертензии нет.

Магнитно-резонансная томография (МРТ) сердца: фракция выброса левого желудочка 57,4%. Данных за фибротические изменения, воспаление или аномалии коронарных артерий не выявлено (рис. 1).

Результаты КТ-коронарографии также были в норме.

ЭКГ и холтеровское мониторирование ЭКГ (рис. 2): эпизоды правопредсердного ритма с ЧСС 74 уд./мин (макс. 127 уд./мин, мин. 50 уд./мин), синдром ранней реполяризации желудочков, 6 суправентрикулярных экстрасистол, пауз ритма нет.

Консультирована генетиком: показано проведение полноэкзомного секвенирования с последующей валидацией выявленных генетических вариантов, являющихся наиболее вероятной причиной заболевания.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

На основании полученных данных установлен диагноз «Кардиомиопатия неуточненная. Хроническая сердечная недостаточность I–IIA стадии, II функционального класса по NYHA».

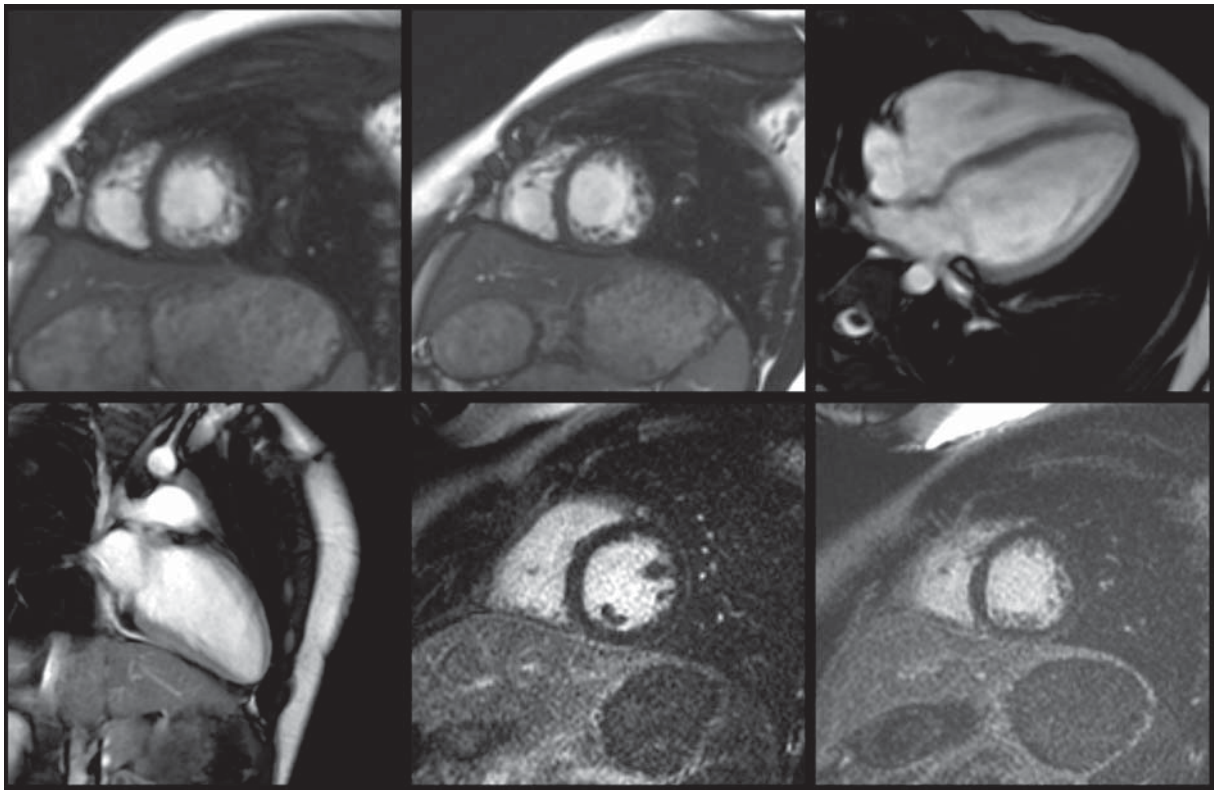


Рис. 1. Магнитно-резонансная томография сердца: изменения отсутствуют.

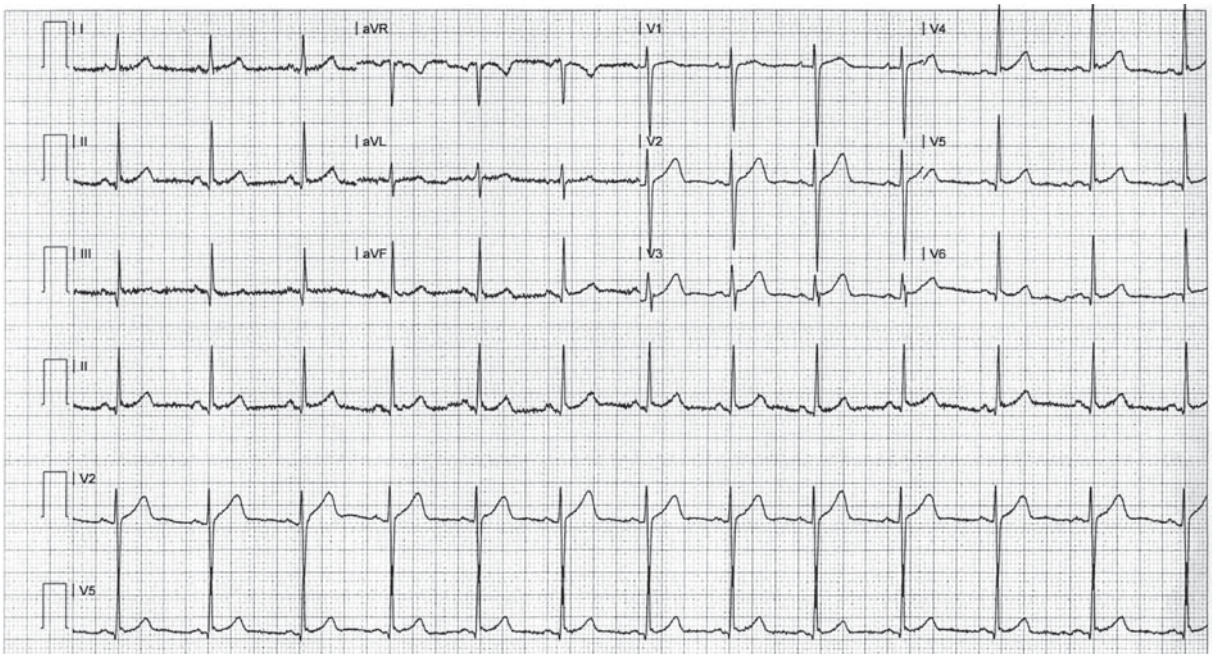


Рис. 2. Электрокардиограмма: синусовый ритм с частотой сердечных сокращений 76/мин. Интервалы *QT/QTc* 360/405 мс. *QRS* 0,08 мс, признаки ранней реполяризации миокарда желудочков.

ЛЕЧЕНИЕ

В терапии продолжен прием ингибитора ангиотензинпревращающего фермента (эналаприл в дозе 0,5 мг/кг в день), β-блокатора (метопролол по 1 мг/кг в день), антагониста минералокортикоидных рецепторов (спиронолактон по 0,5 мг/кг в день).

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

В декабре 2024 года получены результаты молекулярно-генетического исследования: выявлен ранее не описанный вариант c.430G>A, p.E144K в гене *DSG2* в гетерозиготном состоянии. Классифицирован как вариант с неизвестным клиническим значением в соответствии с российским руководством по интерпретации данных последовательности ДНК человека [6].

При повторном обследовании в отделении в марте 2025 года состояние сохранялось стабильным как клинически, так и по данным лабораторно-инструментального обследования.

ПРОГНОЗ

Краткосрочный прогноз для пациентки благоприятен в связи с полным обратным ремоделированием сердца и нормализацией функции миокарда. Однако долгосрочный прогноз остается неопределенным из-за выявленного варианта в гене *DSG2*, ассоциированном с риском аритмогенной кардиомиопатии, что обусловливает основные потенциальные риски развития электрической нестабильности миокарда и фиброза, несмотря на текущую

ремиссию, и требует дальнейшего наблюдения генетиком с пересмотром клинической значимости варианта.

ОБСУЖДЕНИЕ

В дифференциальный ряд при остром поражении миокарда у педиатрического пациента помимо АКМП входят дилатационная кардиомиопатия, острый коронарный синдром и острый миокардит.

В представленном клиническом случае дилатационная кардиомиопатия была исключена благодаря отсутствию значимой дилатации камер и систолической дисфункции миокарда. Острый коронарный синдром также был исключен ввиду отсутствия признаков ишемии и патологии коронарных артерий при коронарографии.

Наиболее сложной является дифференциация с острым миокардитом, учитывая связь дебюта симптомов с перенесенной инфекцией, повышение маркеров воспаления и тропонина, а также положительную динамику на фоне противовоспалительной терапии с полной нормализацией функции сердца. Эти данные, однако, не исключают диагноз «горячей фазы» АКМП. Данный феномен, описанный относительно недавно, представляет собой эпизод острого повреждения миокарда, клинически и биохимически неотличимый от миокардита, но патогенетически связанный с активной гибелью кардиомиоцитов вследствие десмосомной дисфункции [3, 7]. «Горячая фаза» может быть первым проявлением АКМП, предшествуя появлению структурных изменений на эхокардиографии или МРТ сердца на месяцы и даже годы. Она чаще встречается у детей, подростков и молодых взрослых, а также ассоциирована с левожелудочковыми фенотипами и мутациями в гене *DSP* [7]; в литературе также описаны случаи связи с вариантами генов *PKP2* и *DSG2* [8]. Рецидивирующие миокардитоподобные эпизоды являются характерным признаком. В описываемом случае в пользу данного диагноза свидетельствуют семейный анамнез, характер жалоб, повышение кардиоспецифических ферментов при интактных коронарных артериях, а также наличие варианта неизвестного клинического значения в гене десмоглеина-2 (*DSG2*), который относится к основным генам АКМП.

Таким образом, на текущий момент невозможно достоверно установить окончательный диагноз. Полная нормализация морфофункциональных параметров не исключает АКМП, так как структурное ремоделирование может развиться позже. Нашей пациентке требуется дальнейшее диспансерное наблюдение у кардиолога и генетика, ограничение интенсивных физических нагрузок и регулярный инструментальный мониторинг сердечно-сосудистой системы для своевременного выявления возможных осложнений.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай иллюстрирует сложности дифференциальной диагностики заболеваний миокарда в педиатрической когорте. Ввиду клинического полиморфизма проявлений АКМП, включающих такое редкое состояние, как «горячая фаза», ее необходимо учитывать в дифференциальной диагностике у пациентов с повышением концентрации маркеров повреждения миокарда, в частности тропонина I. Для верификации диагноза необходимо комплексное обследование, включающее сбор семейного анамнеза,

многократную регистрацию ЭКГ и холтеровского мониторирования для выявления даже минимальных реполяризационных нарушений и сердечных аритмий, ЭхоКГ и, что критически важно, МРТ сердца с оценкой тканевых характеристик, коронарографию при остром болевом синдроме для исключения острого коронарного синдрома, консультацию клинического генетика с последующим генетическим тестированием с применением технологий высокопроизводительного секвенирования. Раннее распознавание АКМП, особенно в ее атипичных проявлениях, в конечном итоге улучшает прогноз для пациентов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Corrado D, Link MS, Calkins H. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *N Engl J Med.* 2017;376(1):61–72. doi: 10.1056/NEJMra1509267
2. Corrado D, Marra MP, Zorzi A, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: the Padua criteria. *Int J Cardiol.* 2020;319:106–114. doi: 10.1016/j.ijcard.2020.06.005
3. Corrado D, Basso C, Judge DP. Arrhythmogenic cardiomyopathy. *Circ Res.* 2017;121(7):784–802. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.309345
4. Corrado D, Perazzolo Marra M, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int J Cardiol.* 2020;319:106-114. doi: 10.1016/j.ijcard.2020.06.005.
5. Caforio AL, Pankuweit S, Arbustini E, et al. Current state of knowledge on aetiology, diagnosis, management, and therapy of myocarditis: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2013;34(33):2636–2648, 2648a–2648d. doi: 10.1093/eurheartj/eht210
6. Рыжкова О.П., Кардымон О.Л., Прохорчук Е.Б., и др. Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2). *Медицинская генетика.* 2019;18(2):3–23. doi: 10.25557/2073-7998.2019.02.3-23 EDN: JZLJUE
7. Smith ED, Lakdawala NK, Papoutsidakis N, et al. Desmoplakin cardiomyopathy, a fibrotic and inflammatory form of cardiomyopathy distinct from typical arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Circulation.* 2020;141(23):1872–1884. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044934
8. Кофейникова О.А., Алексеева Д.Ю., Фетисова С.Г., и др. Клиническая картина «горячей фазы» аритмогенной кардиомиопатии у пациента детского возраста. *Вестник аритмологии.* 2023;30(2):e6. doi: 10.35336/VA-2023-2-11

ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ПРЕПАРАТА ТИКСАГЕВИМАБ + ЦИЛГАВИМАБ ДЛЯ ДОКОНТАКТНОЙ ПРОФИЛАКТИКИ НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ У ПАЦИЕНТКИ С ЮНОШЕСКИМ ДЕРМАТОМИОЗИТОМ

Е.И. Алексеева, Т.М. Дворяковская, М.Ю. Кокина

ОБОСНОВАНИЕ

Новая коронавирусная инфекция (COVID-19) — высококонтагиозное вирусное заболевание, вызываемое коронавирусом тяжелого острого респираторного синдрома 2 (SARS-CoV-2), ставшее причиной глобальной пандемии XXI века [1]. За период с декабря 2019 по ноябрь 2025 года, по данным Всемирной организации здравоохранения, в мире зарегистрировано более 760 млн случаев новой коронавирусной инфекции, 6,9 млн из которых привели к летальному исходу [2].

Ревматические заболевания — гетерогенная группа тяжелых хронических заболеваний с неизвестной этиологией и сложным иммуноагрессивным механизмом, включающая в себя воспалительные заболевания суставов и системные заболевания соединительной ткани [3]. С конца 1990-х годов для лечения ревматических заболеваний применяется широкий спектр генно-инженерных биологических препаратов, среди них ингибиторы фактора некроза опухоли альфа, интерлейкинов 1, 6 и 17, костимуляции Т-лимфоцитов, моноклональные антитела к CD20 антигену на поверхности В-лимфоцитов. Несмотря на то, что генно-инженерные биологические препараты оказывают таргетное воздействие на цитокины, их рецепторы, костимулирующие и CD-молекулы, у пациентов, получающих биологические агенты, особенно в комбинации с глюкокортикоидами и болезньмодифицирующими противоревматическими препаратами, повышается риск развития инфекционных осложнений, в том числе новой коронавирусной инфекции [4, 5].

Наиболее эффективным способом предотвращения заражения SARS-CoV-2 является вакцинация, однако ее применение ограничено у детей с ревматическими заболеваниями ввиду отсутствия исследований эффективности и безопасности вакцинации у данной группы пациентов. В связи с этим разрабатываются иные методы профилактики COVID-19 для больных с коморбидным фоном, в числе которых пассивная иммунизация препаратами вируснейтрализующих моноклональных антител к вирусу SARS-CoV-2 [6].

Тиксагевимаб и цилгавимаб — рекомбинантные человеческие моноклональные антитела, обладающие вируснейтрализующим действием в отношении SARS-CoV-2 [7]. Препарат одобрен Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (Food and Drug Administration, FDA) и включен во Временные методические рекомендации «Профилактика, диагностика и лечение новой коронавирусной инфекции (COVID-19)» для профилактики и лечения COVID-19 у взрослых и детей в возрасте старше 12 лет, массой тела ≥40 кг, с риском развития тяжелого течения болезни и нарушенным вакцинальным ответом [8].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ



О ПАЦИЕНТЕ

Девочка И. родилась от первой беременности (на фоне гестоза средней степени тяжести, ожирения I степени, артериальной гипотензии), первых срочных оперативных родов, на 38-й неделе гестации. При рождении масса тела составила 3420 г, длина тела — 53 см. Ранний неонатальный период протекал без особенностей. Вакцинирована в соответствии с национальным календарем.

Наследственность по ревматическим заболеваниям не отягощена.

Анамнез заболевания. Впервые проявления заболевания возникли в сентябре 2018 года в возрасте 12 лет. В дебюте наблюдались отеки в области глаз, боли в мышцах верхних и нижних конечностей. С целью верификации диагноза госпитализирована в стационар по месту жительства. При поступлении объективно отмечались гелиотропная сыпь, снижение мышечной силы в верхних и нижних конечностях (ребенок не ходил, не приседал, использовал миопатические приемы). При лабораторном обследовании в сыворотке крови выявлены повышение активности аланинаминотрансферазы (АЛТ) до 140 Ед/л (норма до 42), аспартатаминотрансферазы (АСТ) до 100 Ед/л (норма до 40), лактатдегидрогеназы (ЛДГ) до 443 Ед/л (норма 91–295), креатинфосфокиназы (КФК) до 1117 Ед/л (норма 25–194); ускорение скорости оседания эритроцитов (СОЭ) до 25 мм/ч (норма до 20); сывороточная концентрация С-реактивного белка (СРБ) соответствовала референсным значениям и составила 1,64 мг/л (норма до 5). По данным инструментальных методов обследования исключены новообразования головного мозга, структурные изменения щитовидной железы; по данным электромиографии выявлено снижение амплитуды М-ответов по волокнам периферических нервов рук и ног.



ДИАГНОЗ

На основании результатов обследования ребенку установлен диагноз: «Юношеский дерматомиозит».

Проведена терапия внутривенными глюкокортикоидами (метилпреднизолон в дозе 10 мг/кг на введение в течение 3 последовательных дней) и пероральными глюкокортикоидами (преднизолон из расчета 1,4 мг/кг в сутки — 55 мг/сут). На фоне терапии мышечная сила увеличилась, девочка начала ходить с поддержкой. Через 3 месяца на фоне снижения дозы преднизолона для перорального приема до 1 мг/кг в сутки (50 мг/сут) состояние ребенка резко ухудшилось: наросли активность кожного синдрома и мышечная слабость, ребенок перестал ходить. Девочка госпитализирована в стационар по месту жительства для обследования и коррекции терапии. В стационаре доза преднизолона для перорального приема увеличена до 2 мг/кг в сутки (80 мг/сут), проведен курс терапии внутривенным иммуноглобулином из расчета 1 г/кг на курс.

В январе 2019 года ребенок направлен в ревматологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для решения вопроса о дальнейшей тактике ведения.



РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При поступлении состояние ребенка расценивалось как тяжелое за счет кожного, миопатического синдромов, выраженных проявлений медикаментозного синдрома Иценко–Кушинга. Объективно выявлялись эритема лица, сетчатое ливедо по всему телу, капиллярит



Рис. 1. Общий вид пациентки И.
при поступлении в ревматологическое
отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России в январе 2020 года.

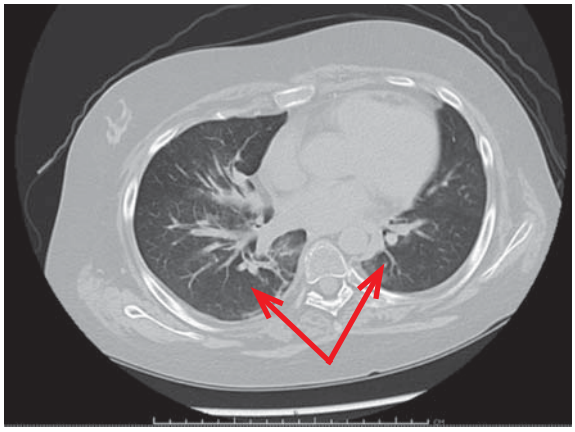


Рис. 2. Компьютерная томография органов
грудной клетки пациентки И.
при поступлении в ревматологическое
отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России в январе 2020 года:
КТ-признаки интерстициального поражения
легких в рамках основного заболевания
(стрелки), на фоне которого нельзя
исключить наличия воспалительной
инфильтрации (S3,5 правого легкого).

на ладонной поверхности кистей и подошвенной поверхности стоп, пастозность стоп и голеней, снижение мышечной силы в руках и ногах (девочка самостоятельно не ходила, не переворачивалась); отмечались кашель, одышка, выраженный болевой синдром в грудном и поясничном отделах позвоночника (рис. 1).

При лабораторном обследовании повышения активности ферментов мышечного распада не выявлено.

По данным компьютерной томографии (КТ) органов грудной клетки, поясничного и копчикового отделов позвоночника выявлены признаки интерстициального поражения легких в рамках основного заболевания, на фоне которого нельзя исключить наличие воспалительной инфильтрации (S3,5 правого легкого) и диффузного остеопороза с множественными несвежими компрессионными переломами грудного, поясничного и копчикового отделов позвоночника (рис. 2).

ЛЕЧЕНИЕ

По результатам исследования бронхоальвеолярного лаважа методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) обнаружена ДНК пневмоцисты. Проведена антибактериальная терапия ко-тримоксазолом и цефепимом внутривенно с положительным эффектом, также введен препарат из группы бисфосфонатов — ибандроновая кислота. Ребенку проведен курс внутривенного иммуноглобулина из расчета 2 г/кг на курс, назначен метотрексат внутрь, рекомендовано снижение дозы перорального преднизолона. На фоне терапии отмечалась положительная динамика: уменьшилась выраженность кожного синдрома, увеличилась мышечная сила (девочка начала передвигаться с помощью ходунков).

В дальнейшем ребенок регулярно госпитализировался в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для оценки эффективности и безопасности терапии. К июню 2019 года

доза перорального преднизолона снижена до 0,2 мг/кг в сутки (10 мг/сут), состояние ребенка оставалось стабильным.

При плановой госпитализации в ревматологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в сентябре 2020 года состояние пациентки ухудшилось: появились гелиотропная сыпь и эритема на лице, прогрессировала мышечная слабость. По данным лабораторного обследования в сыворотке крови выявлено повышение активности АЛТ до 54,37 Ед/л (норма до 42), АСТ до 77,44 Ед/л (норма до 40), ЛДГ до 598,86 Ед/л (норма 91–295), КФК до 395,4 Ед/л (норма 25–194). Учитывая обострение основного заболевания, скорректирована терапия: метотрексат отменен, назначен микофенолата мофетил; инициирована анти-В-клеточная терапия ритуксимабом (проведено 2 введения в дозе 1000 мг с интервалом 2 недели); рекомендованы ежемесячные курсы внутривенного иммуноглобулина из расчета 2 г/кг на курс; продолжен прием перорального преднизолона в дозе 0,2 мг/кг в сутки (10 мг/сут). К декабрю 2020 года на фоне проводимой терапии отмечалась положительная динамика: купировалась гелиотропная сыпь, уменьшилась выраженность эритемы лица, наросла мышечная сила (девочка стала самостоятельно ходить, подниматься и спускаться по лестнице).

В феврале 2021 года пациентка перенесла новую коронавирусную инфекцию в среднетяжелой форме: лихорадка до 38,0°С, катаральные явления, по данным КТ органов грудной клетки выявлены признаки двусторонней полисегментарной пневмонии. Лечение проводилось в стационаре по месту жительства. Отрицательный результат ПЦР-исследования с определением РНК вируса SARS-CoV-2 получен через 10 дней от момента установления диагноза. На фоне течения COVID-19 отмечался рецидив миопатического синдрома в течение одного месяца с последующим восстановлением мышечной силы. Далее при плановых госпитализациях в ревматологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России состояние ребенка на фоне проводимой терапии (ежемесячные курсы внутривенного иммуноглобулина, пероральный преднизолон, микофенолата мофетил) оставалось стабильным. Учитывая тотальную деплецию В-лимфоцитов по данным иммунофенотипирования периферической крови и отсутствие признаков обострения основного заболевания, повторный курс терапии ритуксимабом не проводился.

ДОКОНТАКТНАЯ ПРОФИЛАКТИКА COVID-19

При плановой госпитализации в мае 2022 года у ребенка зарегистрирована ремиссия юношеского дерматомиозита на фоне проводимой противоревматической терапии (индекс активности болезни DAS, Disease Activity Score, 4 балла): сохранялись незначительная слабость мышц нижних конечностей на фоне длительной физической нагрузки, атрофические изменения на коже лица и невыраженное ливедо в области грудной клетки (рис. 3), лабораторные показатели активности заболевания соответствовали референсным значениям, изменения в легких по данным КТ органов грудной клетки не выявлены (рис. 4; табл. 1, 2).



Рис. 3. Общий вид пациентки И. на момент проведения доконтактной профилактики COVID-19 в мае 2022 года.

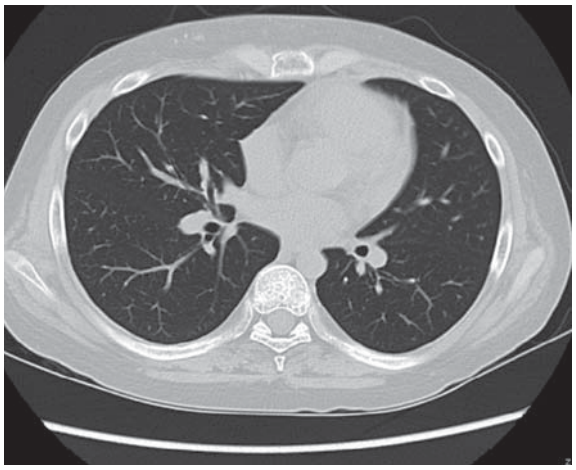


Рис. 4. Компьютерная томография органов грудной клетки на момент проведения доконтактной профилактики COVID-19 в мае 2022 года: КТ-признаков острых и инфильтративных изменений, интерстициального поражения легких не выявлено.

На фоне противоревматической терапии, в условиях практически полной деплеции В-лимфоцитов (число В-клеток по результатам иммунофенотипирования периферической крови 14/мкл), с целью профилактики новой коронавирусной инфекции проведена пассивная иммунизация препаратом из группы вируснейтрализующих моноклональных антител тиксагевимаб + цилгавимаб в дозе 300 мг (150 мг + 150 мг) внутривенно, капельно в связи с риском травматизации мягких тканей и образования кальцинатов. После проведения пассивной иммунизации нарастания активности заболевания, общих и местных реакций на введение препарата не наблюдалось.

При визитах через 3, 6 и 9 месяцев после доконтактной профилактики COVID-19 состояние ребенка оставалось стабильным, обострения основного заболевания не отмечалось (индекс DAS 4 балла), острые респираторные инфекции не зарегистрированы (см. табл. 1, 2). Повторные курсы ритуксимаба не проводились.

Таблица 1. Лабораторные показатели активности юношеского дерматомиозита у пациентки И. на момент проведения доконтактной профилактики COVID-19 и спустя 3, 6, 9 месяцев

Показатель	Норма	Контрольные точки				
		Доконтактная профилактика COVID-19		Через		
		на момент проведения	после проведения	3 мес	6 мес	9 мес
Гемоглобин, г/л	120–160	121	1118	120	119	117
Эритроциты, млн/мкл	4,5–5,3	4,69	4,61	4,24	4,1	4,15
Лейкоциты, тыс./мкл	4,5–11,5	6,07	5,89	8,08	5,63	8,25
Тромбоциты, тыс./мкл	150–450	198	208	231	203	267
СОЭ, мм/ч	150–580	4	2	2	2	3
СРБ, мг/л	0–5	0,82	0,53	0,78	1,52	0,25
АСТ, Ед/л	0–42	15,77	18,34	23,4	13,62	32,43
АЛТ, Ед/л	0–40	11,96	14,32	12,93	24,35	26,83
ГГТ, Ед/л	5–35	11,67	14,84	13,62	20,13	19,43
ЛДГ, Ед/л	91–295	172,02	168,09	175,15	201,3	184,56
КФК, Ед/л	25–194	48,73	56,74	58,73	36,72	45,93

Примечание. СОЭ — скорость оседания эритроцитов; СРБ — С-реактивный белок; АСТ — аспартатаминотрансфераза; АЛТ — аланинаминотрансфераза; ГГТ — гамма-глутамилтрансфераза; ЛДГ — лактатдегидрогеназа; КФК — креатинфосфокиназа.

Таблица 2. Показатели активности юношеского дерматомиозита у пациентки И. на момент проведения доконтактной профилактики COVID-19 и спустя 3, 6, 9 месяцев

Показатели	Контрольные точки				
	Доконтактная профилактика COVID-19		Через		
	на момент проведения	после проведения	3 мес	6 мес	9 мес
Функциональный класс:					
• нормальное функционирование					
• усталость после прогулки, общая слабость	+	+	+	+	+
• необходимость в помощи при ходьбе по лестнице и ежедневной активности					
• необходимость в перемещении на инвалидном кресле					
Слабость мышц шеи	-	-	-	-	-
Слабость мышц живота	-	-	-	-	-
Слабость мышц верхних конечностей	-	-	-	-	-
Слабость мышц нижних конечностей	+	+	+	+	+
Симптом Говерса	-	-	-	-	-
Нарушение походки	-	-	-	-	-
Нарушение глотания	-	-	-	-	-
Ринолалия	-	-	-	-	-
Эритема:					
• отсутствие эритемы					
• атрофические изменения	+	+	+	+	+
• легкая эритема					
• умеренная эритема					
• тяжелая эритема					
Распространенность кожного синдрома:					
• отсутствие изменений	+	+	+	+	+
• околосуставные изменения					
• изменения на разгибательных поверхностях конечностей, симптом «шали»					
• вовлечение туловища					
Васкулит	+	+	+	+	+
Симптом Готтрона:					
• отсутствует	+	+	+	+	+
• слабый					
• умеренный					
• тяжелый					
DAS, балл (0–20)	4	4	4	4	4

ОБСУЖДЕНИЕ

Пандемия COVID-19, вызванная вирусом SARS-CoV-2, представляет собой серьезную угрозу для глобального здравоохранения, особенно для уязвимых групп населения. Дети с ревматическими заболеваниями, многие из которых получают длительную иммуносупрессивную терапию, относятся к категории повышенного риска развития тяжелых форм COVID-19 и его осложнений, а также могут демонстрировать субоптимальный или нестойкий иммунный ответ на вакцинацию, что делает особенно актуальным поиск эффективных и безопасных стратегий профилактики COVID-19 для этой категории пациентов [9, 10]. Доконтактная профилактика с использованием моноклональных антител длительного действия, таких как комбинация тиксагевимаба и цилгавимаба, рассматривалась перспективным подходом для защиты лиц, которые не могут адекватно ответить на вакцинацию или имеют к ней противопоказания [11].

Применение глюкокортикоидов, стандартных и селективных (блокаторов янус-киназ) иммунодепрессантов, а также генно-инженерных биологических препаратов, особенно их комбинаций, значительно повышает риск развития инфекционных бактериальных и вирусных осложнений, в том числе COVID-19, у пациентов с ревматическими заболеваниями на фоне вторичного иммунодефицитного состояния, формирующегося в условиях иммуносупрессивной терапии, подавляющей противовирусную активность врожденного и адаптивного иммунитета [12].

Высокая эффективность доконтактной профилактики COVID-19 тиксагевимабом в комбинации с цилгавимабом показана в наблюдательном когортном одноцентровом проспективном исследовании A.I. Venetsanopoulou и соавт. [13], в которое включено 37 пациентов в возрасте 53 лет (IQR 45,5–61,5) с ревматическими заболеваниями (24% с системным склерозом, 16% с АНЦА-ассоциированным васкулитом, 60% с другими ревматическими заболеваниями), которым проводилась иммуносупрессивная терапия: ритуксимаб применялся у всех пациентов, преднизолон — у 92%, микофенолата мофетил — у 51%, реже применялись гидроксихлорохин и метотрексат. Ранее вакцинированы против вируса SARS-CoV-2 были 89% пациентов. Период наблюдения составил 6 месяцев после инъекции тиксагевимаба и цилгавимаба. Подтвержденную новую коронавирусную инфекцию после пассивной иммунизации перенесли 16% пациентов: заболевание характеризовалось нетяжелым течением.

A.J. Ocon и соавт. [14] опубликовали результаты одноцентрового когортного исследования эффективности доконтактной профилактики COVID-19 препаратом тиксагевимаб + цилгавимаб у взрослых пациентов с ревматическими заболеваниями, которым в течение предшествующего года проводилась анти-B-клеточная терапия ритуксимабом. В исследование включено 43 пациента с ревматоидным артритом, АНЦА-ассоциированным и другими системными васкулитами, аутоиммунным миозитом, болезнью Шегрена и системной красной волчанкой. Средний возраст участников исследования составил 59±15 лет. В сочетании с ритуксимабом пациенты получали пероральные глюкокортикоиды, метотрексат, азатиоприн, лефлуномид, сульфасалазин, микофенолата мофетил, авакопан. Новую коронавирусную инфекцию в анамнезе перенесли 6/43 (14%) пациентов. Все участники исследования ранее вакцинированы против вируса SARS-CoV-2. Длительность периода наблюдения после доконтактной профилактики нейтрализующими моноклональными антителами составила 100±33 дня. За это время подтвержденную новую коронавирусную инфекцию перенес 1/43 (2,3%) пациент с ревматоидным артритом, получавший ритуксимаб в комбинации с лефлуномидом, трехкратно вакцинированный против COVID-19

в анамнезе. Инфекция протекала в легкой форме, необходимости в специфической терапии и госпитализации не возникло.

В исследование S. Sciascia и соавт. [15] доконтактная профилактика COVID-19 препаратом тиксагевимаб + цилгавимаб проводилась 22 пациентам (средний возраст 58,4±19,6 года) с поражением почек при системной красной волчанке, АНЦА-ассоциированном васкулите, а также у пациентов с фокально-сегментарным гломерулосклерозом, получавших в течение года ритуксимаб. COVID-19 в анамнезе перенесли 15/22 (68,2%) пациентов. Все участники исследования ранее вакцинированы против новой коронавирусной инфекции. В течение периода наблюдения, который составил 112±23 дня, ни один пациент после пассивной иммунизации тиксагевимабом и цилгавимабом не заболел COVID-19.

По данным M. Thomas и соавт. [16], доля пациентов, которые перенесли новую коронавирусную инфекцию после проведения доконтактной профилактики COVID-19 препаратом тиксагевимаб + цилгавимаб, составила 20% (23/115 пациентов) и была выше, чем в нашем исследовании. Эффективность доконтактной профилактики оценивалась у 115 взрослых пациентов [Me возраста 62 года (IQR 52; 71)] с хроническим артритом или заболеваниями соединительной ткани, которым проводилась терапия ритуксимабом, пероральными глюкокортикоидами и метотрексатом. Период наблюдения составил 128 дней (IQR 93; 173). У всех заболевших наблюдалось легкое течение коронавирусной инфекции.

Таким образом, результаты проведенных исследований свидетельствуют о том, что доконтактная профилактика моноклональными антителами к SARS-CoV-2 тиксагевимаб + цилгавимаб эффективна и обеспечивает снижение бремени COVID-19 в группах пациентов с иммунодефицитными состояниями, развившимися на фоне терапии иммунодепрессантами и генно-инженерными биологическими препаратами.

M.F. Zacarin и соавт. [17] также сообщили о высоком профиле безопасности доконтактной профилактики COVID-19 тиксагевимабом в комбинации с цилгавимабом на основании отсутствия признаков обострения ревматического заболевания у пациентов после проведения пассивной иммунизации. В ретроспективное одноцентровое исследование включены 82 пациента, средний возраст которых составил 51,92 года, с ревматическими заболеваниями: 30% с ревматоидным артритом, 21% с системным склерозом, 17% с АНЦА-ассоциированным вакулитом и системной красной волчанкой, 15% с другими ревматическими заболеваниями. Доконтактная профилактика COVID-19 препаратом тиксагевимаб + цилгавимаб проводилась на фоне иммуносупрессивной терапии: 62% пациентов получали ритуксимаб, 11% — другие генно-инженерные биологические препараты, 80% — стандартные синтетические болезньмодифицирующие противоревматические препараты, однако период наблюдения составил лишь 4 недели.

В доступных литературных источниках безопасность пассивной иммунизации COVID-19 анализировалась исключительно у взрослой популяции пациентов с ревматическими заболеваниями, в исследования с участием детей включались преимущественно пациенты с онкологическими и онкогематологическими патологиями.

В многоцентровом наблюдательном исследовании M. Thomas и соавт. [16] анализировали результаты доконтактной профилактики COVID-19 тиксагевимабом и цилгавимабом у 115 пациентов в возрасте 62 лет (IQR 52–71) с ревматическими заболеваниями, из них 46% с ревматоидным артритом и 54% с системными заболеваниями соединительной ткани. На момент проведения пассивной иммунизации противоревматическая терапия проводилась преимущественно ритуксимабом (33%), глюкокортикоидами (54%) и метотрексатом (42%). Ни одного нежелательного явления, связанного с введением тиксагевимаба в комбинации с цилгавимабом, не зарегистрировано.

J. Frączkiewicz и соавт. [18] проанализировали результаты доконтактной профилактики/лечения COVID-19 тиксагевимабом и цилгавимабом у 78 детей с онкологическими и онкогематологическими заболеваниями, которым проводилась химиотерапия и CAR-T-клеточная терапия, а также перенесших трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток. Только у 2 (3,85%) пациентов зарегистрировано по одному нежелательному явлению, связанному с применением препарата тиксагевимаб + цилгавимаб: у одного — легкая миалгия, у второго — боли в костях через 2 недели после введения препарата. У некоторых пациентов наблюдались постинъекционные реакции. Все нежелательные явления соответствовали легкой или средней степени интенсивности.

В систематическом обзоре A.Y. Soeroto и соавт. [19] проанализированы данные 6985 иммунокомпрометированных пациентов старше 18 лет с онкологическими заболеваниями или перенесших трансплантацию органов, включенных в 6 исследований (5 — в ретроспективные когортные, 1 — в двойное слепое рандомизированное плацебоконтролируемое) эффективности и безопасности доконтактной профилактики COVID-19 тиксагевимабом и цилгавимабом. Ни одного серьезного побочного эффекта, связанного непосредственно с введением двухкомпонентного препарата, не зарегистрировано. Сообщается о таких нежелательных реакциях, таких как головная боль (1,4%), боль в животе (0,9%), рвота и диарея (1,8%).

Ни одного серьезного нежелательного явления пассивной иммунизации тиксагевимабом в сочетании с цилгавимабом не наблюдалось и у 27 детей с онкогематологическими заболеваниями в исследовании D.R. Hijano и соавт. [20]. У 2/27 (7,4%) пациентов отмечался высокий риск формирования гематомы в месте инъекции препарата в связи с тромбоцитопенией (тромбоциты <50 тыс./мкл), однако гематома не состоялась. Наиболее частой жалобой у детей после проведения доконтактной профилактики являлась боль в месте инъекции, которая купировалось самостоятельно.

Результаты исследований свидетельствуют о том, что доконтактная профилактика COVID-19 двухкомпонентным препаратом моноклональных антител к SARS-CoV-2 тиксагевимаб + цилгавимаб обеспечивает снижение частоты развития новой коронавирусной инфекции с преимущественно легким или асимптомным течением, не сопровождается нежелательными явлениями немедленного/замедленного типа и может применяться в качестве эффективной и безопасной опции для профилактики новой коронавирусной инфекции (COVID-19) у иммунокомпрометированных пациентов.

Хотя эволюция SARS-CoV-2 ограничила клиническое применение комбинации препарата тиксагевимаб + цилгавимаб, необходимо подчеркнуть принципиальную возможность использования моноклональных антител для профилактики COVID-19 и других инфекций у детей с ревматическими заболеваниями, важность поиска и изучения эффективных и безопасных методов иммунизации уязвимых групп населения [21].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай демонстрирует эффективность и безопасность доконтактной профилактики COVID-19 препаратом тиксагевимаб + цилгавимаб в дозе 300 мг (150 мг + 150 мг) внутривенно у ребенка в стадии ремиссии юношеского дерматомиозита на фоне проведения комбинированной противоревматической терапии (ежемесячные курсы внутривенного иммуноглобулина, пероральный преднизолон, микофенолата мофетил, ритуксимаб в анамнезе), перенесшего новую коронавирусную инфекцию.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Borges do Nascimento I, Cacic N, Abdulazeem HM, et al. Novel coronavirus infection (COVID-19) in humans: a scoping review and meta-analysis. *J Clin Med.* 2020;9(4):941. doi: 10.3390/jcm9040941
2. Islam R, Sohan, Roknuzzaman AS, et al. Evaluation of SARS-CoV-2 Variants after the declaration of end of COVID-19 pandemic: BA.2.86 (Pirola) and EG.5 (Eris) Variants as Global Public Health Concerns. *Health Sci Rep*. 2025;8(10):e71394. doi: 10.1002/hsr2.71394
3. Koo M, Lu MC. Rheumatic diseases: new progress in clinical research and pathogenesis. *Medicina (Kaunas, Lithuania).* 2023;59(9):1581. doi: 10.3390/medicina59091581
4. Dong L, Umehara H, Zhong J. Editorial: rheumatic diseases and infection. *Front Med (Lausanne).* 2022;9:941678. doi: 10.3389/fmed.2022.941678
5. Grainger R, Kim AH, Conway R, et al. COVID-19 in people with rheumatic diseases: risks, outcomes, treatment considerations. *Nat Rev Rheumatol.* 2022;18(4):191–204. doi: 10.1038/s41584-022-00755-x
6. Cowan J, Amson A, Christofides A, Chagla Z. Monoclonal antibodies as COVID-19 prophylaxis therapy in immunocompromised patient populations. *Int J Infect Dis.* 2023;134:228–238. doi: 10.1016/j.ijid.2023.06.021
7. Levin MJ, Ustianowski A, De Wit S, et al. Intramuscular AZD7442 (tixagevimab-cilgavimab) for prevention of Covid-19. *N Engl J Med.* 2022;386(23):2188–2200. doi: 10.1056/NEJMoa2116620
8. Keam SJ. Tixagevimab + cilgavimab: first approval. *Drugs.* 2022;82(9):1001–1010. doi: 10.1007/s40265-022-01731-1
9. Ferri C, Gragnani L, Raimondo V, et al. Absent or suboptimal response to booster dose of COVID-19 vaccine in patients with autoimmune systemic diseases. *J Autoimmun.* 2022;131:102866. doi: 10.1016/j.jaut.2022.102866
10. Williamson EJ, Walker AJ, Bhaskaran K, et al. Factors associated with COVID-19-related death using OpenSAFELY. *Nature*. 2020;584(7821):430–436. doi: 10.1038/s41586-020-2521-4
11. Роппельт А.А., Лебедкина М.С., Чернов А.А., и др. Доконтактная профилактика новой коронавирусной инфекции COVID-19 препаратом тиксагевимаб/цилгавимаб у взрослых московских пациентов с первичными иммунодефицитами. *Терапевтический архив.* 2023;95(1):78–84. doi: 10.26442/00403660.2023.01.202088
12. Chandrasekar PH, editor. Infections in patients receiving immunosuppressive drugs. In: *Infections in the immunosuppressed patient: an illustrated case-based approach.* Oxford University Press; 2015. 352 p.
13. Venetsanopoulou A, Pieta A, Karakosta M, et al. AB0072 prophylactic efficacy of tixagevimab-cilgavimab in rituximab-treated patients with autoimmune rheumatic diseases. *Ann Rheum Dis.* 2024;83(Suppl 1):1266. doi: 10.1136/annrheumdis-2024-eular.4742
14. Ocon AJ, Mustafa SS. Real-world experience of tixagevimab and cilgavimab (evusheld) in rheumatologic patients on rituximab. *J Clin Rheumatol.* 2023;29(2):109–111. doi: 10.1097/RHU.0000000000001907
15. Sciascia S, Rilat ML, Fenoglio R, et al. Safety and efficacy of pre-exposure prophylaxis with tixagevimab/cilgavimab (Evusheld) in patients with glomerular diseases who received rituximab. *Clin Kidney J.* 2023;16(9):1465–1468. doi: 10.1093/ckj/sfad111
16. Thomas M, Masson M, Bitoun S, et al. Prophylaxis with tixagevimab/cilgavimab is associated with lower COVID-19 incidence and severity in patients with autoimmune diseases. *Rheumatology (Oxford).* 2024;63(6):1632–1638. doi: 10.1093/rheumatology/kead449
17. Zacarin MF, Menuzzo CW, De Souza DP, et al. No flare after pre-exposure prophylaxis with monoclonal antibodies against SARS-COV2 in patients with immune-mediated rheumatic diseases: a Brazilian experience. *Adv Rheumatol.* 2025;65(1):49. doi: 10.1186/s42358-025-00486-z
18. Frączkiewicz J, Pawińska-Wąsikowska K, Szymbor K, et al. Pre-exposure prophylaxis and treatment with tixagevimab/cilgavimab for COVID-19 among immunocompromised pediatric patients. *J Clin Med.* 2024;13(7):2029. doi: 10.3390/jcm13072029
19. Soeroto AY, Yanto TA, Kurniawan A, Hariyanto TI. Efficacy and safety of tixagevimab-cilgavimab as pre-exposure prophylaxis for COVID-19: a systematic review and meta-analysis. *Rev Med Virol.* 2023;33(2):e2420. doi: 10.1002/rmv.2420
20. Hijano DR, Ferrolino JA, Swift EG, et al. SARS-CoV-2 infection in high-risk children following tixagevimab-cilgavimab (Evusheld) pre-exposure prophylaxis: a single-center observational study. *Front Oncol.* 2023;13:1229655. doi: 10.3389/fonc.2023.1229655
21. Dluzynski D, Ssentongo P, Hale CM, et al. Dose-dependent impact of tixagevimab-cilgavimab as primary prevention against SARS-CoV-2 in immunocompromised individuals. *Sci Rep.* 2025;15(1):17578. doi: 10.1038/s41598-025-02240-3

ТЯЖЕЛЫЕ ДЫХАТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ У РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННЫМ МИАСТЕНИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ, ТИП 3В

П.А. Тихоновский, В.В. Лебедев, Н.В. Андреенко, А.Л. Куренков, Л.М. Абдуллаева

ОБОСНОВАНИЕ

Врожденные миастенические синдромы — группа гетерогенных заболеваний, связанных с поражением белков, участвующих в организации и функционировании двигательной концевой пластинки [1]. В настоящее время известно по меньшей мере о 40 генах, патогенные варианты которых обусловливают развитие различных форм врожденного миастенического синдрома [2]. Распространенность заболевания варьирует в зависимости от региона: например, на 1 млн населения в Великобритании приходится от 2,8 до 14,8, в Бразилии — 1,8 пациента [1]. В России распространенность врожденных миастенических синдромов не установлена. Расстройства дыхания во сне у пациентов с нервно-мышечными заболеваниями встречаются в широком диапазоне — от 27% до 62% случаев, и включают широкий спектр нарушений, в том числе синдром обструктивного апноэ сна, синдром центрального апноэ сна и синдром гиповентиляции, которые могут сочетаться друг с другом [3]. Несвоевременная коррекция дыхательных нарушений у пациентов с нервно-мышечными заболеваниями повышает риски заболеваемости и смертности [4].

Учитывая разнообразие нервно-мышечных заболеваний, а также потенциальный риск развития жизнеугрожающих состояний, в том числе связанных с дыхательными нарушениями, в ведении пациентов важен мультидисциплинарный подход.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка К., 13 лет, поступила в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с жалобами на двусторонний птоз, дисфонию, дисфагию, плохую прибавку в весе, остановки дыхания во сне. Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне многоводия, укуса клеща на 20-й неделе (специализированные мероприятия не проводились). Роды первые, срочные, самостоятельные. Масса тела при рождении 3530 г, длина тела 58 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. Психомоторное развитие с некоторым отставанием: появление глотательного рефлекса в 5 месяцев; удерживание головы, способность переворачиваться на живот — в 6 месяцев; ползание — с 7 месяцев; с 9 месяцев научилась сидеть, с 1 года — ходить у опоры, с 1 года 9 месяцев появились навыки самостоятельной ходьбы.

Наследственность отягощена: летальный исход в возрасте 2 лет у младшего брата (точная причина неизвестна, дифференциальный диагноз проводился между структурной и митохондриальной миопатией).

Анамнез заболевания. В первые 2 месяца жизни зарегистрированы три эпизода остановки дыхания, потребовавших проведения реанимационных мероприятий с переводом

ребенка на искусственную вентиляцию легких. На протяжении 2 месяцев ребенок находился в отделении реанимации с диагнозом «Последствия тяжелого поражения центральной нервной системы гипоксически-ишемического генеза, синдром энцефаломиелопатии, смешанный парез плечевого пояса, спастический парез ног, бульбарный синдром».

В 2 года по месту жительства проведена электромиография, по результатам которой выявлены признаки аксонопатии малоберцовых нервов, признаки мотонейропатии С4–С6. Ребенок проконсультирован генетиком: фенотипический синдром Мебиуса.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

В 5 лет при повторном проведении электромиографии выявлены признаки, характерные для первично-мышечного уровня поражения в скелетных мышцах. Девочка повторно осмотрена генетиком: выставлен диагноз непрогрессирующей миопатии с фенотипом синдрома Мебиуса.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Учитывая наличие слабости в конечностях, утомляемости, бульбарных нарушений, проводился дальнейший дифференциально-диагностический поиск причины из группы нервно-мышечных заболеваний.

По результатам молекулярно-генетического обследования, проведенного ребенку в 11 лет, патогенных вариантов, ответственных за развитие аутосомно-рецессивного варианта синдрома Мебиуса, в гене *HOXB1* не выявлено. Мутаций митохондриальной ДНК не обнаружено. Исследование крови на аминокислоты и ацилкарнитины методом тандемной масс-спектрометрии не выявило патологии.

В 12 лет по результатам секвенирования гена *CHRND* по Сэнгеру обнаружены замены c.308T>C и c.991C>T в гетерозиготном состоянии. У матери пробанда выявлена замена c.991C>T в гене *CHRND* в гетерозиготном состоянии.

По результатам электронейромиографии декремент-тест положительный.

Таким образом, установлен диагноз: «Врожденный миастенический синдром, тип 3В». Начата терапия пиридостигмина бромидом с некоторой положительной динамикой в виде расширения глазных щелей, появления незначительных движений глазных яблок, увеличения подвижности мимической мускулатуры.

Через 4 месяца при поступлении в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России проведен федеральный консилиум по поводу назначения амифапридина (препарат не зарегистрирован на территории Российской Федерации) в рекомендованной дозе 30 мг/сут (ребенок принимал в дозе 5 мг/сут ввиду организационных трудностей в поставке препарата): на фоне лечения отмечалась некоторая положительная динамика в виде нарастания мышечной силы и улучшения мимики.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Состояние ребенка тяжелое за счет диффузной мышечной гипотонии. Положение активное. Состояние питания пониженное. Длина тела 162 см, масса тела 34,5 кг. Индекс массы тела (ИМТ) 13,1: стандартное отклонение ИМТ (SDS ИМТ) -3,64.

При осмотре обращает на себя внимание поверхностное дыхание. Аускультативно в легких дыхание ослабленное, везикулярное, проводится равномерно по всем отделам легких, хрипы не выслушиваются. В остальном по органам и системам без значимых отклонений.

В неврологическом статусе общемозговой и менингеальной симптоматики нет. Контактна, эмоционально лабильна. Тяжелая дизартрия, дисфония. Наружная офтальмоплегия, движения глазных яблок по вертикали минимальные. Двусторонний птоз. Лицо амимичное: не может нахмуриться, зажмуриться, оскалить зубы; может частично улыбаться (поднимать уголки рта), носогубные складки сглажены. Кроме того, отмечается гиперсаливация. Глоточный рефлекс не вызывается (глотание нарушено: еду проталкивает рукой). Мышечный тонус в руках и ногах диффузно снижен. Помимо этого, отмечается снижение мышечной силы в проксимальных отделах верхних и нижних конечностей до 3 баллов, дистально — до 4 баллов. Сухожильные рефлексы с рук и ног живые, симметричные. Использовала приемы Говерса.

ДИАГНОЗ

Учитывая жалобы (диффузная мышечная гипотония, двусторонний птоз, офтальмоплегия, дисфония, дисфагия, остановки дыхания во сне), данные анамнеза (развитие заболевания с рождения, отягощенный наследственный анамнез), физикальные данные (снижение мышечного тонуса, наличие глазных, бульбарных нарушений), а также результаты инструментальной диагностики (положительный декремент-тест на электронейромиограмме) и молекулярно-генетического исследования (у пробанда и матери пробанда выявлена замена c.991C>T в гетерозиготном состоянии в гене *CHRND*), выставлен диагноз «Врожденный миастенический синдром, тип 3В».

ЛЕЧЕНИЕ

Впервые ночной кардиореспираторный мониторинг (КРМ) проведен в 13 лет, по результатам которого выявлены признаки синдрома обструктивного апноэ сна тяжелой степени: индекс апноэ-гипопноэ (ИАГ) 20,3/ч, средняя сатурация (насыщение гемоглобина кислородом, SpO_2) 92,5%, гипоксемия (SpO_2 <90%) составила 14,2% от времени сна, тахипноэ, одиночные экстрасистолы с широким комплексом *QRS* по типу бигеминии (рис. 1А).

Рекомендована терапия неинвазивной вентиляцией легких (НИВЛ) на период ночного сна. Кроме того, учитывая наличие белково-энергетической недостаточности, рекомендовано рассмотреть вопрос о постановке гастростомы, однако от проведения манипуляции мать отказалась, ребенку назначен прием продуктов энтерального питания (ПедиаШур, Нутриен стандарт).

Рекомендовано продолжить терапию амифапридином и пиридостигмина бромидом.

Через 6 месяцев поставки амифапридина наладились, и ребенок стал получать рекомендованную дозу в полном объеме — 30 мг/сут с положительным эффектом в виде увеличения мышечной силы, снижения утомляемости и улучшения речи.

В 14 лет, учитывая недостаточную прибавку массы тела, ребенку установлена гастростома.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

В дальнейшем, несмотря на низкую комплаентность к НИВЛ, состояние девочки оставалось стабильным благодаря регулярным госпитализациям в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, где проводились реабилитационные мероприятия и контроль КРМ (табл. 1).

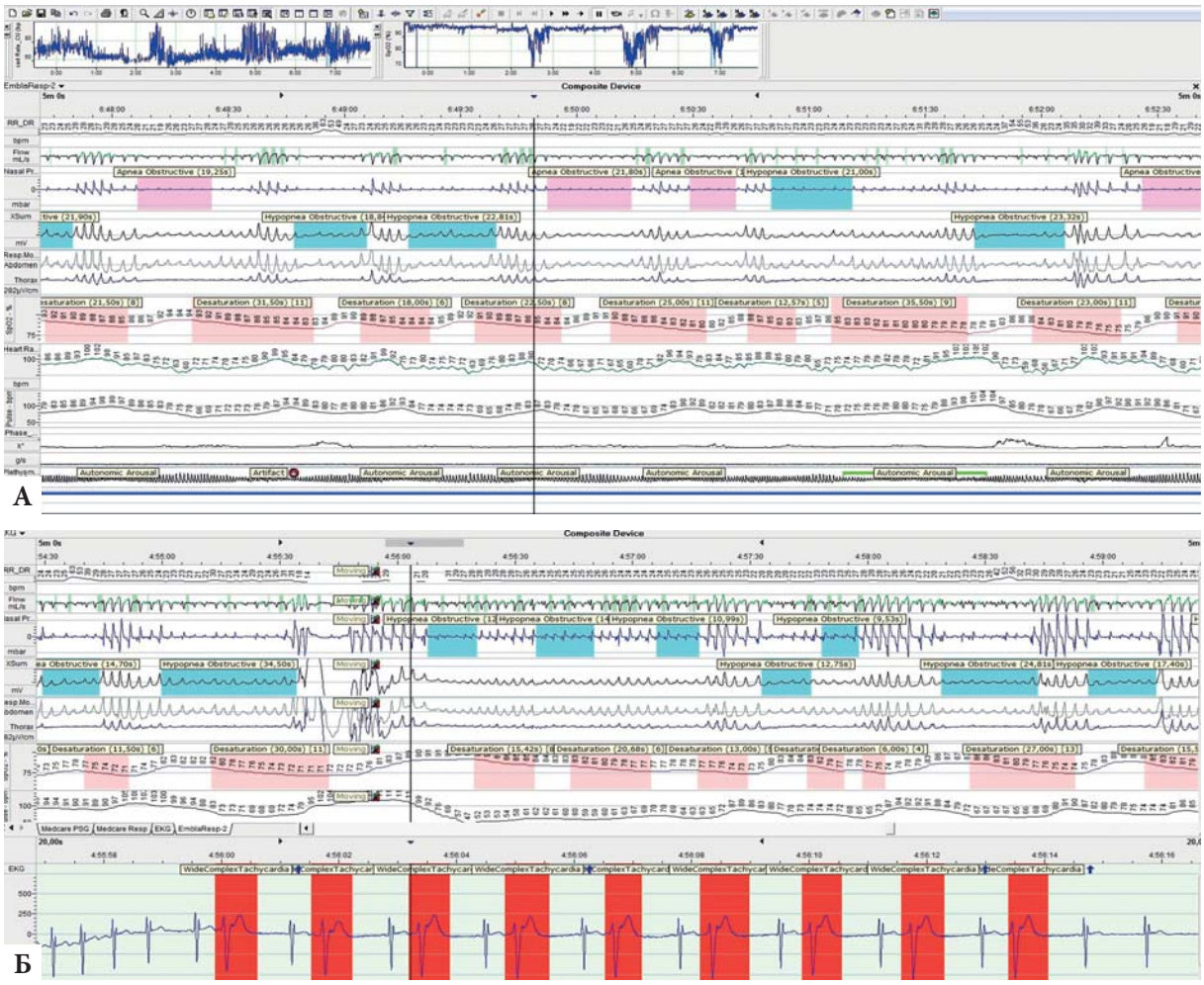


Рис. 1. Фрагмент ночного кардиореспираторного мониторинга: эпизоды обструктивных апноэ/гипопноэ (А); эпизоды обструктивного гипопноэ: экстрасистолия с широким комплексом *QRS* по типу бигемении (Б).

Таблица 1. Динамика основных параметров кардиореспираторного мониторинга ночного сна

Показатель	Кардиореспираторный мониторинг, возраст, лет				
	13	14	15	16	17
ИАГ, в час	20,3	18,3	18,5	13,8	28,4
Средняя продолжительность апноэ/гипопноэ, сек	18,2	15,3	14,5	15,1	12
Максимальная продолжительность апноэ/гипопноэ, сек	42,2	37,5	26,8	37,2	39
Индекс десатурации, в час	21,8	19,5	30,3	52,1	48,8
SpO_2 средняя, %	92,5	93	88,5	76,9	81,3
SpO_2 минимальная, %	66	58	<50	<50	<50
Гипоксемия, от времени сна, %	14,2	13,9	26	95	70
ЧДД, в мин	24	24–26	26	30	27
ЧСС, в мин	68	67	80	89	85

Примечание. Отмечается прогрессирование дыхательных нарушений в виде нарастания индекса апноэ-гипопноэ, индекса десатурации, частоты дыхательных движений, увеличения продолжительности гипоксемии, а также снижения среднего уровня сатурации во сне. ИАГ — индекс апноэ/гипопноэ; ЧДД — частота дыхательных движений; ЧСС — частота сердечных сокращений.

При контрольном ночном КРМ в 16 лет ИАГ 13,8 в час, выявлена отрицательная динамика в виде снижения среднего уровня SpO_2 до 76,9% и снижения SpO_2 <90% в течение 95% времени сна. По результатам транскутанной капнографии обнаружены признаки гиповентиляции в виде постоянного увеличения $PtcCO_2$ (парциальное давление углекислого газа, измеренное транскутанным методом) свыше 50 мм рт.ст. в бодрствовании и во сне (max $PtcCO_2$ >70 мм рт.ст.) (рис. 1Б), что указало на жизненную необходимость регулярного применения НИВЛ.

По данным электрокардиографии, тахикардия во время сна со средней частотой сердечных сокращений 89/мин; регистрировались суправентрикулярные и ширококомплексные экстрасистолы, в том числе следующие по типу бигеминии.

При повторном КРМ в 17 лет на фоне нерегулярной терапии НИВЛ сохранялись признаки гипоксемии во сне, а также признаки тяжелого апноэ сна (отмечалось нарастание ИАГ до 28,4 в час), что свидетельствовало о прогрессирующем характере заболевания и требовало дальнейшего регулярного кардиореспираторного мониторинга или полисомнографии (ПСГ). Кроме того, ребенку необходимы мероприятия, направленные на повышение комплаентности к терапии НИВЛ, в том числе разъяснения о необходимости применения процедуры (возможна коррекция параметров НИВЛ с целью лучшей его переносимости).

ПРОГНОЗ

Учитывая наличие дыхательных нарушений, бульбарного синдрома, диффузной мышечной гипотонии, прогноз заболевания напрямую зависит от коррекции дыхательных расстройств, в том числе от комплаентности пациента к НИВЛ, коррекции сопутствующих нарушений, а также доступности медикаментозной терапии.

ОБСУЖДЕНИЕ

Согласно данным международной базы OMIM, врожденный миастенический синдром, тип 3В с быстрым каналом (OMIM 616322), характеризуется аномалией ацетилхолинового рецептора, располагающегося на постсинаптической мембране, что обусловливает мышечную слабость, которая проявляется в раннем возрасте. Предполагается аутосомно-рецессивный тип наследования. В мире описаны единичные случаи, связанные с мутациями в гене *CHRND* с разными вариантами течения заболевания: от тяжелых, рефрактерных к терапии форм с летальным исходом на первом году жизни до более легких, с хорошим ответом на ингибиторы холинэстеразы [5].

У пациентов с нервно-мышечными заболеваниями ввиду нарушений мышечной координации, а также нередко наличия сопутствующих патологий (деформации позвоночника, аденотонзиллярной гипертрофии, челюстно-лицевых аномалий) отмечаются нарушения газообмена, проявляющиеся гипоксемией и гиперкапнией (с развитием синдрома гиповентиляции), которые приводят к ночным подбуживаниям и фрагментации сна [6]. Согласно данным Американской академии медицины сна, критерием диагностики гиповентиляции во сне у детей является регистрация 25% общего времени сна с pCO_2 более 50 мм рт.ст. У пациентов с нервно-мышечными заболеваниями гиповентиляция в первую очередь проявляется в период сна [7], впоследствии при сохраняющейся гиперкапнии чувствительность хеморецепторов к углекислому газу снижается, и возникает дневная гиповентиляция [6]. Гиперкапния ассоци-

ирована с дневной сонливостью, трудностями концентрации внимания [8], а также с негативным влиянием на сердечно-сосудистую систему вследствие активации симпатической нервной системы, приводя к увеличению риска развития нарушений ритма сердца [9, 10]. Важно помнить, что гиповентиляция может наблюдаться на фоне неизмененных значений сатурации [6]. Кроме того, гиповентиляция может встречаться изолированно, без сопутствующих нарушений дыхания [11], поэтому проведение КРМ или ПСГ с применением капнометрии может быть полезным у пациентов с нервно-мышечными заболеваниями с целью своевременного выявления данного состояния и назначения и/или коррекции параметров НИВЛ.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Прогрессирующее течение нервно-мышечных заболеваний с неизбежным развитием дыхательных нарушений требует регулярного контроля КРМ/ПСГ в сочетании с транскутанной капнографией, что позволяет объективно оценить наличие и тяжесть дыхательных расстройств, своевременно начать или скорректировать параметры НИВЛ, что впоследствии может улучшить прогноз для данных пациентов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Finsterer J. Prevelance in congenital myasthenic syndrome. *Eur J Paediatr Neurol.* 2020;26:5–6. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.04.011
2. Ohno K, Ito M, Ohkawara B. Review of 40 genes causing congenital myasthenic syndromes. *J Hum Genet.* 2025 June 18. doi: 10.1038/s10038-025-01355-9
3. Taylor JB, Ingram DG, Kupfer O, Amin R. Neuromuscular disorders in pediatric respiratory disease. *Clin Chest Med.* 2024;45(3):729–747. doi: 10.1016/j.ccm.2024.02.021
4. Akpa B, Pusalavidyasagar S, Iber C. Respiratory issues and current management in neuromuscular diseases: a narrative review. *J Thorac Dis.* 2024;16(9):6292–6307. doi: 10.21037/jtd-23-1931
5. Bonanno C, Rodolico C, Töpf A, et al. Severe congenital myasthenic syndrome associated with novel biallelic mutation of the CHRND gene. *Neuromuscul Disord.* 2020;30(4):336–339. doi: 10.1016/j.nmd.2020.02.012
6. Chidambaram AG, Jhawar S, McDonald CM, Nandalike K. Sleep disordered breathing in children with neuromuscular disease. *Children (Basel).* 2023;10(10):1675. doi: 10.3390/children10101675
7. Рушкевич Ю.Н., Галиевская О.В., Чечик Н.М., и др. Значение исследования функции дыхания у пациентов с нервно-мышечными заболеваниями. *Медицинские новости.* 2020;(2):22–25. EDN: IWGDJM
8. Tregidgo L, D'Cruz RF. Supporting patients with hypercapnia. *Clin Med (Lond).* 2024;24(1):100007. doi: 10.1016/j.clinme.2023.100007
9. Shing CL, Thrall SF, Lance ML, Foster GE. The effects of acute intermittent hypercapnia on cardiovascular and ventilatory control. *J Appl Physiol (1985).* 2025;138(5):1217–1227. doi: 10.1152/japplphysiol.00654.20248
10. Gamer AK, Grebmer C. Arrhythmia in sleep apnea. (In German). *Herzschrittmacherther Elektrophysiol.* 2024;35(3):193–198. doi: 10.1007/s00399-024-01031-z
11. Газарян А.А. Гиповентиляция во время ночного сна у детей со спинальной мышечной атрофией 1-го и 2-го типов. *Российский педиатрический журнал.* 2022;25(4):251. EDN: XAMXBV

КОХЛЕАРНАЯ ИМПЛАНТАЦИЯ У РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННОЙ МАКРОТРОМБОЦИТОПЕНИЕЙ

Д.С. Кондратчиков, Е.И. Путкарадзе, Е.А. Алексеева, М.А. Хлебникова, А.К. Тютрина, В.Э. Мамедов, Н.В. Рудкевич, Е.А. Пронищева

ОБОСНОВАНИЕ

Согласно литературным данным, наиболее частой причиной наследственной тромбоцитопении является *MYH9*-ассоциированная болезнь. Известно, что пациенты с синдромальной формой, обусловленной мутацией гена *MYH9*, имеют врожденную макроцитарную тромбоцитопению (ранний постоянный признак болезни), вариабельно сочетающуюся с нейросенсорной тугоухостью, прогрессирующей нефропатией и пресенильной катарактой [1, 2].

При секвенировании панели генов в представленном нами клиническом случае мутации в гене *MYH9* не выявлено, но обнаружена генетическая мутация в другом гене — *COGI* c.2612G>A (p.Arg871Gln), отвечающая за развитие нарушения гликозилирования 2g. Эта мутация соответствует клинико-фенотипической картине пациента, но не была описана в международной литературе.

Представленный клинический случай демонстрирует развитие двусторонней нейросенсорной тугоухости IV степени, правостороннего хронического среднего отита, мезотимпанита справа у пациента с наследственным синдромом нарушения репарации ДНК и врожденными нарушениями гликозилирования, хронической иммунной тромбоцитопенической пурпурой, периферическим парезом лицевого нерва справа и детским церебральным параличом (спастическая тетраплегия). Данный пример иллюстрирует необходимость тщательного подхода к лечению пациента врачами смежных специальностей. В связи с тяжелой тромбоцитопенией оперативное вмешательство затруднительно и рискованно, необходима тщательная предоперационная подготовка и послеоперационная реабилитация.

Представляем опыт ведения пациента с мутацией в гене *COG1* c.2612G>A (p.Arg871Gln) в пред- и послеоперационном периодах.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка, 11 лет, рожденная в Республике Дагестан от близкородственного брака (мать и отец — троюродные брат и сестра).

Анамнез заболевания. Со слов матери, снижение слуха у дочери впервые отметила в 4 года (до 4 лет ребенок реагировал на обращенную речь). Консультированы сурдологом по месту жительства: диагностирована двусторонняя нейросенсорная тугоухость IV степени.

Из анамнеза известно, что девочку беспокоят рецидивирующие пиелонефриты, носовые кровотечения и кровотечения даже при легкой травматизации слизистой оболочки. С 2016 года диагностирована идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура. Консультирована гематологом: рекомендована терапия ромиплостимом, однако в связи

с низкой приверженностью родителей пациента к лечению и недоступностью препарата по месту жительства препарат вводился нерегулярно.

В 2020 году спонтанно появились признаки пареза лицевого нерва, нарушения мимики. В анамнезе отитов не было, однако стали обращать внимание, что при попадании воды в ухо появляются выделения.

В связи с ухудшением социализации, отсутствием реакции на звуки и голоса, собственной речевой активностью в виде вокализации рекомендовано проведение кохлеарной имплантации.

В 2021 году девочка обратилась в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии» ФМБА России для дообследования и хирургического лечения в объеме односторонней кохлеарной имплантации, однако хирургическое вмешательство не проведено в связи с тяжелой тромбоцитопенией.

В мае 2022 года пациентка находилась в гематологическом отделении ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница» Департамента здравоохранения г. Москвы, где была выполнена пульс-терапия дексаметазоном, на фоне которой уровень тромбоцитов составил 137 тыс./мкл.

В сентябре 2022 года госпитализирована в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с целью проведения кохлеарной имплантации. Учитывая характер сопутствующей патологии (содержание тромбоцитов 38 тыс./мкл), ребенок дообследован в предоперационном периоде: состояние расценено как угрожающее по развитию интра- и послеоперационного кровотечения. Выписана домой, рекомендована консультация и лечение у гематолога.

Повторно обратились в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в июне 2024 года, но критически низкий уровень тромбоцитов не позволил провести оперативное вмешательство. Принято решение о дообследовании ребенка в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России (ФГБУ НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России) для выработки определенного алгоритма ведения пациента в пред- и послеоперационном периодах при разных уровнях тромбоцитов крови.

В период с июня 2024 по июнь 2025 года уровень тромбоцитов колебался в диапазоне 25–60 тыс./мкл, периодически наблюдались носовые кровотечения. При повторном обследовании в июне 2025 года в ФГБУ НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России было показано продолжить лечение ромиплостимом, так как препарат назначается по жизненным показаниям, и отмене или замене не подлежит; также был расписан возможный алгоритм мероприятий для подготовки пациента к оперативному вмешательству. Получив рекомендуемый протокол предоперационной подготовки и послеоперационной терапии от врача-гематолога, проведен консилиум врачей, на котором принято решение повторно госпитализировать ребенка в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для проведения кохлеарной имплантации.

Со слов мамы, регулярный прием препарата по рекомендациям врача-гематолога не проводился, лишь в последние 5 недель до госпитализации ребенок смог получить терапию ромиплостимом в режиме 1 раз в неделю подкожно в дозе 10 мкг/кг без контроля уровня тромбоцитов.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

В октябре 2025 года пациентка осмотрена всеми специалистами, указанными в заключении внутреннего консилиума ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

Локальный статус. Асимметрия лица с грубыми чертами, полными щеками и тонкой верхней губой; опущение угла рта и сглаженность носогубной складки справа; неполное закрытие правого глаза свидетельствовали о правостороннем парезе лицевого нерва. Микростомия, микрогения, ямка на подбородке, диспластичные ушные раковины. Тонкие дистрофичные волосы на голове и туловище, редкие брови; ресницы отсутствуют. Неполное смыкание нависающих век, страбизм, нарушение слезоотделения, светобоязнь, монголоидный разрез глаз; широкие переносье, спинка и кончик носа. На лице участки неравномерной пигментации, ладонно-подошвенная кератодерма, гипопигментация и контурирование фолликулов на коже туловища и конечностей.

Врач-оториноларинголог: при отоскопии справа визуализирована центральная перфорация; слизистая оболочка барабанной полости без признаков воспаления; тимпаносклеротический очаг в верхних квадрантах; патологического отделяемого не наблюдалось (рис. 1, А). Левое ухо без особенностей, барабанная перепонка серого цвета, опознавательные знаки четкие (см. рис. 1, Б).

Сурдолог: нейросенсорная потеря слуха IV степени с двух сторон. Тимпанограмма: тип В справа, тип А слева. Ипсилатеральные акустические рефлексы не зарегистрированы на обоих ушах. Задержанная вызванная отоакустическая эмиссия не зарегистрирована с обеих сторон. По результатам исследования коротколатентных слуховых вызванных потенциалов мозга: V пик не визуализируется при максимальной интенсивности стимула 100 дБ нормального порога слышимости с обеих сторон по воздушному проведению и при максимальной интенсивности стимула 60 дБ нормального порога слышимости с обеих сторон по костному проведению. Зарегистрированные пороги звуковосприятия при исследовании устойчивых стационарных слуховых вызванных потенциалов (ASSR) соответствуют IV степени снижения слуха (глухоте) на обоих ушах.

Сурдопедагог: при выполнении исследования слухоречевого восприятия с использованием индивидуальных слуховых аппаратов определено, что ведущими способами общения являются естественные жесты, отраженная речь (слухозрительное восприятие), а также самостоятельное высказывание слов бытового содержания на родном языке.

Генетик: низкое дисгармоничное физическое развитие с дефицитом роста. Недостаточное формирование моторных навыков, контрактуры коленных и голеностопных суставов, повышенные сухожильные рефлексы с нижних конечностей. Задержка психоречевого развития, снижение слуха.

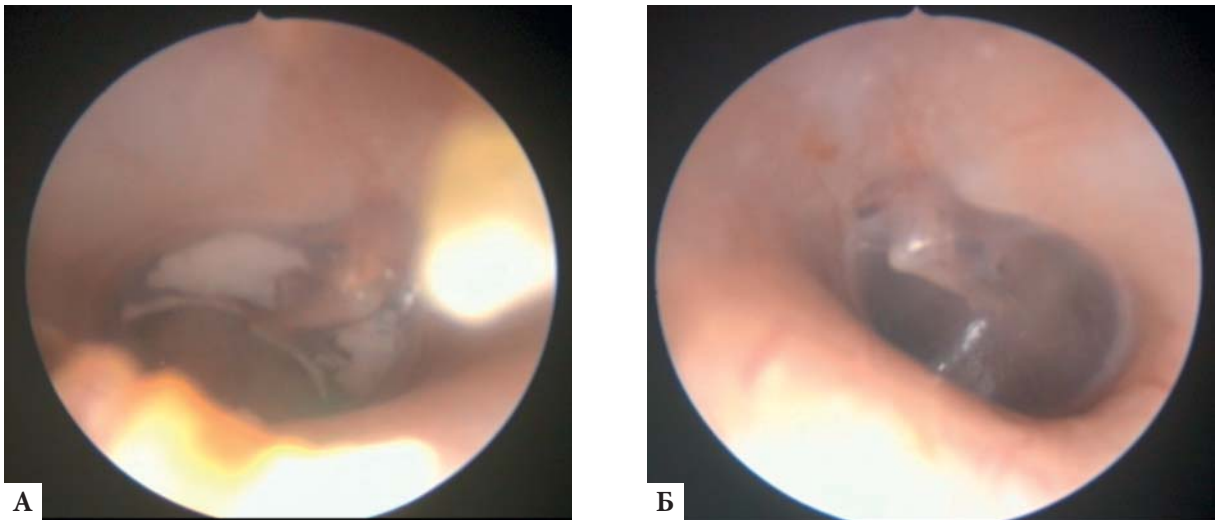


Рис. 1. Эндоскопическая картина правого (А) и левого (Б) уха.

Дефектолог: тяжелое нарушение познавательной деятельности, самостоятельная психическая активность.

Невролог: установлен детский церебральный паралич со спастической тетраплегией, периферический парез лицевого нерва справа.

Гематолог: уровень тромбоцитов 46 тыс./мкл, среди тромбоцитов встречаются крупные формы, агрегаты клеток; уровень гемоглобина в пределах 91–82 г/л соответствует анемии средней степени тяжести.

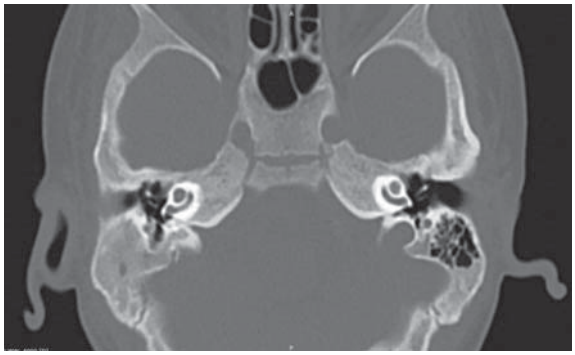


Рис. 2. Компьютерная томография височных костей до операции.

Ребенку рекомендована предоперационная подготовка, заключающаяся в трансфузии концентрата тромбоцитов непосредственно перед проведением оперативного вмешательства в количестве 1 дозы на 10 кг массы тела внутривенно капельно, повторной трансфузии концентрата тромбоцитов в первые сутки после операции, далее возможно применение транексамовой кислоты в дозе 1/2 таблетки (по 250 мг 3 раза/сут) для купирования легких кровотечений, а при массивном кровотечении — введение эптакога альфа (рекомбинантный активированный фактор свертывания VII) в дозе 90–120 мкг/кг внутривенно струйно с интервалом 4–6 часов до стабилизации гемостаза, при его отсутствии — трансфузия концентрата тромбоцитов и транексамовой кислоты. С целью обезболивания использовать парацетамол, в крайних случаях — анальгин. Обязательный контроль общего анализа крови (ОАК) с подсчетом тромбоцитов по Фонио ежедневно.

По данным компьютерной томографии височных костей (в 2022, 2025 годах), данных за нарушение проходимости канала улитки нет (рис. 2).

Для успешного развития слухового восприятия и впоследствии речи, а также благополучной социальной адаптации показана кохлеарная имплантация слева. Решение принято коллегиально на основании оценки результатов комплексного диагностического обследования, руководствуясь едиными критериями.

ДИАГНОЗ

Основной диагноз: «Двусторонняя хроническая нейросенсорная тугоухость IV степени». Сопутствующий: «Правосторонний хронический средний отит, мезотимпанит справа. Периферический парез лицевого нерва справа. Хроническая иммунная тромбоцитопеническая пурпура, церебральный паралич со спастической тетраплегией. Анемия средней степени тяжести».

ЛЕЧЕНИЕ

С учетом низких показателей уровня гемоглобина и тромбоцитов в общем анализе крови за день до оперативного вмешательства в отделении реанимации и интенсивной терапии была выполнена трансфузия концентрата тромбоцитов в количестве 1 дозы ($0{,}6\times10^{11}$ клеток на 10 кг массы тела) под контролем реаниматолога и трансфузиолога. Через 2 часа после трансфузии взят контрольный лабораторный анализ, на котором отмечалось снижение концентрации гемоглобина до 82 г/л, в связи с чем выполнена трансфузия эритроцитсодержащего компонента крови — эритроцитной взвесью лейкоредуцированной в дозе 10 мг/кг

внутривенно капельно. После трансфузии на утро в день оперативного вмешательства показатели уровня гемоглобина составили 119 г/л, тромбоцитов — в пределах 40 тыс./мкл. Интраоперационно выполнены трансфузия концентрата тромбоцитов (1 доза) и капельное введение транексамовой кислоты (25 мг/кг).

Кохлеарная имплантация на левом ухе выполнена успешно, без признаков массивного кровотечения. Осуществлен классический трансмастоидальный подход к барабанной полости с сохранением интактной задней костной стенки наружного слухового прохода, включающий антромастоидотомию и заднюю тимпанотомию через лицевой карман. Снят навес над окном улитки. Визуализировано окно улитки, мембрана окна улитки рассечена (рис. 3, А). В поднадкостничном кармане сформировано костное ложе по шаблону приемника-стимулятора в височно-теменной области. Установлен кохлеарный имплантат Cochlear. Приемник-стимулятор уложен поднадкостнично в сформированное ложе, заземляющий электрод уложен под височную мышцу. Перимодиолярный активный электрод проведен через круглое окно в улитку и полностью введен в тимпанальную лестницу (см. рис. 3, Б, В). Выполнены импедансометрия имплантата (сопротивление всех электродов в пределах референсных значений), телеметрия нервного ответа (ответы получены), зафиксированы электрически вызванные стапедиальные рефлексы. Операция проведена без осложнений.

Необходимости в использовании ранее заказанного рекомбинантного активированного фактора свертывания VII (эптаког альфа) с целью купирования массивного кровотечения не возникло. После операции уровень тромбоцитов составил 81 тыс./мкл, гемоглобин — 101 г/л (табл. 1). Учитывая стабильное состояние ребенка, повторной трансфузии концентрата тромбоцитов в день операции в отделении реанимации и интенсивной терапии не проводилось, через 2 часа после хирургического лечения ребенок в удовлетворительном состоянии был переведен в отделение оториноларингологии.

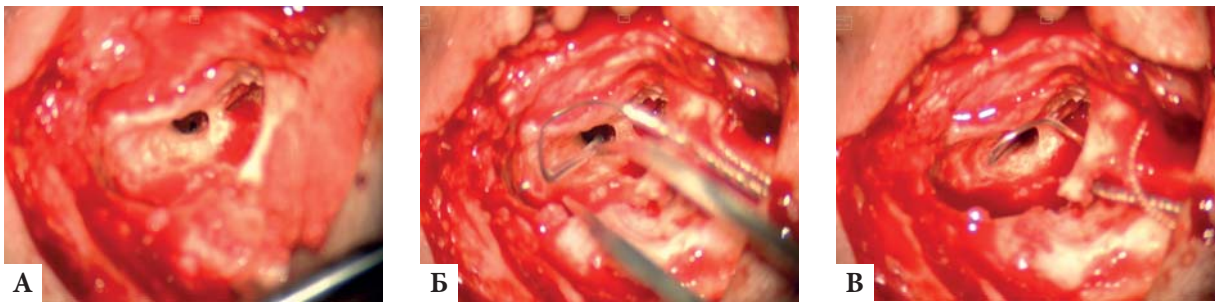


Рис. 3. Антромастоидотомия и задняя тимпанотомия: визуализировано окно улитки, мембрана окна улитки рассечена (А); установка перимодиолярного активного электрода через круглое окно в улитку (Б); полное введение перимодиолярного активного электрода в тимпанальную лестницу (В).

Таблица 1. Динамика изменения показателей клинического анализа крови в период предоперационной подготовки пациента

Показатели	За сутки до операции		Накануне операции	В день операции	После операции
	Утро	День	Вечер	Утро	День
Тромбоциты, тыс./мкл	41	37	40	40	81
Гемоглобин, г/л	91	82	86	119	101

Таблица 2. Динамика изменения показателей клинического анализа крови в послеоперационном периоде

Показатели	После операции, сут					
	1-е	2-е	3-и	4-е	5-е	6-е
Тромбоциты, тыс./мкл	79	62	46	74	70	42
Гемоглобин, г/л	108	110	105	102	105	110

В отделении в послеоперационном периоде пациентка получала транексамовую кислоту 2 раза в день с целью профилактики кровотечения, высокого риска кровопотери, образования гематомы над корпусом имплантата. С целью предотвращения послеоперационной инфекции ребенку назначена антибактериальная терапия: цефазолин в дозе 50 мг/кг в сутки внутривенно струйно в 2 введения в течение 6 дней; с целью купирования болевого синдрома — парацетамол в дозе 1,5 мл/кг (40 мл) внутривенно капельно, не более 3 раз в день.

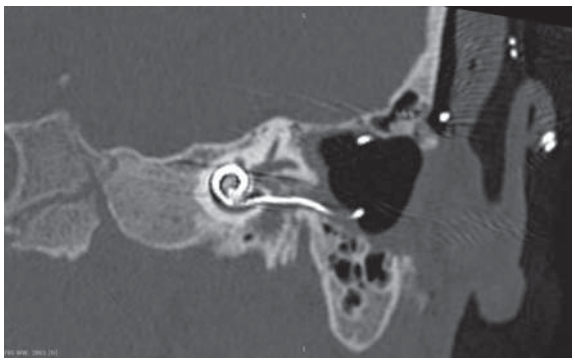


Рис. 4. Компьютерная томография височных костей в 1-е сутки после кохлеарной имплантации.

Ежедневно проводили контроль ОАК с подсчетом тромбоцитов по Фонио (табл. 2), ЛОР-перевязку со сменой асептической давящей повязки в течение 6 суток.

В первые сутки после оперативного вмешательства выполнена компьютерная томография височных костей, на которой зафиксировано расположение имплантата в спиральном канале (рис. 4).

В послеоперационном периоде пациент повторно осмотрен дефектологом, неврологом, гематологом: рекомендованы слухоречевая реабилитация в рамках комплексной коррекционно-развивающей помощи, а также систематическая помощь дефектолога с целью формирования сотрудничества и социальных способов взаимодействия со взрослым; проведение коррекционно-педагогических занятий дома в форме совместной и совместно-разделенной деятельности по овладению разнообразными предметными, предметно-игровыми и простыми орудийными действиями с практической ориентировкой на свойства и качества предмета, а также по развитию эмоциональной сферы, восприятию себя и произвольности поведения.

На 3-и сутки после операции по результатам ОАК (тромбоциты 46 тыс./мкл, гемоглобин 105 г/л) врачом-гематологом совместно с врачом-трансфузиологом принято решение о повторной трансфузии концентрата тромбоцитов в количестве 1 дозы; рекомендованы ферротерапия и на некоторое время диета для достижения и поддержания у пациентки референсных показателей крови.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Весь послеоперационный период протекал удовлетворительно. Послеоперационная рана заживала без признаков воспаления и гематом, с минимальными реактивными явлениями.

Пациентка выписана на 6-е сутки после оперативного вмешательства в удовлетворительном состоянии для последующей реабилитации в амбулаторных условиях. Рекомендовано исключить физические нагрузки в течение 14 дней, избегать травматизации и использования монополярной электрокоагуляции; также даны рекомендации по обработке раны в течение 10 дней с контрольным осмотром через 1 месяц. Гематологом рекомендовано продолжить терапию ромиплостимом 10 мкг/кг 1 раз в неделю подкожно, а также ферротерапию с контролем ОАК, железа, ферритина и трансферрина 1 раз в месяц. Получены рекомендации по питанию (обязательное включение в ежедневный рацион 100–120 г мяса).

Через месяц после операции при подключении речевого процессора реакции дискомфорта не отмечалось. Условно-двигательные реакции на все неречевые предъявленные стимулы выполнены, на речевые сигналы (гласные, слоги, слова) тоже выполнены, но без правильных повторов в связи с несформированным слуховым восприятием после кохлеарной имплантации. Родителям ребенка рекомендовано вести дневник наблюдений за состоянием и развитием слухового восприятия и речи, а также занятия с логопедом, общение со сверстниками на прогулках и решение вопроса об очном обучении ребенка.

ПРОГНОЗ

Несмотря на возраст проведения кохлеарной имплантации, с медицинской точки зрения, прогнозы для пациента самые благоприятные, так как девочка скомпенсирована до операции, что проявлялось реакцией на неречевые стимулы и самостоятельным высказыванием слов бытового содержания на родном языке. Операция была проведена с соблюдением всех правил и норм, с учетом сопутствующих патологий у данного пациента. В последующем реабилитационном периоде при активном участии родителей и помощи таких специалистов, как сурдолог, сурдопедагог, логопед и дефектолог, возможно появление и развитие слухового восприятия и, как следствие, речевой функции, необходимых для полноценной социальной интеграции.

ОБСУЖДЕНИЕ

В настоящее время единственным эффективным методом реабилитации пациентов, страдающих сенсоневральной тугоухостью высокой степени и глухотой, является кохлеарная имплантация, которая представляет собой комплекс мероприятий аудиологического, сурдопедагогического, психологического и хирургического характера, направленных на полное или частичное восстановление нарушенных и/или компенсацию утраченных функций периферической части слухового анализатора — улитки, поддержание или формирование слухоречевой функции, предупреждение и снижение степени возможной инвалидности, улучшение качества жизни, сохранение работоспособности пациента и его социальную интеграцию в общество [3, 4].

Представленный клинический случай демонстрирует необходимость расширения междисциплинарного взаимодействия при ведении пациентов с генетической мутацией в гене *COG1* c.2612G>A (p.Arg871Gln) в пред- и послеоперационном периодах, а также возможность проведения оперативного вмешательства при тщательной подготовке пациентов.

Описана сложность обеспечения кохлеарной имплантации ребенку с сопутствующей патологией в виде макротромбоцитопении, сопровождающейся высоким риском осложне-

ний. Вероятность массивных кровотечений диктует необходимость междисциплинарного взаимодействия и слаженности работы врачами смежных специальностей. В ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России нам удалось определить тактику предоперационной подготовки представленного пациента, успешно провести операцию и обеспечить дальнейшее послеоперационное восстановление.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Особенностью данного клинического случая является наличие сопутствующих патологий, что требует более тщательной подготовки пациента к операции. При условии успешно проведенного хирургического вмешательства дальнейшие прогнозы можно строить на основании квалифицированных реабилитационных мероприятий. Риск интраоперационных осложнений диктовал необходимость не только индивидуального подхода со стороны врачей-оториноларингологов, но и мультидисциплинарного взаимодействия с учетом сопутствующей патологии и нетипичности клинического течения. Таким образом, нами была продемонстрирована возможность проведения кохлеарной имплантации у ребенка с мутацией в гене *COG1* c.2612G>A (p.Arg871Gln) при поддержке врачей смежных специальностей.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Savoia A, Pecci A. MYH9-related disorders. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews.* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2019. PMID: 20301740. Available at: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK2689/
2. Сунцова Е.В., Калинина М.П., Аксенова М.Е., и др. Наследственная тромбоцитопения, ассоциированная с мутацией в гене MYH9. *Вопросы гематологии/онкологии и иммунопатологии в педиатрии.* 2017;16(1):40–48. doi: 10.24287/1726-1708-2017-16-1-40-48
3. Stachler RJ, Chandrasekhar SS, Archer SM, et al. Clinical practice guideline: sudden hearing loss. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2012;146(3 Suppl):S1–35. doi: 10.1177/0194599812436449
4. Косяков С.Я., Атанасян А.Г. *Сенсоневральная тугоухость. Современные возможности терапии с позиции доказательной медицины.* Москва: МЦФЭР, 2008. 79 с.

СУБТОТАЛЬНАЯ ПЕТРОЭКТОМИЯ В ЛЕЧЕНИИ ХРОНИЧЕСКОГО ГНОЙНОГО СРЕДНЕГО ОТИТА У РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТОЙ

Д.С. Кондратчиков, У.С. Малявина, О.О. Плотникова

ОБОСНОВАНИЕ

Лечение хронического гнойного среднего отита с холестеатомой у детей является сложным и многоплановым. Достижение качественного санирующего и функционального результата требует разнообразных подходов. Выбор оптимальной тактики подразумевает метод хирургического лечения с учетом особенностей послеоперационного ведения в ранние и отдаленные сроки после операции. Методом выбора в лечении хронического гнойного среднего отита в настоящее время является раздельная аттикоантромастоидотомия с тимпано- и оссикулопластикой [1, 2]. Иногда стремление максимально сохранить анатомические структуры и слух у ребенка идет в ущерб радикальному удалению патологического процесса и приводит к резидуальной патологии и необходимости серии повторных операций [3]. Могут встречаться и такие патологические процессы, когда на первое место выходит необходимость широкой санации, при этом формируется трепанационная полость, требующая постоянного наблюдения и регулярного гигиенического ухода, что не всегда возможно [4, 5]. Субтотальная петрозэктомия с ушиванием наружного слухового прохода становится методом выбора, позволяющим разорвать порочный круг реинфекции и избавить пациента от необходимости пожизненного туалета труднодоступной послеоперационной полости, однако хирургический метод возможен только тогда, когда других шансов восстановить или улучшить слух уже нет [6].

Представляем описание метода субтотальной петрозэктомии в лечении хронического гнойного среднего отита после серии санирующих вмешательств у ребенка с врожденной тугоухостью IV степени. Данное клиническое наблюдение иллюстрирует сложный, рефрактерный к стандартным многоэтапным органосохраняющим операциям случай хронического гнойного среднего отита. Показаниями к операции послужили данные тональной пороговой аудиометрии (смешанная, преимущественно сенсоневральная тугоухость IV степени справа), эпизод гноетечения из уха, трудности ухода за трепанационной полостью в связи с активным слущиванием эпителия и образование предпосылок к возникновению инфекции.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ



О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик, 10 лет, госпитализирован в отделение оториноларингологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России 26 сентября 2025 года. При поступлении жалобы на стойкое снижение слуха справа, образование эпидермально-серных масс в трепанационной полости.

Анамнез заболевания. Из анамнеза известно, что снижение слуха на правое ухо отмечается с рождения. Впервые выделения из правого уха с примесью крови появились в 2020 году: проведено консервативное лечение с временным эффектом. В январе 2023 года впервые выполнена компьютерная томография (КТ) височных костей: диагностирован хронический гнойный средний отит с вероятной холестеатомой. 07 июля 2023 года выполнена санирующая операция на правом ухе с реконструкцией. Интраоперационно обнаружено грибковое тело в барабанной полости, что является крайне редким наблюдением. Данных за наличие холестеатомы в полостях среднего уха не получено. При последующем гистологическом обследовании обнаружены мицелии *Actinomycetales*. Проводилась длительная противогрибковая терапия. При контрольном обследовании через год по данным КТ височных костей выявлено нарушение воздушности послеоперационной полости мягкотканным субстратом, в связи с чем 18 апреля 2024 года проведена ревизионная операция на правом ухе: из трепанационной полости удалены грануляции; данных за холестеатому нет. Гистологически мицелий *Actinomycetales* не выявлен.

В течение следующего года пациент наблюдался по месту жительства: отмечалось образование эпидермально-серных масс в трепанационной полости, требующее их удаления. Стоит учитывать, что мальчик проживает в отделенном регионе, доступ к медицинской помощи затруднен.

В августе 2025 года выделения из правого уха купированы на фоне симптоматической местной терапии. Данные КТ, магнитно-резонансной томографии (МРТ), а также трудности ухода за трепанационной полостью стали основанием для плановой хирургической госпитализации.

ДИАГНОЗ

Правосторонний хронический гнойный средний отит. Состояние после санирующей операции справа (в 2023 году) и ревизионной операции (в 2024 году). Болезнь трепанационной полости. Правостороння смешанная тугоухость IV степени (глухота).

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая рецидивирующий характер течения хронического процесса, сложности ухода за послеоперационной полостью, а также выраженное снижение слуха (глухота), в качестве метода лечения выбрана субтотальная петрозэктомия с ушиванием наружного слухового прохода.

Основное лечение в объеме субтотальной петрозэктомии с ушиванием наружного слухового прохода (рис. 1) проведено 30 сентября 2025 года. В условиях общей анестезии с применением нейромониторинга лицевого нерва (Neuro Nim 3.0) произведен заушный доступ, выполнена ревизия послеоперационной полости, удалена рубцовая ткань, обнаружены и сохранены полукружные каналы, лицевой нерв обнаружен во втором колене и прослежен до шилососцевидного отверстия, удалена слизистая оболочка среднего уха, устье слуховой трубы обтурировано хондроперихондральным аутотрансплантатом. Заключительным этапом выполнена отсепаровка кожи в области наружного слухового прохода в месте соединения кости с хрящом, после чего кожа тщательно отделена от подлежащего хряща и вывернута наружу по технике «слепого мешка» (cul-de-sac). Кожа наружного слухового прохода закрыта узловыми швами, затем произведена пластика послеоперационной поло-

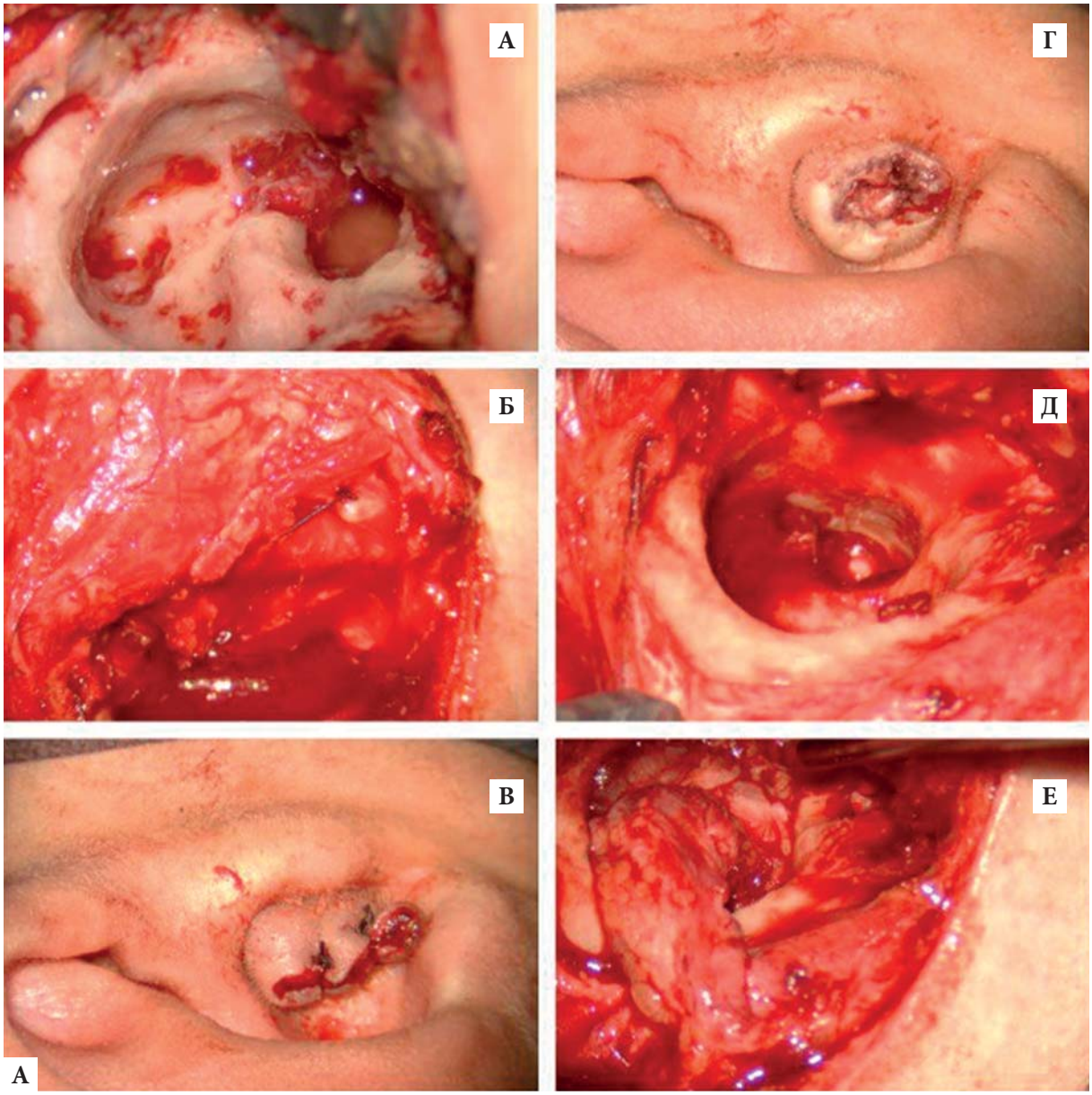


Рис. 1. Интраоперационная картина субтотальной петрозэктомии с ушиванием наружного слухового прохода: удаление эпителия и слизистой оболочки среднего уха (А); закрытие хрящевого отдела наружного слухового прохода (Б); закрытие «слепого мешка» наружного слухового прохода (В, Г); закрытие барабанного отверстия евстахиевой трубы хондроперихондральным аутотрансплантатом (Д); облитерация полости лоскутом височной мышцы на ножке (Е).

сти лоскутом височной мышцы на ножке, который ротирован и уложен в послеоперационную полость. Послойно ушита операционная область, наложена компрессионная повязка. Послеоперационный период протекал удовлетворительно, без осложнений, с сохранной симметрией лица.

На 7-е сутки пациент выписан домой с рекомендациями по домашнему режиму, местной антисептической и противовоспалительной терапии, а также дальнейшему наблюдению у оториноларинголога по месту жительства.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Оториноларингологический статус. Правое ухо: в заушной области послеоперационный рубец, вход в наружный слуховой проход широкий, отделяемого в слуховом проходе нет, визуализируется послеоперационная полость, заполненная грануляционной тканью, покрыта слизистым отделяемым (рис. 2). Левое ухо: слуховой проход широкий, барабанная перепонка серого цвета, опознавательные знаки четкие. Остальные ЛОР-органы в пределах возрастной нормы.

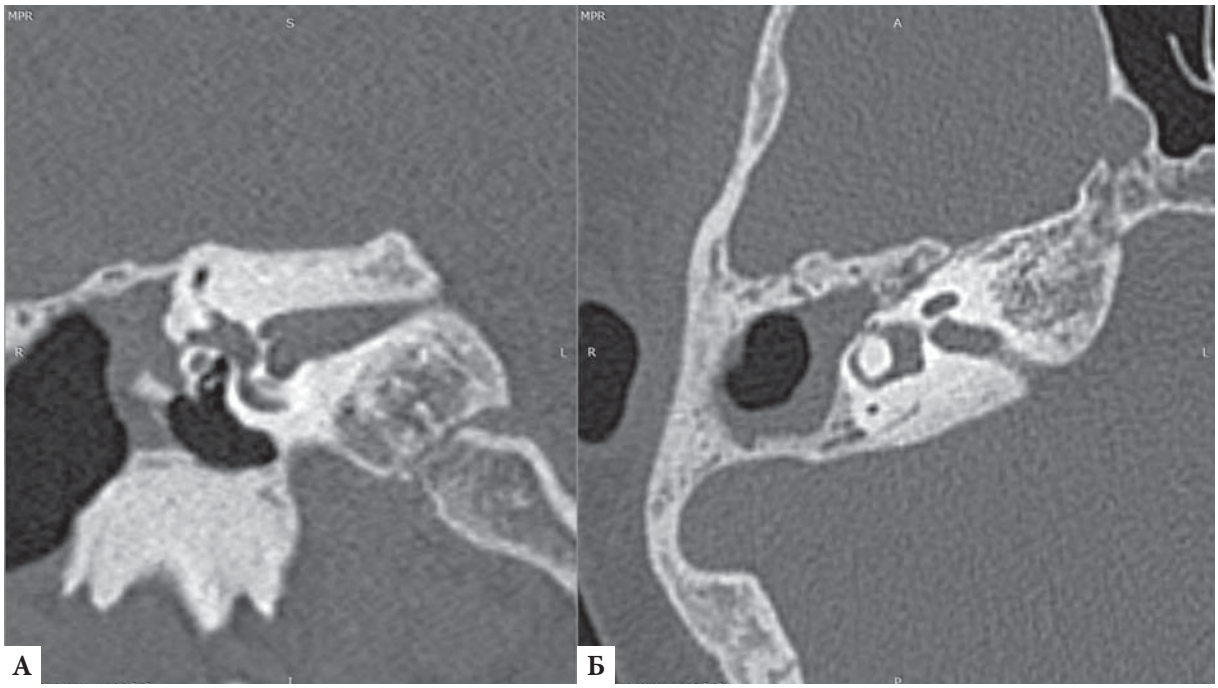


Рис. 2. Эндоотоскопическая картина правого уха.

По данным КТ височных костей от 10.04.2025 (рис. 3): справа визуализируется полость после радикальной операции, заполнена мягкотканным субстратом, неотимпанальная мембрана латерализована. Слуховые косточки не визуализируются. Фистула латерального полукружного канала.

МРТ головного мозга в Т1, Т2 и неэхопланарном диффузионно-взвешенном режимах от 12.09.2025: двусторонний средний отит без признаков ограничения диффузии, наличие выпота в ячейках сосцевидного отростка с обеих сторон. Выпот барабанной полости справа.

Тональная пороговая аудиометрия от 15.09.2025: AD (правое ухо) >91 дБ; AS (левое ухо) >5 дБ. Смешанная, преимущественно нейросенсорная тугоухость IV степени справа с нормальным слухом на противоположном ухе (рис. 4).



А Б

Рис. 3. Компьютерная томография околоносовых пазух пациента: коронарная (А) и аксиальная (Б) проекции.

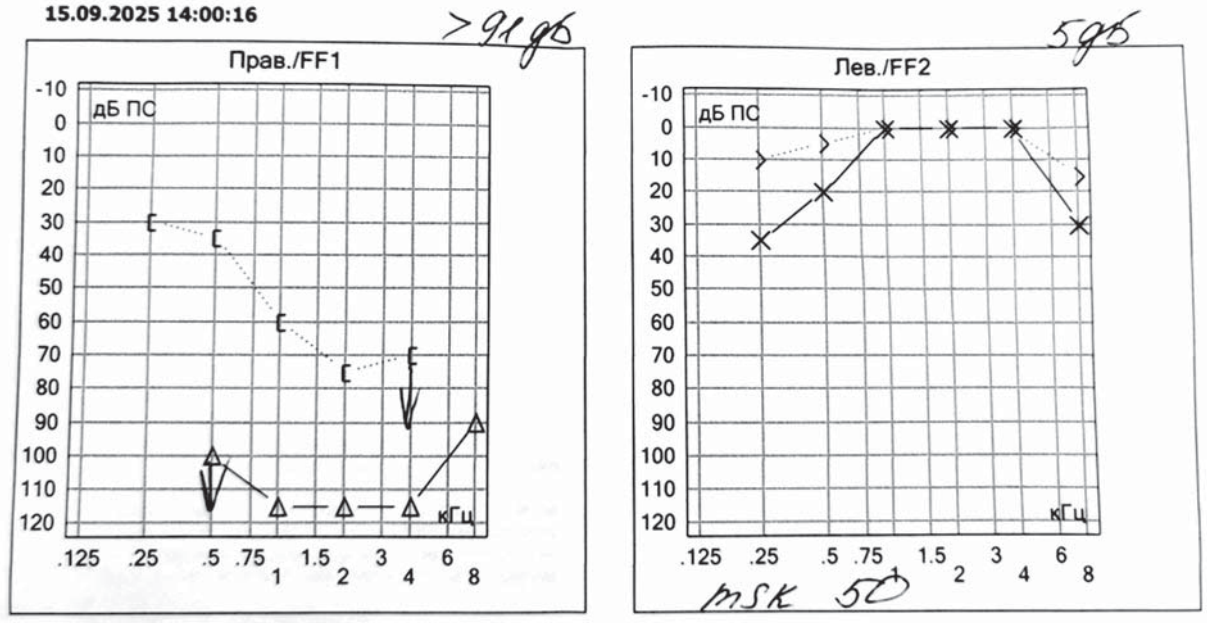


Рис. 4. Тональная пороговая аудиометрия: смешанная, преимущественно сенсоневральная тугоухость IV степени справа с нормальным слухом на противоположном ухе.

ПРОГНОЗ

Успешное выполнение субтотальной петрозэктомии с ушиванием наружного слухового прохода с тщательной санацией очага снижает риск обострений в краткосрочной и долгосрочной перспективе. Отсутствие интра- и послеоперационных осложнений также улучшает прогноз, создаются условия для слухопротезирования.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленное клиническое наблюдение демонстрирует сложность выбора хирургической тактики при рефрактерных формах хронического гнойного среднего отита в педиатрической практике. С 2020 года у пациента отмечалось рецидивирующее течение хронического гнойного среднего отита справа. Несмотря на хирургические вмешательства (радикальная операция в 2023 году, ревизионная — в 2024 году) и противогрибковую терапию, достичь стойкой ремиссии не удавалось. Ключевой проблемой было постоянное образование эпидермальных масс в послеоперационной полости, что значительно усложняло уход. В связи с недостаточной эффективностью лечения и выраженной тугоухостью (глухотой) пациенту была выполнена субтотальная петрозэктомия с ушиванием наружного слухового прохода.

В литературе субтотальная петрозэктомия с ушиванием наружного слухового прохода в большинстве случаев является выбором метода лечения в случаях обширной холестеатомы или неоперабельных опухолей височной кости, ее применение в ситуации, где холестеатома не верифицирована, а ведущей проблемой явилась болезнь трепанационной полости, представляет собой редкий и дискутабельный клинический сценарий [7–9]. Таким образом, показания к субтотальной петрозэктомии в данной ситуации расширяются за рамки классических. Если в ряде работ зарубежных авторов [7, 10–12] основным показанием является наличие распространенной холестеатомы при невозможности сохранения слуха, то в нашем наблю-

дении операция была выполнена в первую очередь для решения проблемы ухода за полостью и улучшения качества жизни пациента. Полное удаление всех пневматических ячеек височной кости, слизистой оболочки среднего уха, облитерация слуховой трубы и герметичное ушивание наружного слухового прохода позволили ликвидировать анатомический субстрат для рецидива инфекции и образования эпидермальных масс. Важным аспектом является исходная тяжелая тугоухость (IV степень) на оперируемом ухе [13], что кардинально меняет баланс риска и пользы при принятии решения о субтотальной петрозэктомии.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В данном клиническом случае представлен пример выполнения субтотальной петрозэктомии в лечении хронического гнойного среднего отита у подростка с исходно тяжелой смешанной формой тугоухости (IV степень) на оперируемом ухе как крайней меры для облегчения ухода за ухом в условиях труднодоступности специализированной медицинской помощи.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Диаб Х.М., Пащинина О.А., Лагиева П.А., Михалевич А.Е. Принципы хирургического лечения массивной холестеатомы пирамиды височной кости. *Российская оториноларингология.* 2024;23(3):102–112. doi: 10.18692/1810-4800-2024-3-102-112
2. Богомильский М.Р., Баранов К.К. Обострения хронического гнойного среднего отита в детском возрасте. *Вестник оториноларингологии.* 2015;80(3):71–74. doi: 10.17116/otorino20158 0371-74
3. Гаров Е.В., Зеленкова В.Н., Зеленков А.В., Митьковский С.В. Хирургическое лечение холестеатомы пирамиды височной кости. *Вестник оториноларингологии.* 2015;80(3):5760. doi: 10.17116/otorino201580357-60
4. Gerlinger I, Molnár K, Nepp N, et al. Subtotal petrosectomy: indications, surgical technique, experiences in Pécs. (In Hungarian). *Orv Hetil.* 2020;161(14):544–553. doi: 10.1556/650.2020.31691
5. Altuna X, Navarro JJ, Goiburu M, Palicio I. Management of chronic otitis media by subtotal petrosectomy. (In English, Spanish). *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2016;67(5):249–253. doi: 10.1016/j.otorri.2015.09.011
6. Takata Y, Anzai T, Matsumoto F, et al. Subtotal petrosectomy with preservation of chorda tympani for petrous bone cholesteatoma: case report. *Ear Nose Throat J.* 2022;101(7):NP279–NP283. doi: 10.1177/0145561320964268
7. Nocini R, Soloperto D, Arietti V, et al. Subtotal petrosectomy: pictorial review of clinical indications and surgical approach. *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg.* 2024 b;76(1):224–236. doi: 10.1007/s12070-023-04131-3
8. Barañano CF, Kopelovich JC, Dunn CC, et al. Subtotal petrosectomy and mastoid obliteration in adult and pediatric cochlear implant recipients. *Otol Neurotol.* 2013;34(9):1656–1659. doi: 10.1097/MAO.0b013e3182a006b6
9. Verhoeff M, van der Veen EL, Rovers MM, et al. Chronic suppurative otitis media: a review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2006;70(1):1–12. doi: 10.1016/j.ijporl.2005.08.021
10. Bako P, Kovacs M, Uzsaly J, et al. Subtotal petrosectomy and cochlear implantation in children with chronic suppurative otitis media: a single institutional experience. *J Audiol Otol.* 2022;26(4):214–222. doi: 10.7874/jao.2022.00220
11. Arístegui I, Aranguez G, Casqueiro JC, et al. Subtotal petrosectomy (SP) in cochlear implantation (CI): a report of 92 cases. *Audiol Res.* 2022;12(2):113–125. doi: 10.3390/audiolres12020014
12. Prasad SC, Roustan V, Piras G, et al. Subtotal petrosectomy: surgical technique, indications, outcomes, and comprehensive review of literature. 2017;127(12):2833–2842. *Laryngoscope.* doi: 10.1002/lary.26533
13. Coker NJ, Jenkins HA, Fisch U. Obliteration of the middle ear and mastoid cleft in subtotal petrosectomy: indications, technique, and results. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 1986;95(1 Pt 1):5–11. doi: 10.1177/000348948609500102

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ СИНДРОМА МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ 2В ТИПА У РЕБЕНКА ГРУДНОГО ВОЗРАСТА

А.С. Гурская, О.Н. Наковкин, М.А. Сулавко, Р.Р. Баязитов, Ф.С. Пилоян, Е.В. Екимовская, А.С. Чернявская, И.В. Карнута, Е.Б. Фролова, К.А. Куликов

ОБОСНОВАНИЕ

Синдром множественных эндокринных опухолей (или неоплазий) — группа наследственных заболеваний, при которых в двух и более органах эндокринной системы формируются доброкачественные и злокачественные опухоли, а также гиперпластические процессы с повышенной продукцией гормонов [1].

Синдром множественных эндокринных неоплазий (МЭН) включает четыре генетически различных семейных заболевания, характеризующихся аденоматозной гиперплазией и злокачественными опухолями нескольких эндокринных желез (рис. 1).

Множественная эндокринная неоплазия 1-го типа, или синдром Вермера, представляет собой аутосомно-доминантный синдром, характеризующийся гиперплазией или аденомами околощитовидных желез и опухолями островковых клеток поджелудочной железы, новообразованиями гипофиза. Примерно в 40% случаев отмечается поражение всех трех желез, также встречаются доброкачественные аденомы надпочечников, липомы и ангиофибромы.

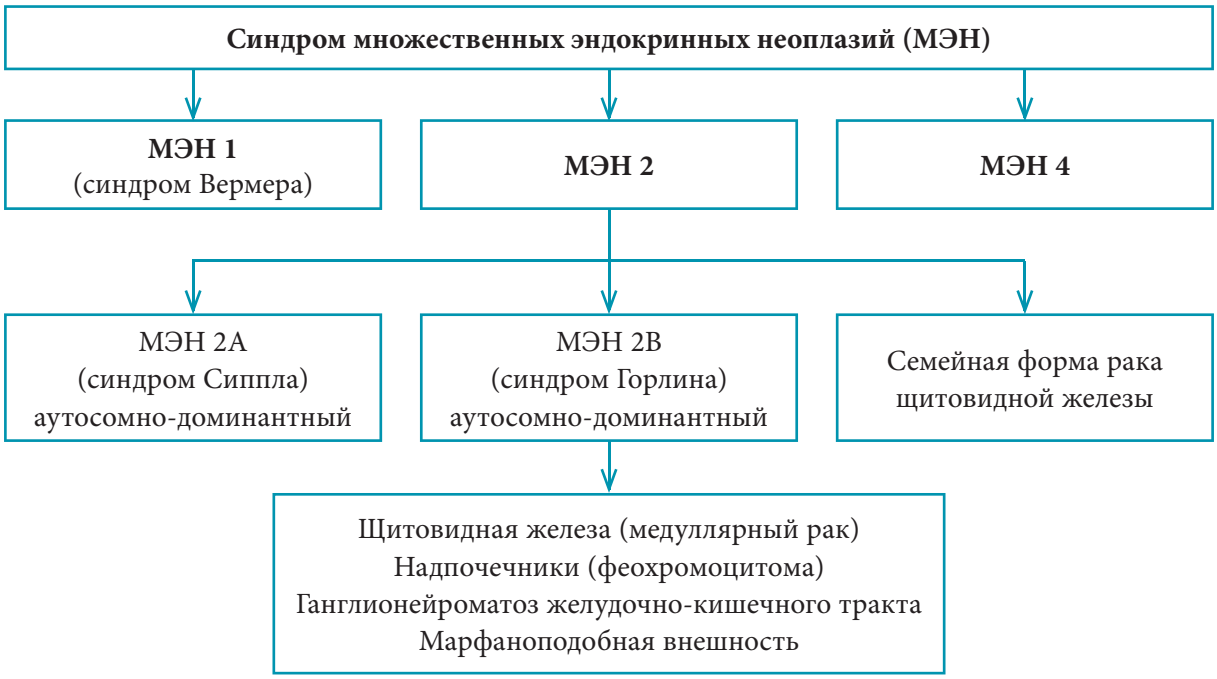


Рис. 1. Классификация синдрома множественных эндокринных неоплазий.

Множественная эндокринная неоплазия 2А типа, или синдром Сиппла, — аутосомно-доминантный синдром, включающий медуллярный рак щитовидной железы, феохромоцитому, гиперпаратиреоз и иногда кожный амилоидоз. Клиническая картина зависит от поражения конкретных желез. Выделяют также семейную форму медуллярного рака щитовидной железы.

МЭН 2В, или синдром Горлина, включает в себя первичную медуллярную карциному щитовидной железы, феохромоцитому, множественные невромы слизистых оболочек и желудочно-кишечного тракта, а также марфаноподобную внешность.

Для МЭН 4-го типа характерны главным образом аденомы и иногда гиперплазия околощитовидных желез (вызывающая гиперпаратиреоз), опухоли из островковых клеток поджелудочной железы и опухоли гипофиза. Несмотря на то, что поражаются те же первичные органы, что и при 1-м типе, заболевание, как правило, манифестирует на более поздних сроках жизни и имеет вялотекущее течение. В структуре аденом гипофиза чаще встречаются продуцирующие адренокортикотропный гормон, а не пролактин и гормон роста, как при 1-м типе.

Множественные эндокринные неоплазии 2-го типа обусловлены герминативными мутациями гена *RET* на длинном плече 10-й хромосомы, продуктом которого является тирозинкиназа рецепторного типа, отвечающая за рост, дифференцировку и выживание клетки. Мутация гена *RET* в эмбриональных клетках приводит к экспрессии патологически измененного RET-протеина в нейроэндокринных тканях, что влечет за собой бесконтрольную пролиферацию клеток, исходящих из нервного гребня [2].

Таким образом, множественная эндокринная неоплазия 2В типа — редкая и крайне агрессивная форма: клинические проявления медуллярного рака щитовидной железы могут манифестировать уже на первом году жизни [3]. Для заболевания характерны фенотипические проявления в виде марфаноподобной внешности, ганглионейром губ и языка, однако выявить эти признаки в первые месяцы жизни ребенка крайне сложно, характерный фенотип на первом году жизни проявляется менее чем у 20% больных [4, 5].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

В марте 2025 года в хирургическое отделение новорожденных и детей грудного возраста ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России из БУЗ Орловской области «Научно-клинический многопрофильный центр медицинской помощи матерям и детям имени З.И. Круглой» была переведена доношенная девочка в возрасте 1 месяца 3 недель с явлениями частичной кишечной непроходимости, подозрением на болезнь Гиршпрунга. Ребенок от четвертой беременности, вторых естественных родов на 39-й неделе, состояние при рождении удовлетворительное. Масса тела при рождении 3250 г, длина тела 52 см. Оценка по шкале Апгар 7/9 баллов.

Анамнез заболевания. С возраста 2–3 недель жизни мама ребенка стала отмечать у него постепенно прогрессирующее вздутие живота, задержки стула, частые и обильные срыгивания, формирующийся на этом фоне дефицит массы тела.

При поступлении отмечаются увеличенный в объеме, вздутый, чувствительный при пальпации, умеренно напряженный живот; контурируемые через переднюю брюшную стенку петли тонкой кишки; перистальтика вялая; стул при поступлении самостоятельный,

скудный. При постановке назогастрального зонда получено прозрачное желудочное содержимое без патологических примесей.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Основной: «Частичная кишечная непроходимость, подозрение на болезнь Гиршпрунга (?)». Сопутствующий: «Белково-энергетическая недостаточность».

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Учитывая тяжесть состояния, обусловленную частичной кишечной непроходимостью, ребенок переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных и детей грудного возраста с целью предоперационной подготовки.

По данным ультразвукового исследования свободной жидкости в брюшной полости и малом тазу не визуализировано; отмечаются расширение петель тонкой кишки до 10–14 мм в диаметре, выраженный метеоризм.

На обзорной рентгенограмме брюшной полости расположение органов брюшной полости типичное; отмечаются повышенное газонаполнение петель кишечника; свободный газ и уровни жидкости не определяются (рис. 2А). При проведении ирригографии определяются долихосигма, сглаженность рельефа слизистой толстой кишки; убедительных данных за наличие у ребенка болезни Гиршпрунга не получено (рис. 2Б).

При дальнейшем наблюдении сохранялись явления кишечной непроходимости с отрицательной динамикой в виде отсутствия стула, вздутия живота. С целью разрешения кишечной непроходимости ребенку проведено оперативное вмешательство в объеме лапаротомии, ревизии брюшной полости. Интраоперационно выявлен незавершенный поворот кишечника (рис. 3); данных за наличие спаечного процесса, признаков механической обструкции, врожденных анатомических пороков развития тонкой и толстой кишки не выявлено.

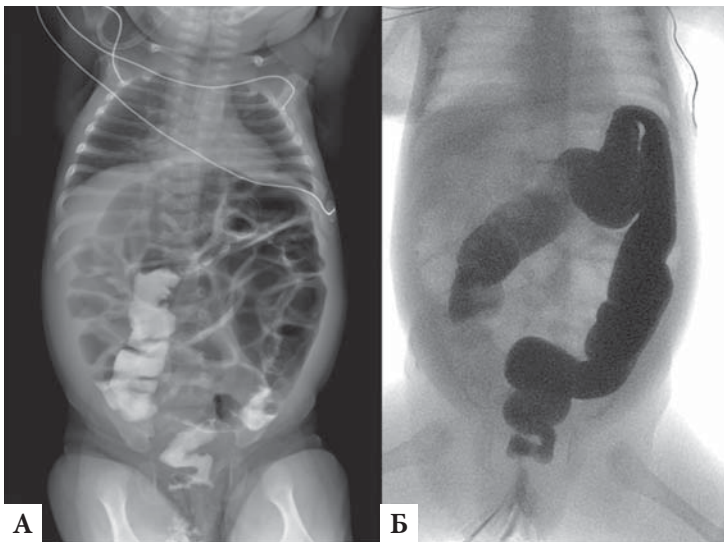


Рис. 2. А — обзорная рентгенография органов брюшной полости: повышенное газонаполнение петель кишечника; Б — ирригография: долихосигма, сглаженность рельефа слизистой толстой кишки.

У ребенка заподозрено наличие нейроинтестинальной дисплазии. С целью дальнейшей верификации диагноза интраоперационно выполнена поэтажная биопсия стенки тонкой и толстой кишки (5 участков). По результатам морфологического исследования в стенке тонкой и толстой кишки выявлено наличие гиперплазированных ганглиев, содержащих нервные клетки. Морфологическая картина соответствовала ганглионейроматозу тонкой и толстой кишки (рис. 4–6).

ДИАГНОЗ

Таким образом, по результатам морфологического исследования нервного аппарата стенки кишки выявлена гистологическая картина ганглионейроматоза, характерная для синдрома множественных эндокринных неоплазий 2В типа.

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая полученные результаты, ребенку выполнена фиброэзофагогастродуоденоскопия с биопсией антрального отдела желудка, двенадцатиперстной кишки и начального отдела тощей кишки. Данных за наличие патологических изменений не получено. По данным ультразвукового исследования щитовидной железы патологии также не выявлено.

Ребенок консультирован генетиком, эндокринологом: выполнено молекулярно-генетическое исследование на наличие мутации в гене *RET*, по результатам которого выявлена мутация, предполагающая максимально раннее формирование медуллярной карциномы щитовидной железы, что характерно для 98% пациентов с множественной эндокринной неоплазией 2В типа. В соответствии с международным консенсусом, выявление данной мутации требует проведения профилактической тиреоидэктомии в максимально раннем возрасте, в том числе в течение первых месяцев жизни.

Для дальнейшего лечения девочка направлена в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии имени академика И.И. Дедова» Минздрава России, выставлены показания к проведению тиреоидэктомии. В возрасте 7 месяцев проведено оперативное лечение в объеме удаления щитовидной железы. Отметим, что на момент операции у пациента уже отмечено выраженное повышение уровня кальцитонина в сыворотке крови, что свидетельствует о наличии гиперплазии парафолликулярных С-клеток, продуцирующих кальцитонин — единственных клеток щитовидной железы, исходящих из нервного гребня.



Рис. 3. Интраоперационная картина: незавершенный поворот кишечника.

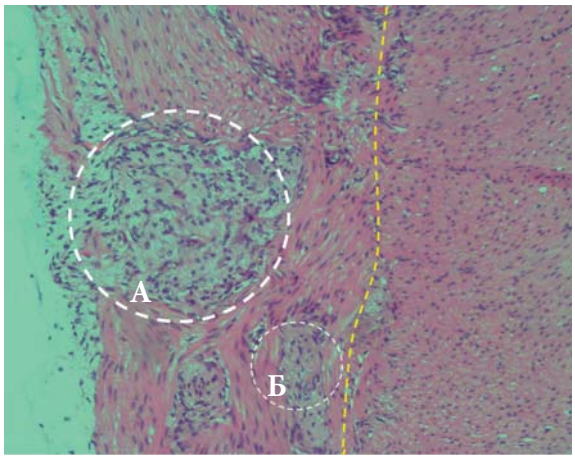


Рис. 4. При окрашивании препаратов гематоксилином и эозином выявлено наличие эктопированных нервных ганглиев гигантского размера (А; ×400). Для сравнения представлен ганглий нормального размера с нормальным расположением на границе кругового и продольного мышечных слоев (Б; ×400). При ганглионейроматозе ганглии обнаруживаются во всех слоях кишечной стенки: в данном случае ганглий эктопирован в продольный мышечный слой.

По результатам морфологического исследования, в ткани правой доли удаленной щитовидной железы обнаружен неинкапсулированный очаг медуллярной карциномы раз-

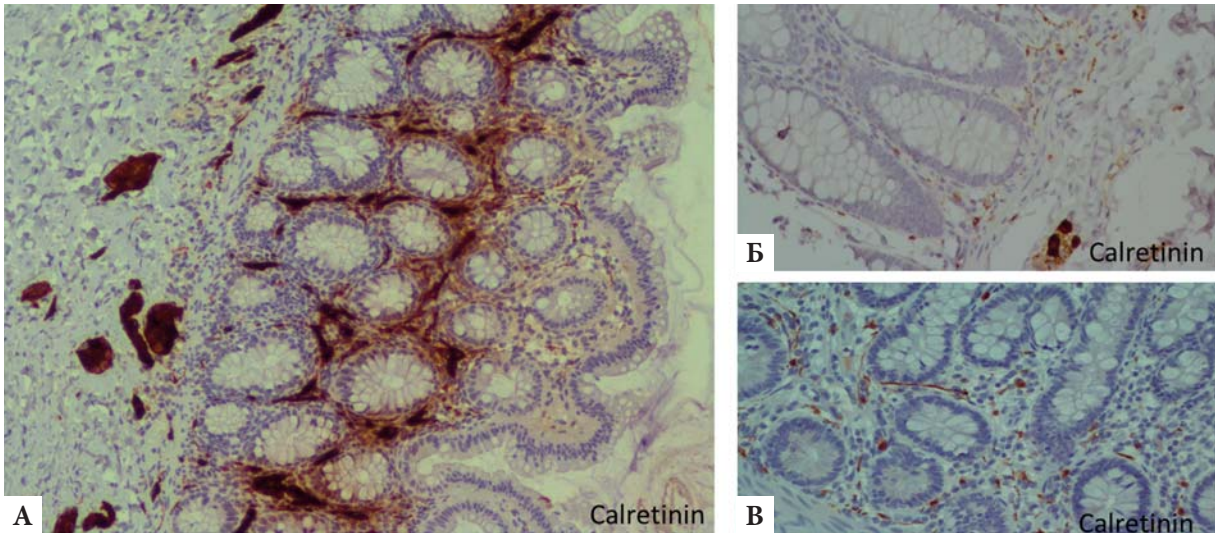


Рис. 5. При окраске на кальретинин в клетках видно выраженное накопление кальцийсвязывающего белка, который синтезируется в функционирующих интрамуральных ганглиях стенки кишки (А; ×400). В норме кальретинин в слизистой обнаруживается в следовых количествах (Б, В; ×400).

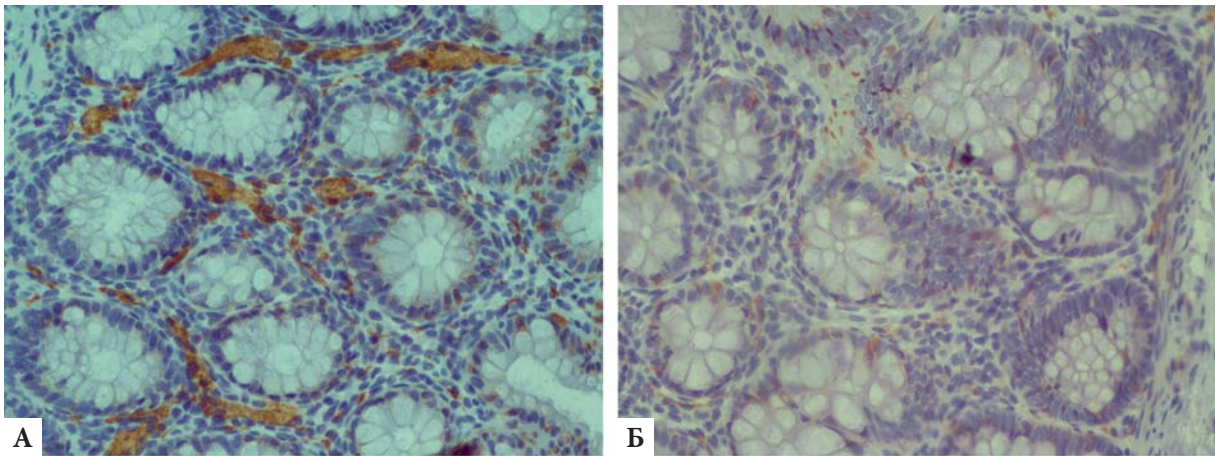


Рис. 6. Аналогичная картина выраженного накопления синаптофизина, который обнаруживается в пресинаптических пузырьках большинства нейронов (А; ×400). В норме в слизистой оболочке кишки этот белок должен определяться в незначительном количестве (Б; ×400).

мером ~1 мм без признаков сосудистой, лимфатической и периневральной инвазии, при том что перед операцией, по результатам ультразвукового исследования щитовидной железы, данных за наличие каких-либо образований получено не было.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Послеоперационный период протекал без осложнений. Ребенок выписан домой с рекомендациями по режиму дозирования заместительной гормональной терапии и диспансерному наблюдению у эндокринолога с исследованием кальцитонина и проведением контрольного ультразвукового исследования.

ОБСУЖДЕНИЕ

По данным различных исследований, медиана возраста постановки диагноза составляет примерно 26 месяцев, хотя данный синдром известен уже более 50 лет. Это связано с тем, что данная патология является крайне редкой, а желудочно-кишечные симптомы, манифестирующие в первую очередь, не являются специфичными. Большинство случаев в настоящее время являются результатом мутаций *de novo*, поэтому настораживающий семейный анамнез также отсутствует. Все это в значительной степени затрудняет своевременную диагностику и влечет за собой высокий уровень летальности среди пациентов: до введения практики превентивной тиреоидэктомии медиана возраста неблагоприятных исходов составляла 25 лет. В представленном клиническом случае благодаря слаженной работе команды врачей, мультидисциплинарному подходу, вовремя выполненной биопсии и прецизионному патологоанатомическому исследованию экспертного уровня диагноз у ребенка был заподозрен в возрасте 2 месяцев, к 5 месяцам жизни были получены результаты молекулярно-генетического исследования, а в 7 месяцев выполнена превентивная тиреоидэктомия, что позволило значительно улучшить прогноз при данной форме синдрома МЭН.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Синдром МЭН у детей включает в себя редкие состояния эндокринных неоплазий, в том числе крайне агрессивные формы, такие как МЭН 2В. При подозрении на данную патологию выжидательная тактика может привести к быстрому развитию медуллярного рака щитовидной железы вплоть до летального исхода. Таким пациентам показана активная хирургическая тактика: превентивное удаление щитовидной железы с последующим назначением пожизненной заместительной гормональной терапии. Проведение молекулярно-генетического тестирования в сочетании с тотальной тиреоидэктомией является стандартом, который позволяет предотвратить потенциально летальный исход заболевания и обеспечить хорошее качество жизни пациентам с формой МЭН 2В.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Бельцевич Д.Г., Кузнецов Н.С., Петеркова В.А., и др. Синдром множественных эндокринных неоплазий типа 2. *Проблемы эндокринологии.* 2003;49(2):37–43. doi: 10.14341/probl11533
2. Шевэ А., Гаджиева К.Ш., Слащук К.Ю., и др. Генетическая диагностика наследственных и спорадических форм медуллярного рака щитовидной железы: клиническое значение и перспективы. *Клиническая и экспериментальная тиреоидология.* 2025;21(1):30–41. doi: 10.14341/ket12832
3. Трошина Е.А., Мазурина Н.В., Логвинова О.В. Синдром множественной эндокринной неоплазии 2b: клинический случай. *Альманах клинической медицины.* 2016;44(4):535–539. doi: 10.18786/2072-0505-2016-44-4-535-539
4. Yasir M, Mulji NJ, Kasi A. *Multiple endocrine neoplasias type 2.* [Updated 2023 Aug 14]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519054/
5. Смирнов В.В., Мирошниченко С.А. Множественные эндокринные неоплазии у детей и подростков. *Лечащий врач.* 2018;(3):25–31. EDN: YSJNKU

ОСОБЕННОСТИ ХИРУРГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С МЕКОНИЕВЫМ ИЛЕУСОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С МУКОВИСЦИДОЗОМ

А.С. Гурская, Р.Р. Баязитов, Е.Ю. Дьяконова, С.Н. Зоркин, О.Н. Наковкин, Е.В. Екимовская, М.А. Сулавко, И.В. Карнута, Ф.С. Пилоян, А.С. Чернявская, Д.М. Ахмедова, О.И. Симонова, Д.В. Хазыкова, В.А. Скворцова

ОБОСНОВАНИЕ

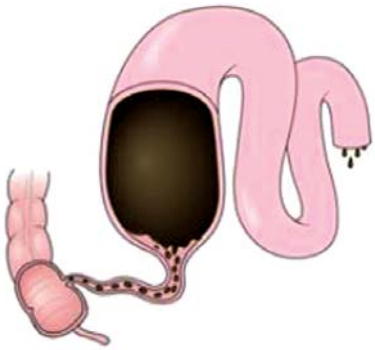


Рис. 1. Патогенез мекониевого илеуса (заимствовано из https://meduniver.com/Medical/pediatria/mekonievii_ileus_peritonit.html)

Мекониевый илеус — заболевание, которое проявляется врожденной низкой кишечной непроходимостью вследствие формирования густого, вязкого мекония в просвете терминального отдела тонкой кишки (рис. 1). Мекониевый илеус является одним из первых клинических проявлений муковисцидоза — наследственного аутосомно-рецессивного орфанного заболевания [1–3].

Традиционным методом хирургического лечения как простых, так и осложненных форм мекониевого илеуса является формирование различных вариантов энтеростом, что позволяет в короткие сроки восстановить пассаж по желудочно-кишечному тракту (ЖКТ) и дает возможность промывать отводящий отдел кишки от остаточных плотных мекониевых масс [4, 5], что, однако, влечет за собой необходимость проведения повторного оперативного вмешательства по восстановлению непрерывности ЖКТ.

У пациентов данной группы продолжающаяся секреция кишечной стенкой вязкого, густого кишечного содержимого обусловливает высокий риск развития рецидива обтурационной кишечной непроходимости в послеоперационном периоде и возвращения к энтеростоме [6].

Таким образом, у детей с мекониевым илеусом рутинное закрытие энтеростомы неоправданно, и существует необходимость разработки модернизированного метода лечения данной группы пациентов.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик от пятой беременности, вторых оперативных родов на сроке 39 недель гестации. Масса тела при рождении 3630 г, длина тела 53 см, оценка по шкале Апгар 8/8 баллов.

Анамнез заболевания. В 1-е сутки жизни в связи с клинической картиной низкой кишечной непроходимости по месту жительства выполнено оперативное вмешательство в объеме лапаротомии, выведения двуствольной раздельной илеостомы. На основании интраоперационной

картины, характерной для мекониевого илеуса (густое, вязкое кишечное содержимое, обтурирующее просвет терминального отдела подвздошной кишки), заподозрен диагноз муковисцидоза.

Учитывая результаты лабораторно-инструментального обследования (повышение уровня иммунореактивного трипсиногена, по данным неонатального скрининга, до 108 нг/мл; положительный результат потового теста — более 100 ммоль/л), выполнено молекулярно-генетическое исследование: выявлены патогенные варианты гена трансмембранного регуляторного белка муковисцидоза (*CFTR*) — p.N415/ pF508del. Таким образом, подтвержден диагноз муковисцидоза.

В возрасте 2 месяцев жизни ребенку выполнено повторное оперативное вмешательство с целью восстановления непрерывности ЖКТ. В послеоперационном периоде отмечались задержка восстановления пассажа по ЖКТ, нарушение толерантности к энтеральной нагрузке с развитием рецидива обтурационной кишечной непроходимости на 9-е сутки после операции. Выполнено оперативное вмешательство с повторным выведением кишечной стомы. По стабилизации состояния, достижении возрастного объема энтерального кормления ребенок выписан домой на амбулаторную паузу.

Впервые госпитализирован в хирургическое отделение новорожденных и детей грудного возраста ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в возрасте 5 месяцев жизни для обследования и этапного оперативного лечения по восстановлению непрерывности ЖКТ.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Масса тела при поступлении 5070 г. Состояние ребенка средней степени тяжести по основному заболеванию, стабильное. В неврологическом статусе без особенностей. Кожный покров бледно-розовый, чистый. Тургор тканей снижен. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо, распределена равномерно. Дыхание клинически эффективное, аускультативно проводится во все отделы симметрично, хрипов нет. Гемодинамика стабильная. Тоны сердца ритмичные, ясные. Шумы не выслушиваются.

Кормится молочной смесью на основе полного гидролизата сывороточного белка в возрастном объеме. Живот обычной формы, мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. В правом мезогастрии выведена двуствольная раздельная илеостома, без микроциркуляторных нарушений и перистомальных осложнений. Стул по стоме жидкой консистенции, без патологических примесей. Учет количества отделяемого по кишечной стоме не проводился (внешний вид кишечной стомы представлен на рис. 2: отмечается перистомальная воспалительная реакция в виде яркой гиперемии, инфильтрации).

Мочеиспускание самостоятельное, без патологических примесей. Дизурии нет.

Ребенок получал базисную терапию основного заболевания (муковисцидоз): панкреатин по 4000 Ед в каждое кормление; урсодезоксихолевую кислоту по 20 мг/кг в сутки; ингаляционную терапию (дорназа альфа); витаминотерапию.

При поступлении ребенку выполнено комплексное обследование. В лабораторных анализах крови отмечены электролитные нарушения в виде гипокалиемии до 3,94 ммоль/л (при норме 4,1–5,3), гипонатриемии до 132 ммоль/л (при норме 135–145), что могло быть связано с потерями по кишечной стоме, а также с течением основного заболевания и развитием синдрома псевдо-Барттера; также отмечено незначительное повышение печеночных ферментов без признаков холестаза (аланинаминотрансфераза 72 Ед/л, аспартатаминотрансфераза до 58 Ед/л при норме показателей до 42 Ед/л).

Содержание эластазы кала составило менее 50 мкг/г кала, что подтверждает тяжелую степень хронической экзокринной недостаточности поджелудочной железы у пациента с муковисцидозом.

По данным ультразвукового исследования органов брюшной полости отмечены диффузные паренхиматозные изменения печени.

С целью оценки проходимости дистальных отделов ЖКТ выполнена дистальная энтероколография с водорастворимым рентгеноконтрастным препаратом: отводящие отделы кишки проходимы на всем протяжении.

ДИАГНОЗ

Основной: «Носитель энтеростомы». Сопутствующий: «Муковисцидоз (кистозный фиброз), легочно-кишечная форма, тяжелое течение. Хроническая экзокринная недостаточность поджелудочной железы тяжелой степени. Тяжелая белково-энергетическая недостаточность».

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая недостаточную прибавку массы тела на фоне полного объема энтерального кормления, развитие тяжелой белково-энергетической недостаточности на фоне носительства кишечной стомы, ребенку показано оперативное вмешательство по восстановлению непрерывности желудочно-кишечного тракта. В целях предоперационной подготовки проводились коррекция электролитных нарушений путем внутривенного и перорального введения раствора калия хлорида 4% с положительным эффектом; деконтаминация кишечника пероральным приемом ванкомицина; местная терапия перистомальных воспалительных осложнений с ежедневной сменой калоприемника и использованием индивидуальных средств ухода за стомой. За три дня до оперативного вмешательства отменена заместительная ферментная терапия панкреатином.

Ребенку выполнено оперативное вмешательство в объеме релапаротомии, тотального адгезиолизиса, наложения межкишечного энтеро-энтероанастомоза.

Для определения возможности закрытия кишечной стомы, а также с целью дифференциальной диагностики интраоперационно взят полнослойный биоптат стенки толстой кишки в области ректосигмоидного отдела. Аганглиоз стенки толстой кишки исключен. Выполнено промывание отводящего отдела кишки раствором муколитика (ацетилцистеин 0,1%). Длина кишки измерена по брыжеечному краю (рис. 3). Общая длина тонкой кишки составила 134 см, длина толстой кишки — 37 см. Разница диаметров приводящего и отводящего отделов кишки составила 1:2. Для создания конгруэнтности отводящий отдел кишки рассечен по противобрыжеечному краю. Наложен прямо-косой межкишечный илео-илеоанастомоз конец-в-конец (рис. 4).

В день операции инициировано внутривенное введение муколитика (ацетилцистеин 1%) в дозировке 15 мг/кг в сутки в два введения. На 3-и сутки после операции начато введение раствора ацетилцистеина 1% (1 мл/кг в сутки в 3 приема) в желудочный зонд, а также проведение очистительных клизм с раствором ацетилцистеина 0,1% 2 раза в сутки в минимальном объеме. С 3-х суток после операции начата медикаментозная стимуляция кишечника (раствор натрия хлорида 10% в дозировке 0,3 ммоль/кг в сутки + раствор кальция хлорида 10% в дозировке 0,1 ммоль/кг в сутки 2 раза в сутки). С 5-х послеоперационных суток проводилось плановое подкожное введение ингибитора ацетилхолинэстеразы (неостигмина метилсульфат) 2 раза в сутки в виде подкожных инъекций в дозировке 0,04 мг/кг в сутки. Лекарственный препарат ацетилцистеин применялся off-label с письменного информированного согласия законного представителя пациента.



Рис. 2. Внешний вид кишечной стомы с перистомальными осложнениями.



Рис. 3. Измерение длины кишки по брыжеечному краю.



Рис. 4. Прямо-косой илео-илеоанастомоз.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Пассаж по ЖКТ восстановлен на 3-и послеоперационные сутки, энтеральное кормление начато на 4-е сутки после операции специализированной молочной смесью на основе полного гидролизата сывороточного белка. Заместительная ферментная терапия возобновлена по достижении половины объема разового кормления.

Послеоперационных осложнений, в том числе рецидива обтурационной кишечной непроходимости не отмечено. Ребенок выписан домой на 12-е послеоперационные сутки в удовлетворительном состоянии.

ПРОГНОЗ

В настоящее время отсутствуют общепринятые стандарты, клинические рекомендации по хирургическому лечению пациентов с муковисцидозом, в частности в период новорожденности и раннем детском возрасте; также отсутствуют сведения о прогнозах и поздних осложнениях в данной группе пациентов. Все вышесказанное обусловливает необходимость дальнейших проспективных исследований и длительного наблюдения за пациентами.

ОБСУЖДЕНИЕ

Принимая во внимание высокий риск развития рецидива обтурационной кишечной непроходимости в послеоперационном периоде на фоне течения основного заболевания, существует необходимость применения модернизированного периоперационного протокола лечения данной группы пациентов на этапе восстановления непрерывности ЖКТ.

Эффективность перорального и трансректального применения раствора ацетилцистеина впервые описано для разрешения острой кишечной непроходимости во второй половине XX века [7–9]. В дальнейшем при сравнительной оценке применения различных

агентов было доказано абсолютное превосходство водорастворимых контрастных препаратов, которые в настоящее время являются золотым стандартом консервативной терапии неосложненных форм мекониевого илеуса [10–12].

Повторный интерес к применению раствора ацетилцистеина появился в связи с публикациями клинических случаев поздней манифестации кишечных проявлений муковисцидоза у старших детей и взрослых в виде синдрома дистальной интестинальной обструкции. Данные состояния были связаны с продолжающейся секрецией вязкого кишечного содержимого, хронической недостаточностью экзокринной функции поджелудочной железы [13–15]. Интраоперационно выполняли промывание раствором ацетилцистеина 4% дистальных отделов подвздошной кишки для размягчения каловых масс и восстановления пассажа по ЖКТ. В целях профилактики рецидива в послеоперационном периоде муколитик применялся перорально [16]. Наш опыт также показал положительный эффект от применения раствора ацетилцистеина как интраоперационно, так и в послеоперационном периоде у ребенка 5 месяцев жизни с мекониевым илеусом на этапе закрытия кишечной стомы. По нашим данным, применение муколитиков уменьшает риск развития рецидива кишечной непроходимости в послеоперационном периоде у пациентов с мекониевым илеусом после восстановления непрерывности ЖКТ.

Внутривенное применение раствора ацетилцистеина описано в литературе в качестве препарата с антиоксидантными и гепатопротективными свойствами при различных заболеваниях у взрослых [17, 18], однако для оценки выраженности муколитического эффекта необходимы дальнейшие исследования.

С целью профилактики развития спаечной болезни брюшной полости нами предложено проведение медикаментозной стимуляции перистальтики кишечника в послеоперационном периоде. По нашим данным, внутривенная стимуляция перистальтики кишечника электролитными растворами (натрия хлорид 10%, кальция хлорид 10%) в комбинации с внутримышечным или подкожным введением ингибитора ацетилхолинэстеразы (неостигмина метилсульфат) со вторых-третьих послеоперационных суток позволяет значительно снизить риски рецидива кишечной непроходимости в результате спаечной болезни у детей, перенесших мекониевый илеус. В нашем исследовании рекомендован курс в течение 2 недель после операции.

Интраоперационно в обязательном порядке мы проводим измерение длины тонкой и толстой кишки, учитывая высокий риск обширных резекций после повторных оперативных вмешательств. Это позволяет прогнозировать вероятность развития хронической кишечной недостаточности у ребенка на фоне пострезекционного синдрома короткой кишки. Измерение проводится строго по брыжеечному краю для получения более достоверных результатов.

Мы рекомендуем отмену заместительной ферментной терапии панкреатином за 3 дня до оперативного вмешательства, что, по нашим наблюдениям, позволяет увеличить удельный вес нейтрального жира в кале, улучшить реологические свойства кишечного отделяемого и тем самым спровоцировать синдром мальабсорбции у пациентов с экзокринной недостаточностью поджелудочной железы. При появлении патологических потерь проводится инфузионная терапия с коррекцией электролитных нарушений.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Дети-носители энтеростомы, перенесшие в анамнезе мекониевый илеус, — особая группа пациентов с орфанным генетическим заболеванием — муковисцидозом. Высокий риск развития рецидива кишечной непроходимости может стать причиной повторных

оперативных вмешательств и возвращения к энтеростоме. Разработанный нами новый протокол лечения при закрытии энтеростомы у детей с муковисцидозом состоит из комплекса лечебно-профилактических мероприятий, осуществляемых на всех этапах ведения пациента (в периоперационном периоде).

В представленном клиническом примере продемонстрирован опыт положительного применения разработанного метода лечения с удовлетворительным клиническим результатом. Однако для получения более достоверных и научно доказанных результатов необходимы дальнейшие исследования на конкретной выборке пациентов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Bethell G, Kenny S, Corbett H. Enterostomy-related complications and growth following reversal in infants. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2017;102(3):F230–F234. doi: 10.1136/archdischild-2016-311126
2. Chong C, van Druten J, Briars G, et al. Neonates living with enterostomy following necrotising enterocolitis are at high risk of becoming severely underweight. *Eur J Pediatr.* 2019;178(12):1875–1881. doi: 10.1007/s00431-019-03440-6
3. Yule A, Sills D, Smith S, et al. Thinking outside the box: a review of gastrointestinal symptoms and complications in cystic fibrosis. *Expert Rev Respir Med.* 2023;17(7):547–561. doi: 10.1080/17476348.2023.2228194
4. Waldhausen JH, Richards M. Meconium Ileus. *Clin Colon Rectal Surg.* 2018;31(2):121–126. doi: 10.1055/s-0037-1609027
5. Askarpour S, Ayatipour A, Peyvasteh M, Javaherizadeh H. A comparative study between Santulli ileostomy and loop ileostomy in neonates with meconium ileus. *Arq Bras Cir Dig.* 2020;33(3):e1538. doi: 10.1590/0102-672020200003e1538
6. Choudhry MS, Grant HW. Small bowel obstruction due to adhesions following neonatal laparotomy. *Pediatr Surg Int.* 2006;22(9):729–732. doi: 10.1007/s00383-006-1719-3
7. Noblett HR. Treatment of uncomplicated meconium ileus by Gastrografin enema: a preliminary report. *J Pediatr Surg.* 1969;4(2):190–197. doi: 10.1016/0022-3468(69)90390-x
8. Nguyen T, Sills J, Padilla G. Meconium obstruction in extremely low-birth-weight neonates: guidelines for diagnosis and management. *J Pediatr Surg.* 2004;39(5):731–737. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2004.01.027
9. Shaw A. Safety of N-acetylcysteine in treatment of meconium obstruction of the newborn. *J Pediatr Surg.* 1969;4(1):119–125. doi: 10.1016/0022-3468(69)90192-4
10. Garza-Cox S, Keeney SE, Angel CA, et al. Meconium obstruction in the very low birth weight premature infant. *Pediatrics.* 2004;114(1):285–290. doi: 10.1542/peds.114.1.285
11. Burke MS, Ragi JM, Karamanoukian HL, et al. New strategies in nonoperative management of meconium ileus. *J Pediatr Surg.* 2002;37(5):760–764. doi: 10.1053/jpsu.2002.32272
12. Cooke A, Deshpande AV, Wong CK, Cohen R. Hepatic derangement following N-acetylcysteine enemas in an infant with cystic fibrosis. *J Paediatr Child Health.* 2008;44(11):673–675. doi: 10.1111/j.1440-1754.2008.01399.x
13. Hort A, Hameed A, Middleton PG, Pleass HC. Distal intestinal obstruction syndrome: an important differential diagnosis for abdominal pain in patients with cystic fibrosis. *ANZ J Surg.* 2020;90(5):681–686. doi: 10.1111/ans.15357
14. Tobias J, Tillotson M, Maloney L, Fialkowski E. Meconium ileus, distal intestinal obstruction syndrome, and other gastrointestinal pathology in the cystic fibrosis patient. *Surg Clin North Am.* 2022;102(5):873–882. doi: 10.1016/j.suc.2022.07.016
15. Schauble AL, Bisaccia EK, Lee G, Nasr SZ. N-acetylcysteine for management of distal intestinal obstruction syndrome. *J Pediatr Pharmacol Ther.* 2019;24(5):390–397. doi: 10.5863/1551-6776-24.5.390
16. Parrish DW, Hermann MD, Ivatury RR, Anand RJ. Distal intestinal obstruction syndrome requiring laparotomy and instillation of N-acetylcysteine. *Panam J Trauma Critical Care Emerg Surg.* 2012;1(3):204–205. doi: 10.5005/jp-journals-10030-1045
17. Tenório MC, Graciliano NG, Moura FA, et al. N-acetylcysteine (NAC): impacts on human health. *Antioxidants (Basel).* 2021;10(6):967. doi: 10.3390/antiox10060967
18. Johnson K, McEvoy CE, Naqvi S, et al. High-dose oral N-acetylcysteine fails to improve respiratory health status in patients with chronic obstructive pulmonary disease and chronic bronchitis: a randomized, placebo-controlled trial. *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis.* 2016;11:799–807. doi: 10.2147/COPD.S102375

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ СИНДРОМА МОЛЧАЩЕГО СИНУСА ЛОБНОЙ И ВЕРХНЕЧЕЛЮСТНОЙ ПАЗУХ У РЕБЕНКА 7 ЛЕТ

У.С. Малявина, Ю.Ю. Русецкий, Е.А. Алексеева, А.В. Аникин

ОБОСНОВАНИЕ

Хронический ателектаз околоносовой пазухи подразумевает развитие длительной гиповентиляции пазухи на фоне нарушения работы естественного соустья. Постепенная абсорбция газов, формирование стойкого отрицательного давления в пазухе приводят к транссудации и постепенному заполнению просвета пазухи густым слизистым отделяемым: в результате изменений стенки истончаются и втягиваются в просвет, нарушается нормальная архитектура лицевого скелета. Впервые такой процесс был задокументирован в верхнечелюстной пазухе (ВЧП) в 1964 году W.W. Montgomery, а с 1994 года появился термин «silent sinus syndrome» (синдром молчащего синуса). На сегодняшний день принято считать, что это редкое патологическое состояние, характеризующееся бессимптомной гипоплазией ВЧП, прогрессирующим энофтальмом, асимметрией лица [1–3].

Диагностируется синдром молчащего синуса главным образом на основании результатов компьютерной томографии (КТ) околоносовых пазух, редко в сочетании с клиническими проявлениями. Диагностическими КТ-критериями являются латерализация медиальной стенки пазухи и решетчатой воронки, латеральное подворачивание средней носовой раковины, понижение уровня дна орбиты. Ввиду того, что процесс развивается постепенно, снижение пневматизации вовлеченной в процесс пазухи и заполнение ее транссудатом не являются обязательным условием для постановки диагноза. Не является диагностическим критерием и уменьшение размера пазухи по сравнению с противоположной стороной, так как это может быть проявлением врожденной гипоплазии ВЧП.

В случае первичного ателектаза изменения в ВЧП происходят в результате анатомических нарушений структур остиомеатального комплекса, в частности крючковидного отростка. Описаны также случаи формирования вторичного ателектаза на фоне травмы лица, хронического риносинусита, хирургических вмешательств в полости носа, функциональных эндоскопических эндоназальных синусотомий, декомпрессии орбиты у пациентов с эндокринной офтальмопатией.

Интерес к ателектазу пазух растет. В последнее десятилетие наблюдается увеличение количества публикаций не только с описанием клинических случаев, но и демонстрацией серии наблюдений с отдаленными результатами хирургического лечения [4, 5]. Однако подавляющее большинство статей посвящено взрослым пациентам, а в отношении ателектаза ВЧП пазухи у детей исследований немного [6, 7]. Коллектив нашего отделения уже представил несколько публикаций, посвященных этой патологии у детей, где мы предложили метод объективной оценки результатов хирургического лечения [8, 9].

Долгое время считалось также, что синдром молчащего синуса может развиваться только в ВЧП, однако в 2012 году было опубликовано первое клиническое описание бессимптомного энофтальма и гипоглобуса, демонстрирующее синдром немого синуса лобной пазухи. Причиной развития ателектаза было наличие крупной клетки решетчатого лаби-

ринта (III тип по F. Kuhn), распространяющейся в лобную пазуху, что привело к обструкции естественного соустья, нарушению дренирования пазухи и в конечном итоге развитию ателектаза лобной пазухи [10]. В публикации M. Khatoon и соавт. [11] описан случай асимметрии лица у пациента 23 лет из-за синдрома немого синуса лобной пазухи, возникшего в результате многочисленных травм носа в детстве. В обзорной статье G. Stryjewska-Makuch и соавт. [12] описано в общей сложности 147 случаев синдрома немого синуса, и только один из них был связан с лобной пазухой. Кроме того, в литературе имеются сведения об ателектазе решетчатого лабиринта со смещением глазницы внутрь, также расцененного как синдром молчащего синуса [13]. Все описанные случаи выявлены у взрослых пациентов.

Представляем клинический случай ребенка 7 лет с диагностированным односторонним ателектазом, который развился одновременно в верхнечелюстной и лобной пазухах.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик поступил в ЛОР-отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с жалобами на эпизоды головной боли в области лба, затруднение носового дыхания, которые беспокоили ребенка в течение полугода. Пациент наблюдался у оториноларинголога и аллерголога по месту жительства по поводу сезонного аллергического ринита: получал курсами топические стероиды с хорошим эффектом. Обследован по поводу головной боли: неврологической патологии не выявлено.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

По данным клинического осмотра носовое дыхание умеренно затруднено, перегородка носа плавно смещена вправо, носовые раковины обычной формы и размеров, слизистая оболочка розового цвета, хорошо сокращается после анемизации, отделяемого в носовых ходах нет.

ДИАГНОЗ

На КТ околоносовых пазух выявлены признаки гипоплазии правой ВЧП: синдром молчащего синуса, ателектаз правой лобной пазухи, искривление перегородки носа вправо (рис. 1).

ЛЕЧЕНИЕ

Под эндотрахеальным наркозом выполнена эндоскопическая максиллотомия справа, эндоскопическая эндоназальная фронтотомия (в объеме Draf IIA с дополнительным частичным удалением межпазушной перегородки) справа, для улучшения доступа выполнена септопластика.

Послеоперационный период протекал гладко. Ребенок был выписан на 3-и сутки после операции.

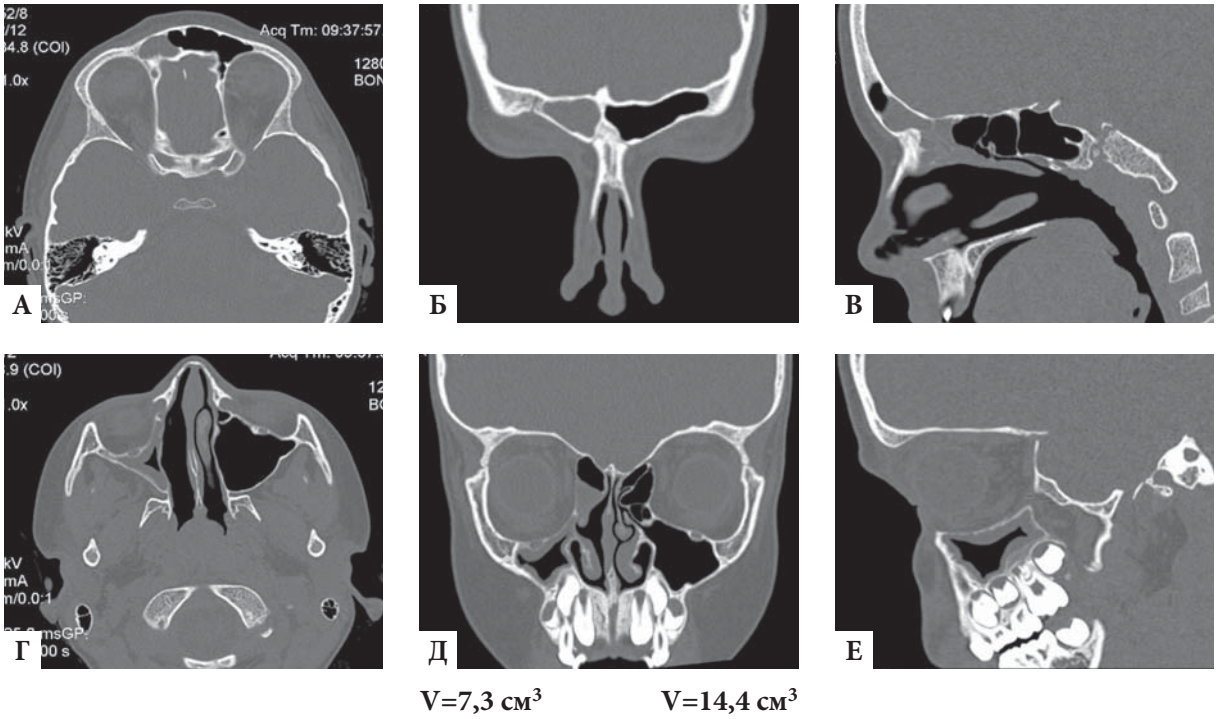


Рис. 1. Компьютерная томография околоносовых пазух от 26.07.2022: аксиальная (А, Г), коронарная (Б, Д) и сагиттальная (В, Е) проекции. Правая лобная пазуха уменьшена в размерах, тотально заполнена мягкотканным субстратом, соустье деформировано, сужено (А–В). Правая верхнечелюстная пазуха уменьшена в размерах, объем 7,3 см^3, слизистая оболочка утолщена до 4–6 мм, передняя и медиальные стенки с вогнутой деформацией; соустье деформировано, сужено, блокировано; крючковидный отросток прилежит к орбитальной стенке. Левая верхнечелюстная пазуха объемом 14,4 см^3, пазуха пневматизирована; соустье сохранно, проходимо. Правая лобная пазуха уменьшена в размерах, тотально заполнена мягкотканным субстратом; соустье деформировано, сужено (Г–Е).

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

В течение года мальчик динамически наблюдался: за данный период жалоб на головную боль не было; периодически отмечал затруднение носового дыхания с обеих сторон, эпизоды чихания.

На контрольной КТ околоносовых пазух через год после хирургического лечения (рис. 2) в сравнении с данными предоперационной КТ отмечаются увеличение в объеме правой ВЧП, улучшение пневматизации клеток решетчатого лабиринта справа и правой лобной пазухи.

В течение второго года наблюдения мальчик активно жалоб не предъявлял. Продолжал наблюдаться у аллерголога по поводу эпизодов обострения аллергического ринита, получал терапию согласно рекомендациям. На КТ околоносовых пазух через два года после операции (рис. 3) в сравнении с данными предыдущего обследования отмечается увеличение в объеме правой ВЧП, лобные пазухи воздушны с обеих сторон.

Таким образом, динамическое наблюдение за ребенком с редкой локализацией ателектаза показало положительный эффект от проведенного лечения. В отношении клинических симптомов отмечено полное исчезновения головной боли. Результаты КТ околоносовых пазух в динамике продемонстрировали восстановление воздушности лобной пазухи на сто-

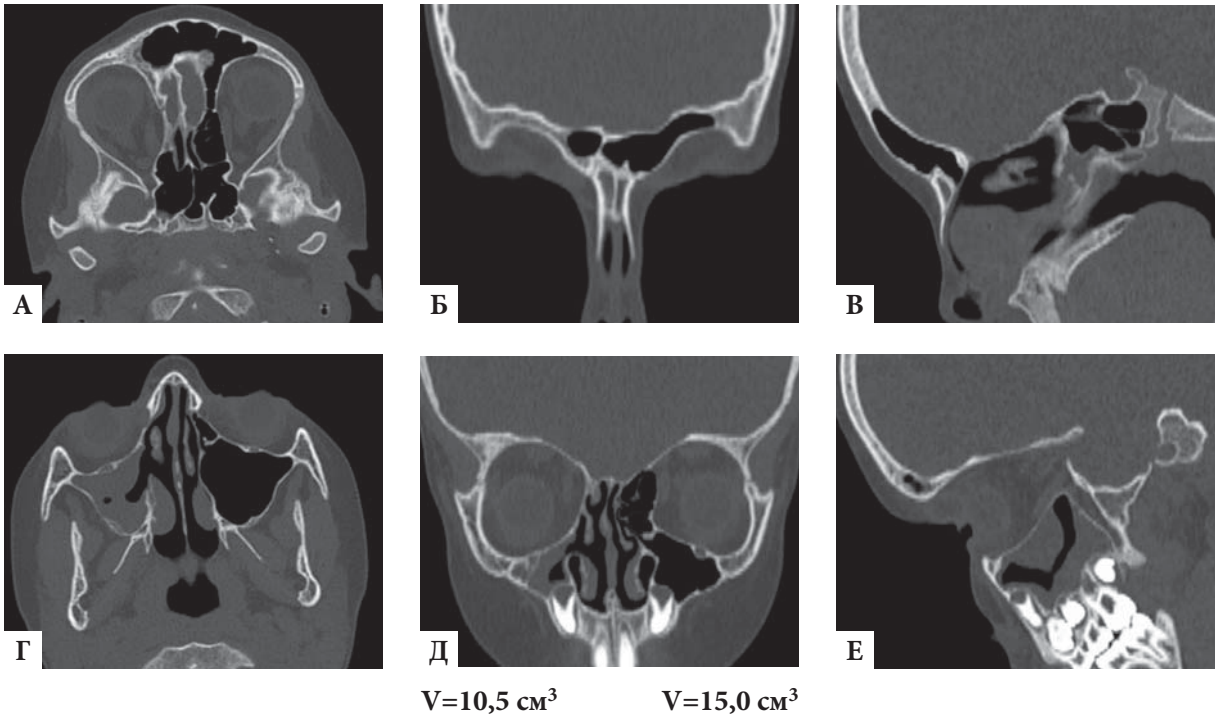


Рис. 2. Компьютерная томография околоносовых пазух через год после операции: аксиальная (А, Г), коронарная (Б, Д) и сагиттальная (В, Е) проекции. Правая лобная пазуха уменьшена в размерах, воздушна (А–В). Правая верхнечелюстная пазуха уменьшена в размерах, объем пазухи 10,5 см^3; слизистая оболочка утолщена, передняя и медиальные стенки с небольшой вогнутой деформацией; соустье пазухи расширено до 12 мм, проходимо; крючковидный отросток не дифференцируется. Левая верхнечелюстная пазуха объемом 15,0 см^3; пазуха пневматизирована; соустье сохранно, проходимо. Объем правой лобной пазухи 2,05 см^3, левой лобной пазухи — 4,35 см^3 (Г–Е).

роне ателектаза уже в течение первого года наблюдения. Волюметрические измерения ВЧП до и в динамике после операции продемонстрировали увеличение объема пораженной пазухи с 7,3 см^3 до 11,6 см^3, при этом ВЧП на здоровой стороне также увеличилась с 14,4 см^3 до 16,1 см^3.

Решающим для определения результата операции было сравнение соотношений дооперационного и послеоперационного объема на пораженной и здоровой сторонах. Для этого мы рассчитали коэффициент отношения послеоперационного к дооперационному объему ВЧП (через год после операции): на стороне ателектаза (К1) он составил 1,4, на здоровой стороне (К2) — 1,0 (К1=1,4>К2=1,0). Разница в значении коэффициентов на больной и здоровой стороне демонстрирует более быстрое увеличение в размерах пазухи на стороне ателектаза в сравнении со здоровой стороной. Однако, проведя аналогичные измерения еще через год, мы заметили, что, несмотря на продолжающийся рост ВЧП с обеих сторон, процесс на стороне ателектаза по-прежнему происходит быстрее, хотя интенсивность «расправления» ВЧП снизилась (К1=1,104>К2=1,073).

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленный нами случай является единственным описанием синдрома молчащего синуса в детском возрасте, который развился у ребенка одновременно в лобной и верхнече-

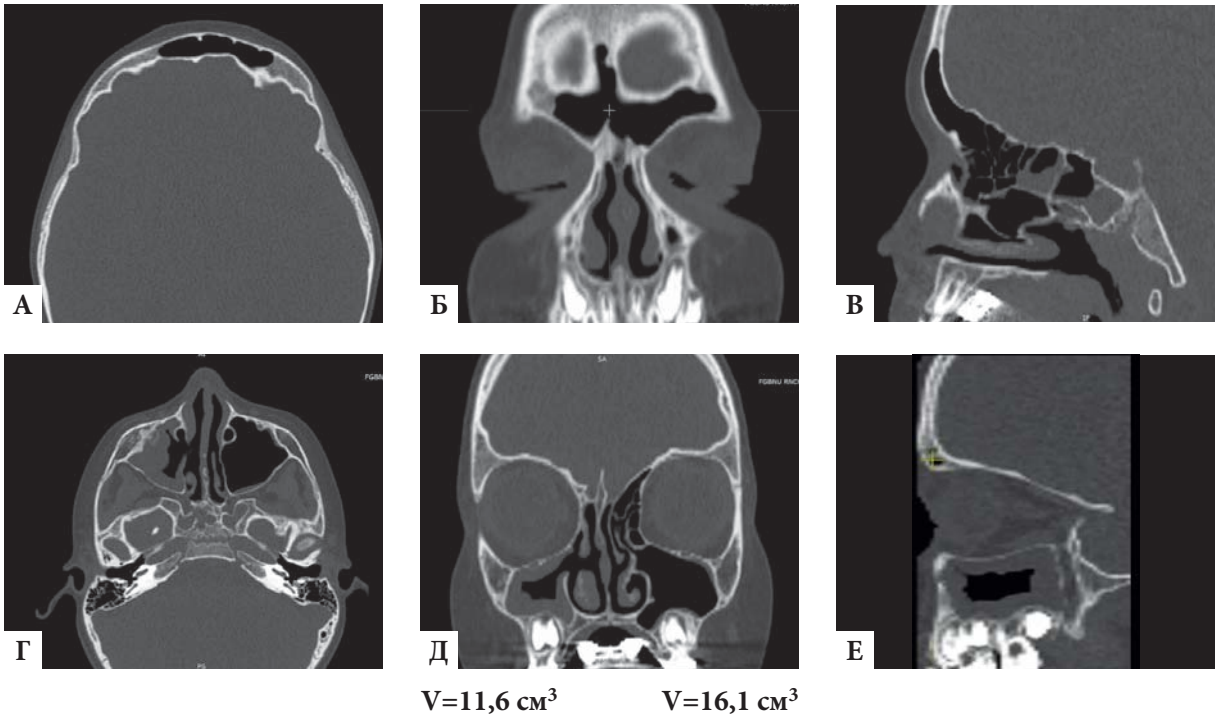


Рис. 3. Компьютерная томография околоносовых пазух через 2 года после операции: аксиальная (А, Г), коронарная (Б, Д) и сагиттальная (В, Е) проекции. Правая лобная пазуха уменьшена в размерах, воздушна (А–В). Правая верхнечелюстная пазуха уменьшена в размерах, объем пазухи 11,6 см^3; слизистая оболочка утолщена; передняя и медиальные стенки с минимальной вогнутой деформацией; соустье пазухи расширено до 12 мм, проходимо; крючковидный отросток не дифференцируется. Левая верхнечелюстная пазуха объемом 16,1 см^3; пазуха пневматизирована; соустье сохранно, проходимо. Объем правой лобной пазухи 2,85 см^3, левой лобной пазухи — 4,71 см^3 (Г–Е).

люстной пазухах на одной стороне. Единичные публикации в отношении такой нетипичной локализации ателектаза, как лобная пазуха, описывают изолированный лобный ателектаз у взрослых пациентов [10, 11], причем в одном случае демонстрируется вторичный ателектаз, который развился на фоне множественных травм полости носа [11]. Представленный нами случай ателектаза лобной и верхнечелюстной пазух, вероятнее всего, является первичным: у ребенка нет в анамнезе указаний на травмы или операции в полости носа.

В литературе имеются описания ателектаза, который развился одновременно в двух верхнечелюстных пазухах [14], также есть описание ателектаза у взрослой пациентки, который последовательно развивался сначала в одной, а затем в противоположной ВЧП [15]: предположительной причиной развития ателектаза в обоих случаях считалась перенесенная в анамнезе травма или операция в полости носа.

Клинически все описанные случаи ателектаза лобной пазухи проявлялись прежде всего смещением глазного яблока и деформацией лица. В нашем случае ателектаз был случайной находкой на КТ околоносовых пазух при обследовании ребенка по поводу головной боли.

Все авторы едины во мнении, что единственным эффективным методом лечения ателектаза пазухи любой локализации является синусотомия с целью максимального восстановления вентиляции пазухи. Положительным результатом операции у взрослых пациентов считается восстановление воздушности и объема пазухи [16]. В детской практике для оценки результатов хирургического лечения ателектаза ВЧП целесообразно проводить измерение объема пазухи до операции, далее — в динамике после восстановления ее вентиляции,

при этом измерения целесообразно проводить не только на стороне ателектаза, но и на здоровой стороне с целью устранения эффекта возрастного увеличения пазухи [9]. Данных о выполнении объемных измерений лобных пазух для оценки эффективности синусотомии нет. В описанных случаях ателектаза лобной пазухи положительным эффектом считалось восстановление воздушности пазухи.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Интерес клинического случая состоит в редкой локализации ателектаза одновременно в двух околоносовых пазухах на одной стороне. Стоит обратить также внимание, что воздушность лобной пазухи восстанавливается быстрее, а расправление ВЧП на стороне ателектаза быстрее происходит в течение первого года после восстановления ее вентиляции.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Vander Meer JB, Harris G, Toohill RJ, Smith TL. the silent sinus syndrome: a case series and literature review. *Laryngoscope.* 2001;111(6):975–978. doi: 10.1097/00005537-200106000-00008
2. Michelle L, Du AT, Abiri A, Kuan EC. Clinical manifestations, management, and outcomes of primary silent sinus syndrome: a systematic review. *Rhinology.* 2023;61(4):297–311. doi: 10.4193/Rhin23.028
3. Rosso C, Saibene AM, Felisati G, Pipolo C. Silent sinus syndrome: systematic review and proposal of definition, diagnosis and management. *Acta Otorhinolaryngol Ital.* 2022;42(4):305–316. doi: 10.14639/0392-100X-N1598
4. Lin GC, Sedaghat AR, Bleier BS, et al. Volumetric analysis of chronic maxillary atelectasis. *Am J Rhinol Allergy.* 2015;29(3):166–169. doi: 10.2500/ajra.2013.27.4173
5. Amin D, Chitguppi C, Xu V, et al. Volumetric analysis of the sinus and orbit in silent sinus syndrome after endoscopic sinus surgery. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2023;169(1):151–156. doi: 10.1002/ohn.259
6. Farneti P, Sciarretta V, Macri G, et al. Silent sinus syndrome and maxillary sinus atelectasis in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2017;98:150–157. doi: 10.1016/j.ijporl.2017.05.005
7. Rosa F, Figueirinhas R, Oliveira J, et al. Silent sinus syndrome in children. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2018;69(1):51–52. doi: 10.1016/j.otorri.2016.11.007
8. Русецкий Ю.Ю., Малявина У.С., Пашкова А.Е. Объективные отдаленные результаты хирургического лечения хронического синусита при ателектазе верхнечелюстной пазухи (синдроме «молчащего» синуса). *Российская ринология.* 2019;27(4):173–178. doi: 10.17116/rosrino201927041173
9. Rusetskay Y, Malyavina U, Pashkova A,Makoyan Zh, Meytel I. The effectiveness of surgical treatment of maxillary sinus atelectasis in children according to CT--based volumetric measurements. *BENT.* 2021;16(3):141–147 doi: 10.5152/B-ENT.2021.20067
10. Naik RM, Khemani S, Saleh HA. Frontal silent sinus syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2013;148(2):354–355. doi: 10.1177/0194599812466646
11. Khatoon M, McNally G, Ghosh S. Silent sinus syndrome of the frontal sinus: a case report. Cureus. 2024;16(12):e75516. doi: 10.7759/cureus.75516
12. Stryjewska-Makuch G, Goroszkiewicz K, Szymocha J, et al. Etiology, early diagnosis and proper treatment of silent sinus syndrome based on review of the literature and own experience. *J Oral Maxillofac Surg.* 2022;80(1):113.e1–113.e8. doi: 10.1016/j.joms.2021.08.166
13. Ribeiro SP, Loureiro RM, Gil JM, et al. Ethmoidal silent sinus syndrome after nasal swab test. *Neuroradiology.* 2022;64(1):205–207. doi: 10.1007/s00234-021-02856-y
14. Ferri A. Ferri T, Sesenna E. Bilateral silent sinus syndrome: case report and surgical solution. *J Oral Maxillofac Surg.* 2012;70(1):e103–e106. doi: 10.1016/j.joms.2011.08.008
15. Farneti P, Bellusci A, Parmeggiani A, Pasquini E. Metachronous bilateral silent sinus syndrome: a case report. *Iran J Otorhinolaryngol.* 2020;32(110):175–179. doi: 10.22038/ijorl.2020.42809.2396
16. Rosso C, Saibene AM, Felisati G, Pipolo C. Silent sinus syndrome: systematic review and proposal of definition, diagnosis and management. *Acta Otorhinolaryngology.* 2022;42(4):305–316. doi: 10.14639/0392-100X-N1598

ВРОЖДЕННЫЙ ПРОТЯЖЕННЫЙ СТЕНОЗ ТРАХЕИ КАК ПРИЧИНА ДЫХАТЕЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У РЕБЕНКА РАННЕГО ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА

А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, Е.И. Комина, Н.В. Шубин, М.В. Шубина, А.О. Шмыкова, С.А. Кузин, Ш.Ф. Сулейманов

ОБОСНОВАНИЕ

Врожденный стеноз трахеи — редкий жизнеугрожающий порок развития трахеи, встречающийся у 1 из 64 500 живорожденных [1]. При врожденном стенозе трахеи отсутствует мембранозная часть трахеи, а стенка трахеи представлена полными хрящевыми кольцами, за счет которых возникает сужение диаметра трахеи, что в свою очередь приводит к развитию тяжелой дыхательной недостаточности, требующей проведения искусственной вентиляции легких. В 50–60% случаев врожденный стеноз трахеи сочетается с пороками развития сердечно-сосудистой системы [2]. Данная группа пациентов требует оказания высокоспециализированной хирургической помощи в условиях многопрофильного центра, поскольку без своевременно оказанного лечения частота летального исхода достигает 80% [3, 4].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Ребенок от второй беременности, вторых самостоятельных родов на 41-й неделе. Масса тела при рождении 2450 г, длина тела 48 см. При рождении состояние тяжелое за счет манифестации дыхательной недостаточности, которая была купирована дотацией кислорода и проведением ингаляционной гормональной терапии.

Анамнез заболевания. Со слов матери, у ребенка с рождения отмечаются частые эпизоды острых респираторных вирусных инфекций (9 раз за первый год жизни ребенка), переходящие в обструктивный бронхит с развитием втяжения уступчивых мест грудной клетки. Для купирования данной симптоматики применяла ингаляционные глюкокортикоиды и антибиотикотерапию. В возрасте 10 месяцев ребенок перенес вирусную пневмонию COVID-19: после выздоровления мама отмечала сохраняющуюся дыхательную недостаточность в виде шумного дыхания, втяжения уступчивых мест грудной клетки, плохой аппетит, в связи с чем в возрасте 1 года 4 месяцев ребенок госпитализирован в хирургическое торакальное отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

РЕЗУЛЬТАТЫ ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

В нашем центре ребенок был комплексно обследован. С целью верификации диагноза выполнены в том числе бронхоскопия (рис. 1) и мультиспиральная компьютерная томография с внутривенным контрастированием (рис. 2).



Рис. 1. Бронхоскопия: средняя треть трахеи представлена полными хрящевыми кольцами, отсутствует мембранозная часть трахеи. Диаметр трахеи 3,5 мм.



Рис. 2. Мультиспиральная компьютерная томография с внутривенным контрастированием: диаметр верхней трети трахеи 6,4 мм, средней трети — 3,8 мм, нижней трети — 8,5 мм. Протяженный врожденный стеноз средней трети трахеи.

Данные исследования и правильная интерпретация результатов позволили выявить у ребенка аномалию строения трахеи в виде врожденного протяженного стеноза средней трети трахеи.

ДИАГНОЗ

Таким образом установлен диагноз: «Врожденные пороки развития. Врожденный протяженный стеноз средней трети трахеи (полные хрящевые кольца). Нарушение сегментации шейных и верхних грудных позвонков, аномалии развития ребер».

ЛЕЧЕНИЕ

Ввиду наличия у ребенка дыхательной недостаточности и летального порока в виде врожденного протяженного стеноза трахеи принято решение о проведении хирургического лечения в объеме скользящей пластики трахеи в условиях экстракорпоральной мембранной оксигенации (ЭКМО) с целью расширения просвета нижних дыхательных путей и купирования проявлений дыхательной недостаточности.

После предоперационной подготовки ребенку выполнена стернотомия, скользящая пластика трахеи. Данная операция позволила расширить суженную часть средней трети трахеи. (рис. 3). Учитывая технологию данного хирургического лечения, для обеспечения оксигенации крови пациента применялся аппарат экстракорпоральной мембранной оксигенации (MEDOS).

После успешно проведенной скользящей пластики трахеи и подготовки ребенка к экстубации на 7-е послеоперационные сутки ребенку выполнена трахеоскопия с целью оценки

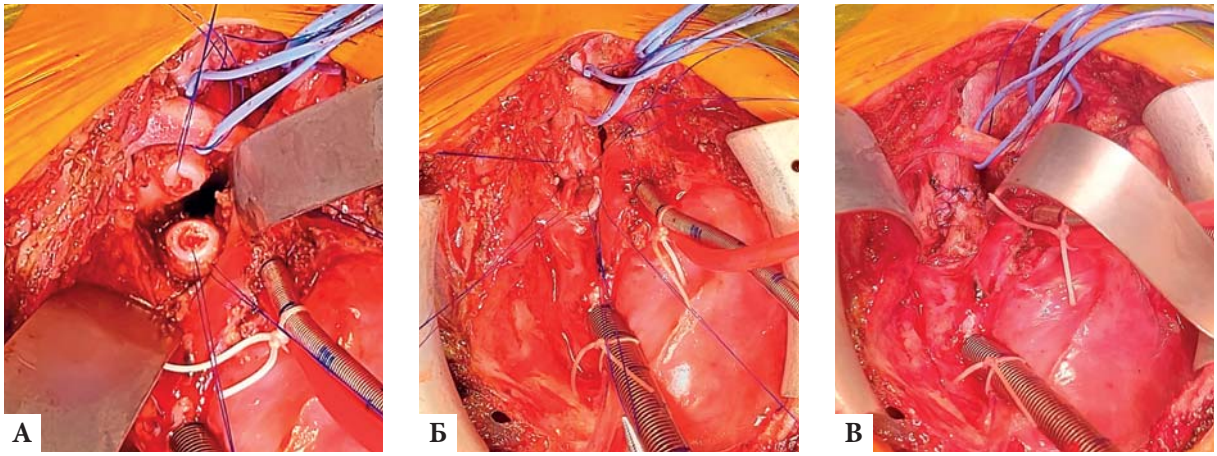


Рис. 3. Стернотомия: А — канюлированы ушко правого предсердия и восходящая часть аорты; выделена трахея, рассечена (стенка представлена полными хрящевыми кольцами, диаметр просвета трахеи сужен); Б — смоделированы проксимальный и дистальный лоскуты трахеи (сведены методом скольжения); начало формирования межтрахеального анастомоза; В — внешний вид после завершения формирования межтрахеального анастомоза.

диаметра и состоятельности швов. По данным проведенного обследования, диаметр трахеи расширен, межтрахеальный анастомоз состоятельный. После диагностического обследования ребенок переведен на самостоятельное дыхание, пробужден и экстубирован.

После экстубации дыхательная недостаточность у пациента полностью купирована. На 8-е послеоперационные сутки ребенок переведен из отделения реанимации в профильное хирургическое отделение, где продолжено выхаживание пациента. На 17-е послеоперационные сутки после хирургического этапа лечения и стабилизации состояния пациент выписан из стационара без проявления дыхательной недостаточности.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

При контрольном обследовании через 2 года после оперативного лечения по данным бронхоскопии (рис. 4) и мультиспиральной компьютерной томографии (рис. 5) установлено, что диаметр средней трети трахеи после хирургического лечения увеличен с 3,7 мм до 6,6 мм (S=0,1 см^2 и S=0,383 см^2 соответственно, т.е. увеличение площади в 3,8 раза). В межгоспитальном периоде проявлений дыхательной недостаточности у ребенка не наблюдалось; мама ребенка отметила повышение толерантности к физическим нагрузкам, а также отсутствие потребности в ингаляционных глюкокортикоидах во время эпизодов острых респираторных вирусных инфекций.

Таким образом, применение реконструктивно-пластических операций на нижних дыхательных путях с применением современных анестезиологических пособий позволяет успешно проводить лечение пациентов с летальными пороками развития.

ОБСУЖДЕНИЕ

На настоящий момент в отечественной и зарубежной литературе описаны множественные возможные варианты лечения врожденного стеноза трахеи. Описаны такие варианты,

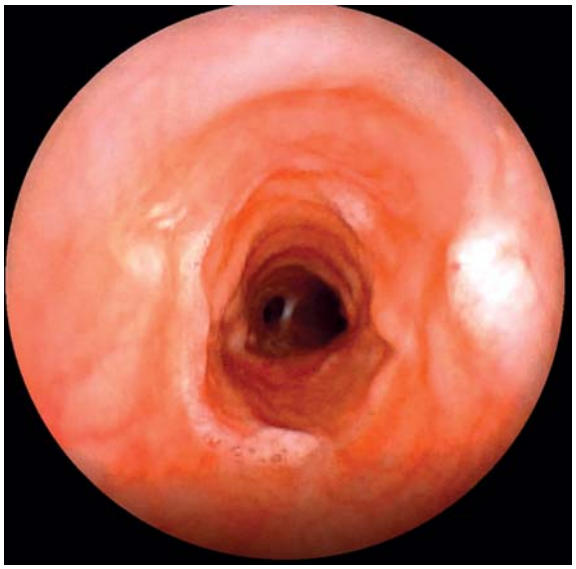


Рис. 4. Фибротрахеобронхоскопия: межтрахеальный анастомоз средней трети трахеи. Средняя треть трахеи расширена. Визуализирована зона швов.

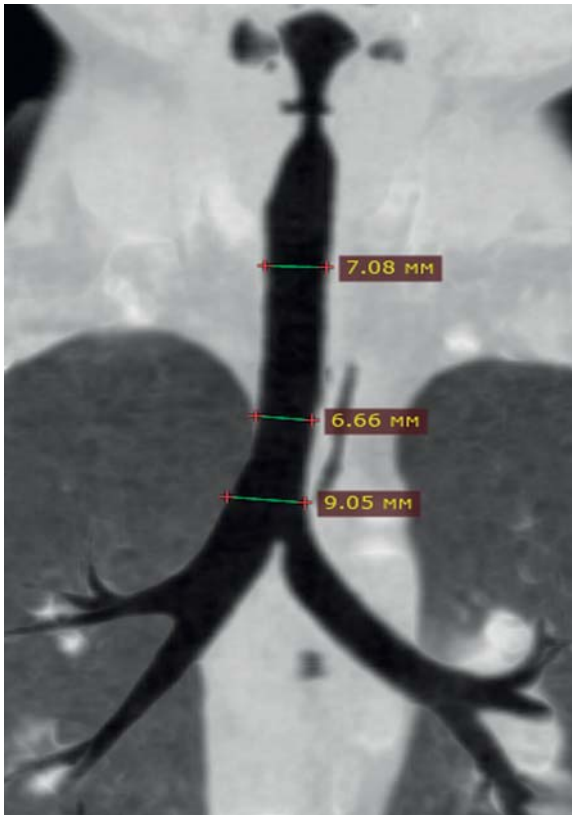


Рис. 5. Мультиспиральная компьютерная томография: диаметр верхней трети трахеи 7 мм, средней трети — 6,7 мм, нижней трети — 9 мм.

как циркулярная резекция трахеи, пластика трахеи с применением аутотрансплантата (реберного хряща), также применяют пластику трахеи с применением заплаты из перикарда [5]. Однако данные технологии не нашли широкого применения при лечении врожденного стеноза трахеи и обладают низкой эффективностью.

В 1989 году V. Tsang и соавт. [6] описали новую методику хирургического лечения врожденного стеноза трахеи — скользящую пластику трахеи. Методика данной операции заключается в том, что стенозированный участок пересекается в его средней точке. Проксимальный отрезок стенозированного сегмента рассекается вдоль по передней стенке, а дистальный участок — по задней стенке трахеи, после чего формируются лоскуты трахеи, которые сближаются друг с другом методом скольжения, и формируется межтрахеальный анастомоз. Данная технология позволяет увеличить диаметр трахеи, тем самым купировать проявления дыхательной недостаточности. Примечательно то, что данная операция применима и для протяженных стенозов трахеи. Неоспоримым преимуществом такой реконструктивно-пластической операции, безусловно, является использование собственных тканей трахеи, что позволяет создать стабильный каркас стенки трахеи и тем самым профилактировать в послеоперационном периоде проявления трахеомаляции. Учитывая технические особенности выполнения скользящей пластики трахеи, для обеспечения оксигенации и повышения безопасности хирургического лечения предложено выполнять операцию в условиях экстракорпорального кровообращения (аппарат искусственного кровообращения). Тем не менее данная технология обладает своими минусами: в частности, при ее выполнении необходимо поддерживать высокий уровень гепаринизации, что усложняет работу хирурга за счет повышения кровоточивости.

Как сообщается в работе K.M. Connolly и W.F. McGuirt [7], ЭКМО у человека впервые описали Clowes с колл. в 1956 году, хотя первые клинические испытания пролонгированного

применения ЭКМО были завершены только в 1970-х годах, а первую успешную реконструктивную операцию с применением ЭКМО пациенту с рубцовым стенозом нижней трети трахеи выполнили Walker с колл. в 1992 году. В 2001 году авторы описали серию клинических случаев по лечению пациентов с врожденным стенозом трахеи при поддержке ЭКМО [2, 8, 9]. Однако, по данным литературы, несмотря на высокий уровень развития здравоохранения и накопленный опыт лечения пациентов с врожденным стенозом трахеи, летальность при хирургическом лечении остается высокой (до 44%) [5].

Таким образом, лечение пациентов с врожденным стенозом трахеи является сложной задачей, требующей тщательной диагностики и проведения предоперационного планирования, поскольку неверно выполненная операция может привести к летальным осложнениям.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Дети с врожденным стенозом трахеи представляют собой очень сложную группу пациентов с большим количеством сопутствующих заболеваний. Несмотря на достижения медицины, добиться благоприятного исхода удается не во всех случаях. Использование искусственного кровообращения (экстракорпоральной мембранной оксигенации и аппарата искусственного кровообращения) позволяет безопасно выполнить реконструктивные операции на трахее и избавить ребенка от проявлений дыхательной недостаточности. При необходимости возможна одномоментная коррекция пороков сердца и трахеи.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Sengupta A, Murthy RA. Congenital tracheal stenosis & associated cardiac anomalies: operative management & techniques. *J Thorac Dis*. 2020;12(3):1184–1193. doi: 10.21037/jtd.2019.10.42
2. Hines MH, Hansell DR. Elective extracorporeal support for complex tracheal reconstruction in neonates. *Ann Thorac Surg*. 2003;76(1):175–178. doi: 10.1016/s0003-4975(03)00129-2
3. Shen X, Tan W, Jia B, Ye M. Relationship between a tracheal and left pulmonary artery stenosis index and the prognosis of pulmonary artery sling with tracheal stenosis. *Pediatr Cardiol.* 2021;42(7):1585–1593. doi: 10.1007/s00246-021-02643-9
4. Grillo HC, Wright CD, Vlahakes GJ, MacGillivray TE. Management of congenital tracheal stenosis by means of slide tracheoplasty or resection and reconstruction, with long-term follow-up of growth after slide tracheoplasty. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2002;123(1):145–152.
5. Butler CR, Speggiorin S, Rijnberg FM, et al. Outcomes of slide tracheoplasty in 101 children: a 17-year single-center experience. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2014;147(6):1783–1789. doi: 10.1016/j.jtcvs.2014.02.069
6. Tsang V, Murday A, Gillbe C, Goldstraw P. Slide tracheoplasty for congenital funnel-shaped tracheal stenosis. *Ann Thorac Surg*. 1989;48(5):632–635. doi: 10.1016/0003-4975(89)90777-7
7. Connolly KM, McGuirt WF Jr. Elective extracorporeal membrane oxygenation: an improved perioperative technique in the treatment of tracheal obstruction. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2001;110(3):205–209. doi: 10.1177/000348940111000301
8. Разумовский А.Ю., Горбачевский О.В., Шаталов К.В., и др. Скользящая трахеопластика у детей в условиях искусственного кровообращения. Первый опыт в России. *Анналы хирургии*. 2012;(1):48–52. EDN: SCKHCP
9. Ратников С.А., Алхасов А.Б., Лежнев А.А., и др. Скользящая трахеопластика при полных хрящевых кольцах трахеи у детей. *Российский педиатрический журнал*. 2021;24(S):49. EDN: CQIXEZ

АХАЛАЗИЯ КАРДИИ В СТРУКТУРЕ СИНДРОМА ОЛЛГРОВА У РЕБЕНКА

А.Б. Алхасов, Т.В. Бушуева, Н.И. Буркина, Т.Э. Боровик, С.А. Ратников, Е.И. Комина, Н.В. Шубин, М.В. Шубина, А.О. Шмыкова, В.О. Мелоян

ОБОСНОВАНИЕ

Синдром Оллгрова, известный также как AAA-синдром (алакримия–ахалазия–адренокортикальная недостаточность), — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутацией гена *AAAS*, расположенного на хромосоме 12q13. Заболевание относится к категории редких, его распространенность составляет 1 случай на 1 млн [1], при этом чаще встречается в популяциях с высоким уровнем близкородственных браков. Впервые синдром был описан в 1978 году английским эндокринологом J. Allgrove.

Клиническая картина заболевания характеризуется классической триадой симптомов:

- ахалазия кардии (Achalasia) отмечается в 75% случаев и проявляется нарушением моторики пищевода, что приводит к срыгиваниям, рвоте, дисфагии и, как следствие, снижению массы тела, в тяжелых случаях — к истощению;
- алакримия (Alacrimia) — отсутствие слезотечения, которое отмечается уже в период новорожденности;
- надпочечниковая недостаточность — болезнь Аддисона (Adrenalin sufficiency) — может манифестировать гиперпигментацией кожи, гипогликемией, сольтеряющими кризами и выраженной слабостью.

Помимо основной триады, у пациентов нередко наблюдаются дополнительные проявления: неврологические нарушения (вегетативная дисфункция, нейросенсорная тугоухость), кожные изменения (гиперкератоз, повышенная сухость), а также задержка роста и полового развития. В литературе описываются случаи данного заболевания при наличии двух признаков [2].

Диагностика синдрома Оллгрова включает несколько этапов. Золотым стандартом является генетическое тестирование с выявлением мутаций в гене *AAAS*. Из лабораторных методов важное значение имеют определение уровня кортизола и адренокортикотропного гормона (при надпочечниковой недостаточности выявляются низкий кортизол и высокий адренокортикотропный гормон), а также проба Ширмера, подтверждающая алакримию. Инструментальная диагностика включает контрастное рентгеноскопическое исследование желудка или эзофагогастродуоденоскопию для выявления признаков ахалазии, в некоторых случаях — магнитно-резонансную томографию головного мозга, которая может показать гипоплазию мозолистого тела или другие структурные аномалии.

Дифференциальная диагностика проводится с изолированной болезнью Аддисона, синдромом Шегрена (при наличии алакримии), а также другими формами ахалазии кардии.

Лечение синдрома Оллгрова требует комплексного подхода. С хирургической точки зрения, особый интерес представляет ахалазия кардии, которая проявляется в разном возрасте и не имеет специфичной симптоматики, кроме дисфагии, что существенно затрудняет диагностику. Для диагностики ахалазии применяются эзофагогастродуоденоскопия и рентгеноконтрастное исследование пищевода и желудка.

Эффективный метод терапии ахалазии кардии — хирургическое лечение. В настоящее время оптимальным способом хирургического вмешательства является кардиомиотомия по Геллеру с фундопликацией по Дору [3].

При выявлении надпочечниковой недостаточности детям назначается пожизненная заместительная гормональная терапия глюкокортикоидами (гидрокортизон) и минералокортикоидами (флудрокортизон); для устранения сухости глаз используются препараты искусственной слезы, а при снижении пищевого статуса — нутритивная поддержка.

Прогноз заболевания зависит от своевременной постановки диагноза и адекватности терапии. При раннем выявлении и правильном лечении качество жизни пациентов значительно улучшается, однако сохраняется риск адреналовых кризов, требующих неотложной помощи. В отдаленном периоде возможна инвалидизация, связанная с неврологическими осложнениями [4].

Данная публикация направлена на привлечение внимания медицинского сообщества к редкой патологии — синдрому Оллгрова как труднодиагностируемому заболеванию, чтобы подчеркнуть важность тщательного сбора анамнеза, который зачастую является ключом к диагностике и лечению.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

В хирургическое торакальное отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России госпитализирован мальчик в возрасте 1 года 1 месяца. Поводом для госпитализации послужил диагноз аспирационного синдрома. При поступлении родители ребенка предъявляли жалобы на снижение аппетита, отсутствие прибавки массы тела, срыгивания и рвоту после кормлений, а также регулярные подъемы температуры до фебрильных цифр.

Анамнез заболевания. Со слов родителей, с четырехмесячного возраста у ребенка появились и стали прогрессировать симптомы гастроэзофагеальной дисфункции (срыгивания и рвота практически после каждого кормления), что обусловило низкую прибавку массы тела и частые респираторные инфекции. К моменту текущей госпитализации ребенок перенес пять обструктивных бронхитов и три пневмонии, потребовавших лечения в стационарах. Невозможность проведения адекватной нутритивной поддержки на фоне постоянной рвоты и хронической аспирации привела к формированию выраженной белково-энергетической недостаточности, которая, в свою очередь, отягощала течение респираторных заболеваний.

До поступления в торакальное хирургическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России ребенок был полностью обследован. С целью исключения генетической патологии проведено полноэкзомное секвенирование, выявившее гетерозиготную мутацию в гене *SFTPC*, характерную для аутосомно-доминантного варианта недостаточности сурфактанта. Мальчик был консультирован в Научно-исследовательском клиническом институте педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), где, согласно данным компьютерной томографии органов грудной клетки, обращало на себя внимание значимое расширение тени пищевода, и впервые был заподозрен диагноз ахалазии кардии.

Анамнез жизни. Со слов родителей, отмечена важная деталь: с рождения у мальчика наблюдалось отсутствие слезоотделения (алакримия). Учитывая сочетание алакримии с клинической картиной, подозрительной на ахалазию, возникло предположение о синдроме Оллгрова (Triple A-синдром). Для его верификации методом прямого автоматического секвенирования были исследованы ключевые экзоны (06, 08, 13–16) гена *AAAS* и прилегающие интронные области, при этом патогенных вариантов нуклеотидной последовательности не обнаружено. В настоящее время описано более 60 различных патогенных вариантов в гене *AAAS*, однако у значительной доли пациентов с подтвержденной клинической картиной синдрома стандартное генетическое тестирование не выявляет таковых в кодирующих областях

гена *AAAS*, что свидетельствует о существовании альтернативных молекулярных причин заболевания, таких как патогенные варианты в некодирующих последовательностях или мутации генов-модификаторов, которые остаются предметом дальнейших исследований [5].

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При поступлении в клинику состояние ребенка расценено как тяжелое, в первую очередь за счет выраженных признаков хронической белково-энергетической недостаточности: -2,49 для HAZ (Height-for-Age Z-score — длина тела для возраста) и -1,2 для BAZ (Body Mass Index-for-Age Z-score — индекс массы тела для возраста). При осмотре обращали на себя внимание бледность кожных покровов, одышка в состоянии покоя и наличие обильных проводных хрипов над всей поверхностью легких.

ДИАГНОЗ

Диагноз «Ахалазия кардии» был подтвержден результатами рентгеноконтрастного исследования пищевода (рис. 1) и фиброэзофагогастродуоденоскопии (рис. 2).

ЛЕЧЕНИЕ

В качестве первого этапа лечения дважды с интервалом 7 дней выполнена баллонная дилатация с бужированием пищевода. Данные процедуры приводили к временному улучшению, однако клиническая картина непроходимости пищевода рецидивировала.

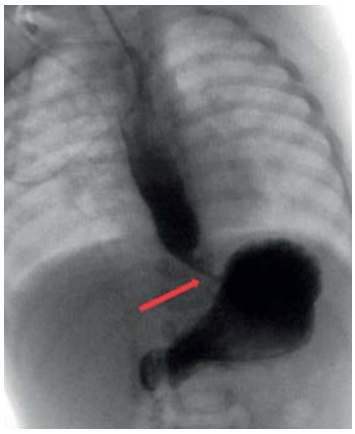


Рис. 1. Рентгеноконтрастное исследование верхних отделов желудочно-кишечного тракта: определяются зона сужения пищевода (стрелка) и супрастенотическое расширение.

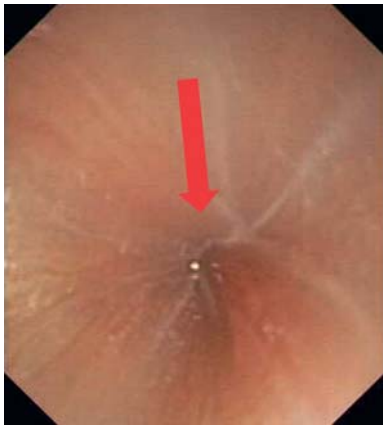


Рис. 2. Эндоскопическая картина: определяется спазм в зоне нижнего пищеводного сфинктера (стрелка), который не раскрывается при инсуффляции воздуха, однако свободно проходим для тубуса эндоскопа диаметром 6 мм.

В связи с неэффективностью малоинвазивного метода принято решение о хирургическом вмешательстве: ребенку успешно проведена лапароскопическая кардиомиотомия по Геллеру с фундопликацией по Дору (рис. 3). Послеоперационный период протекал без осложнений. Со вторых послеоперационных суток пациент начал получать нутритивную поддержку специализированной смесью на основе высокогидролизованного белка с последующим увеличением объема энтерального питания. На 8-е послеоперационные сутки пациент выписан домой в удовлетворительном состоянии.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

По данным последующего наблюдения, после проведенной операции повторных эпизодов рвоты и дисфагии не отмечалось, ребенок начал стабильно прибавлять в массе.

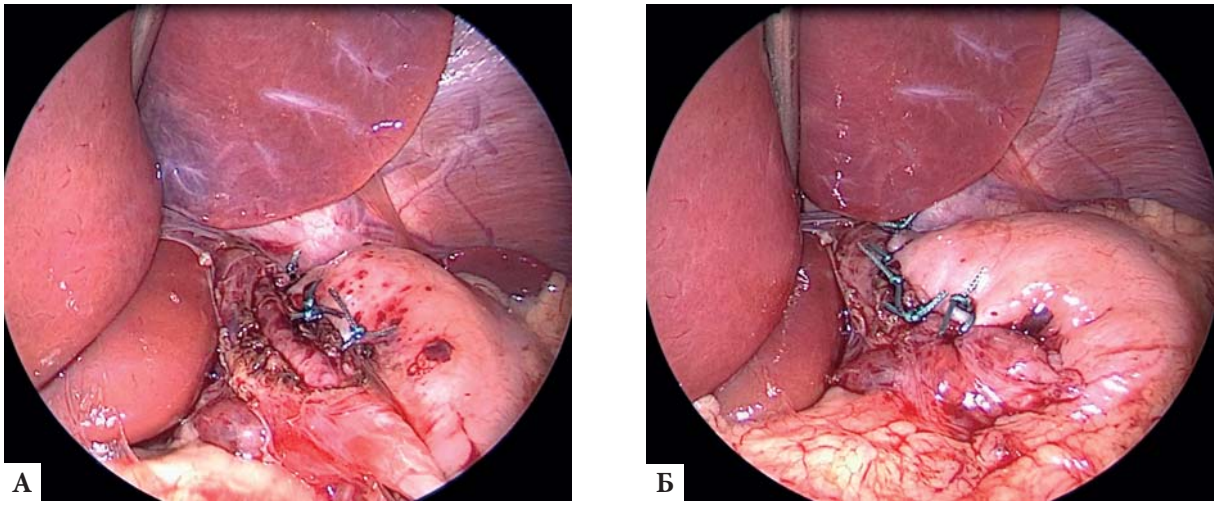


Рис. 3. Лапароскопическая кардиомиотомия по Геллеру (А) с фундопликацией по Дору (Б).

Результаты планового рентгеноконтрастного исследования, выполненного через 3 и 6 месяцев после хирургического лечения, показали отсутствие дилатации пищевода и гастроэзофагеального рефлюкса (рис. 4). Пищевой статус пациента полностью нормализовался.

ПРОГНОЗ

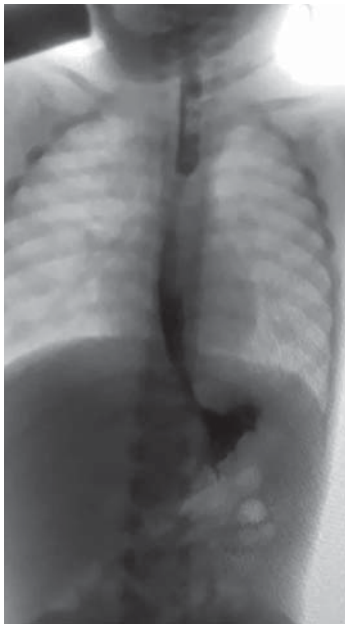


Рис. 4. Рентгеноконтрастное исследование пищевода и желудка после кардиомиотомии: пищевод не дилатирован, пассаж бария удовлетворительный.

Успешная хирургическая коррекция ахалазии кардии (кардиомиотомия) принципиально меняет прогноз жизни пациента с синдромом Оллгрова, переводя его в категорию хронического, но контролируемого заболевания. После операции купируются жизнеугрожающие последствия аспирационного синдрома, что резко снижает частоту тяжелых респираторных инфекций и позволяет провести полноценную нутритивную поддержку специализированными смесями для энтерального питания.

В отдаленном периоде на первый план выступают другие симптомы триады, определяющие качество жизни и долгосрочные риски: прогрессирующая неврологическая симптоматика (атаксия, периферическая нейропатия, вегетативные нарушения) и последствия адреналовой недостаточности.

Таким образом, пациенты с синдромом Оллгрова требуют пожизненного динамического наблюдения мультидисциплинарной командой (гастроэнтеролог, эндокринолог, невролог, офтальмолог) с акцентом на коррекцию надпочечниковой недостаточности и нейродегенеративных расстройств.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленный клинический случай иллюстрирует ключевые аспекты хирургической и дифференциальной диаг-

ностики редкой наследственной патологии детского возраста. Первичные гастроэзофагеальные и респираторные симптомы были неправильно интерпретированы, что отсрочило выявление основной причины — ахалазии кардии. Хирургический аспект оказался решающим в лечении данного пациента. Развитие тяжелой белково-энергетической недостаточности и рецидивирующих аспирационных пневмоний создавало жизнеугрожающую ситуацию, потребовавшую неотложного хирургического вмешательства. Неэффективность баллонной дилатации определила показания к радикальной операции — кардиомиотомии по Геллеру. Успешное хирургическое устранение ахалазии кардии позволило купировать синдром аспирации, назначить нутритивную поддержку специализированными смесями, тем самым создать благоприятные условия для коррекции пищевого статуса. Этот этап является первостепенным в ведении подобных пациентов, так как без него последующее консервативное ведение других потенциальных проявлений синдрома (неврологических, эндокринных) невозможно.

С точки зрения дифференциальной диагностики, случай демонстрирует необходимость рассматривать ахалазию у детей не как изолированную патологию, а как один из симптомов генетического синдрома, затрагивающего несколько систем организма. Сочетание ахалазии с выявленной позже алакримией, несмотря на отсутствие молекулярного подтверждения мутации в гене *AAAS*, формирует клиническую картину, высокоспецифичную для синдрома Оллгрова. Это подчеркивает, что отрицательный результат рутинного генетического тестирования не позволяет снять клинический диагноз, основанный на совокупности фенотипических признаков. Хирург, сталкиваясь с ахалазией у пациента детского возраста, особенно при сопутствующей алакримии в сочетании с задержкой физического и нервно-психического развития, должен инициировать междисциплинарное обследование для исключения генетической природы заболевания.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Своевременная хирургическая коррекция ахалазии — жизненно необходимая и первоочередная мера у детей с тяжелыми нарушениями пищевого статуса и аспирацией. Ведение таких пациентов не заканчивается на операционном столе, диагноз ахалазии в педиатрической практике требует обязательного поиска сопутствующих аномалий (алакримия, неврологический дефицит, надпочечниковая недостаточность) для установления возможного синдромального диагноза, даже при отрицательных результатах генетического скрининга.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Разумовский А.Ю., Алхасов А.Б., Митупов З.Б., и др. Лапароскопическая кардиомиотомия по Геллеру с фундопликацией по Дору: стандарт лечения ахалазии кардии у детей. *Хирургия. Журнал им. Н.И. Пирогова.* 2021;(9):48–53. doi: 10.17116/hirurgia202109148
2. Vaezi MF, Pandolfino JE, Yadlapati RH, et al. ACG clinical guidelines: diagnosis and management of achalasia. *Am J Gastroenterol.* 2020;115(9):1393–1411. doi: 10.14309/ajg.0000000000000731
3. Чубко Д.М., Разумовский А.Ю., Митупов З.Б., Алхасов А.Б. Ахалазия кардии у детей (обзор литературы). *Детская хирургия.* 2021;25(6):392–398. doi: 10.55308/1560-9510-2021-25-6-392-398
4. Flokas ME, Tomani M, Agdere L, Brown B. Triple A syndrome (Allgrove syndrome): improving outcomes with a multidisciplinary approach. *Pediatric Health Med Ther.* 2019;10:99–106. doi: 10.2147/PHMT.S173081
5. Brooks BP, Kleta R, Stuart C, et al. Genotypic heterogeneity and clinical phenotype in triple A syndrome: a review of the NIH experience 2000-2005. *Clin Genet.* 2005;68(3):215–221. doi: 10.1111/j.1399-0004.2005.00482.x

МАЛОИНВАЗИВНЫЙ МЕТОД ЛЕЧЕНИЯ ГИГАНТСКОЙ ЭНТЕРОГЕННОЙ КИСТЫ СРЕДОСТЕНИЯ, ОСЛОЖНЕННОЙ КОМПРЕССИЕЙ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ, У РЕБЕНКА 10 МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ

А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, А.И. Комина, А.О. Шмыкова, М.В. Шубина, Н.В. Шубин

ОБОСНОВАНИЕ

Энтерогенные кисты желудочно-кишечного тракта — редкие врожденные аномалии, которые обнаруживаются от ротовой полости до прямой кишки: чаще всего встречаются в подвздошной кишке (33%), а также в пищеводе (20%), толстой кишке (13%), тощей кишке (10%), желудке (7%) и двенадцатиперстной кишке (5%) [1]. Энтерогенные кисты средостения — пороки развития передней кишки (foregut duplication cysts) [1–3].

Энтерогенные кисты желудочно-кишечного тракта формируются на 4–8-й неделе эмбриогенеза в результате нарушения вакуолизации первичной кишечной трубки и представляют собой кистозные структуры, выстланные типичным для пищеварительного тракта эпителием (чаще цилиндрическим, желудочным или кишечным), имеющие мышечную оболочку и часто анатомическую связь со стенкой пищевода или позвоночником (нейроэнтеральные кисты) [1, 4].

Клиническая манифестация заболевания связана, как правило, с увеличением размеров образования и развитием компрессии органов средостения, прежде всего трахеи, бронхов и пищевода [1, 3, 4]. У детей раннего возраста в связи с малыми объемами средостения даже небольшие кисты могут быть клинически значимыми и проявляться симптомами компрессии: стридором, дисфагией, рецидивирующими респираторными инфекциями, реже жизнеугрожающей дыхательной недостаточностью. Бессимптомные кисты, выявленные случайно, также подлежат удалению в плановом порядке в связи с риском увеличения, малигнизации, изъязвления, перфорации или кровоизлияния [1, 3, 5–8].

Золотым стандартом диагностики является компьютерная томография органов грудной клетки с контрастным усилением, позволяющая точно определить размеры, локализацию, взаиморасположение с жизненно важными структурами (трахеей, бронхами, пищеводом, крупными сосудами, позвоночником) [1, 3]. Окончательный диагноз устанавливается после гистологического исследования удаленного препарата.

Хирургическое лечение является методом выбора при кистах средостения; при гигантских размерах образования у детей раннего возраста традиционно применялись открытые оперативные вмешательства [6]. В настоящее время методом выбора являются торакоскопические операции, которые обеспечивает полную радикальность, сопоставимую с открытой операцией, значительно уменьшают послеоперационную боль, частоту осложнений и улучшают косметический результат [1, 7]. Операция у детей младшего возраста с большими кистами представляет техническую сложность ввиду ограниченного пространства и требует высокой квалификации хирургической команды [9, 10].

В нашем клиническом случае продемонстрированы возможности эндохирургии при кистах средостения у младенцев.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ



О ПАЦИЕНТЕ

Девочка, 10 мес, гражданка Узбекистана, поступила с диагнозом «Новообразование средостения гигантских размеров. Субкомпенсированный компрессионный стеноз пищевода, нижней трети трахеи и главных бронхов, осложненный дыхательной недостаточностью II–III степени». Жалобы при поступлении на шумное дыхание, одышку, дисфагию.

Анамнез заболевания. Ребенок наблюдался по месту жительства с диагнозом «Врожденная киста средостения. Обструктивный бронхит, рецидивирующее течение». Родители ребенка самотеком обратились в приемно-диагностическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.



РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Состояние ребенка тяжелое за счет дыхательной недостаточности II–III степени, стабильное. Состояние питания соответствует возрасту. Кожные покровы смуглые, умеренно влажные. Слизистые оболочки чистые. Лимфатические узлы, доступные пальпации, мягкоэластичной консистенции, не увеличены, безболезненные, не спаяны друг с другом и подкожной клетчаткой, кожа над ними не изменена.

Костная система: воронкообразная деформация грудной клетки, выраженное втяжение в области мечевидного отростка при вдохе.

В легких дыхание жесткое, проводится во все отделы, выслушиваются рассеянные сухие свистящие хрипы по всем полям.

Частота дыхания 35/мин. Сатурация (SpO_2) 97%.

Область сердца визуально не изменена. Тоны сердца звучные, ритмичные, шумов нет. Частота сердечных сокращений 140 в минуту при беспокойстве.



ДИАГНОЗ

Новообразование средостения гигантских размеров. Субкомпенсированный компрессионный стеноз пищевода, нижней трети трахеи и главных бронхов, осложненный дыхательной недостаточностью II–III степени.



ЛЕЧЕНИЕ

Ребенок комплексно обследован: по результатам лабораторных методов отклонений не выявлено; при рентгеноконтрастном исследовании желудочно-кишечного тракта с бариевой взвесью обнаружено, что пищевод в средней трети образует небольшую правостороннюю дугу.

Проведено эндоскопическое дообследование: при бронхоскопии — компрессионный стеноз нижней трети трахеи за счет сдавления извне; при фиброэзофагогастродуоденоскопии — компрессионный стеноз верхней трети пищевода за счет сдавления извне.

Компьютерная томография органов грудной полости продемонстрировала картину кистозного образования верхнего, среднего и заднего средостения с признаками сужения нижней трети трахеи и главных бронхов (рис. 1).

После комплексного дообследования ребенку проведено минимально инвазивное торакоскопическое удаление кисты средостения (рис. 2–6).

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Послеоперационный период протекал гладко. Дыхательная недостаточность и дисфагия полностью купированы. Ребенок выписан домой в удовлетворительном состоянии на 7-е послеоперационные сутки.

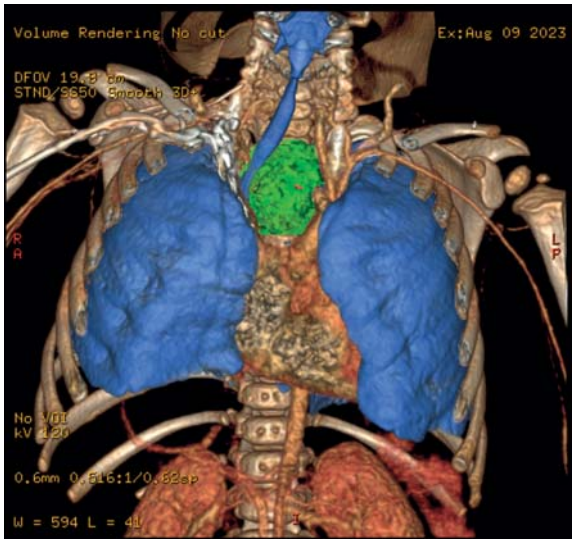


Рис. 1. Компьютерная томография органов грудной полости с внутривенным контрастированием: картина кистозного образования верхнего, среднего и заднего средостения с признаками сужения нижней трети трахеи и главных бронхов (зеленый цвет), синим цветом выделена дыхательная система.

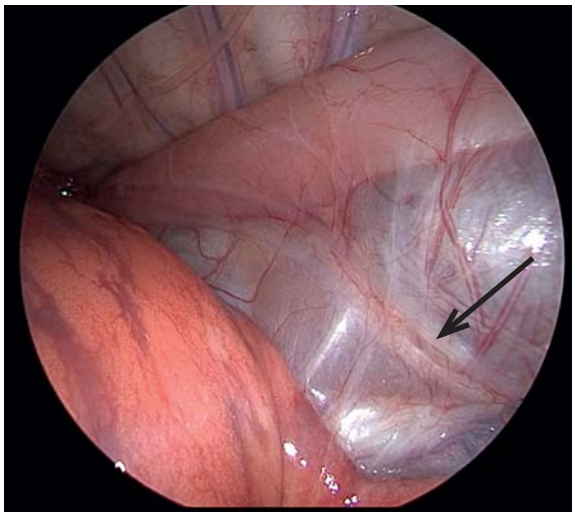


Рис. 3. Торакоскопия: визуализирован правый блуждающий нерв, который был распластан на кисте (стрелка).

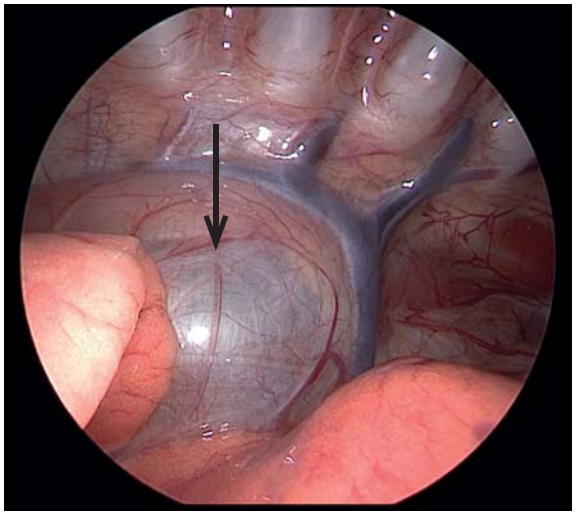


Рис. 2. Торакоскопия: В заднем средостении определяется напряженное кистозное образование размером 5,0×3,0 см (стрелка).

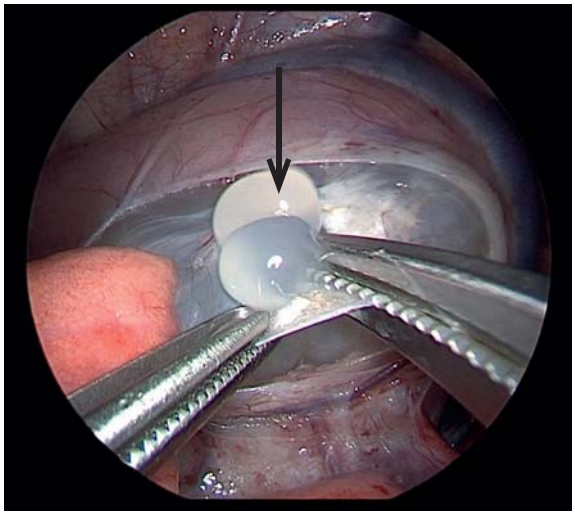


Рис. 4. Торакоскопия: киста вскрыта, под давлением получено белое содержимое — слизь (стрелка).

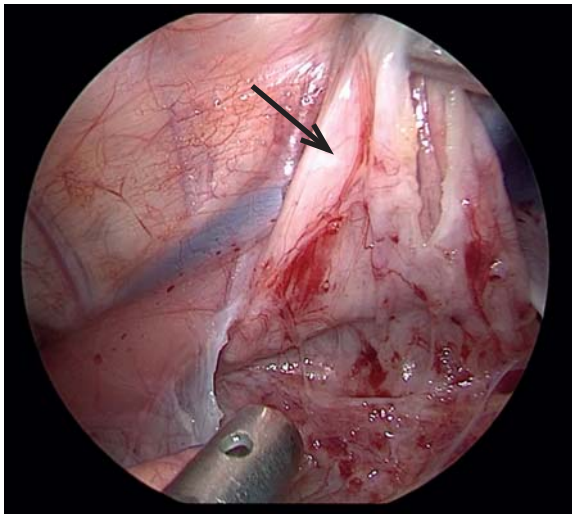


Рис. 5. Торакоскопия: содержимое кисты санировано, плевральная полость промыта раствором NaCl 0,9%; оболочки кисты отделены и вылущены без повреждения собственной слизистой пищевода (стрелка).

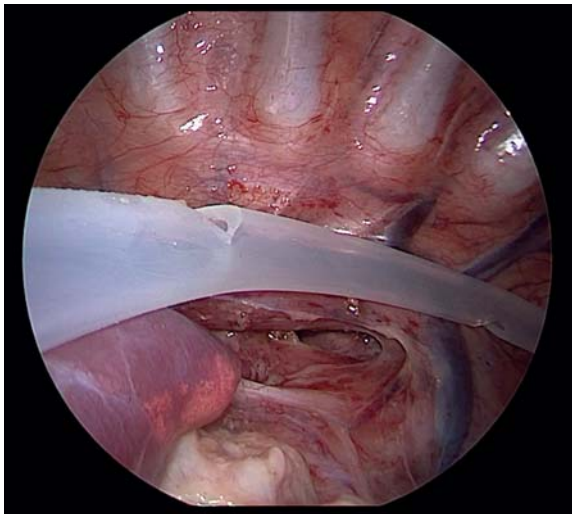


Рис. 6. Торакоскопия: киста полностью удалена без повреждения жизненно важных структур; оболочки кисты извлечены из плевральной полости через 5-миллиметровое отверстие троакара. Гемостаз. Кровопотеря незначимая. Газ и троакары удалены из плевральной полости. Установлен плевральный дренаж. Раны ушиты. Асептические повязки. Макропрепарат: оболочки кисты пищевода. Гистологическое заключение: «Энтерогенная киста (удвоения) пищевода».

ПРОГНОЗ

Благоприятный. Достигнуто выздоровление ребенка (рис. 7).

ОБСУЖДЕНИЕ

Согласно данным отечественных и зарубежных авторов, торакоскопическое удаление кист средостения у детей позволяет снизить частоту послеоперационных осложнений, сократить сроки госпитализации и улучшить косметический результат по сравнению с открытыми вмешательствами [5–7].

Типичные диагностические методы включают мультиспиральную компьютерную томографию и магнитно-резонансную томографию для определения локализации и анатомического взаиморасположения кист с окружающими структурами [1, 3].

Торакоскопическая резекция считается безопасным и эффективным методом при бронхогенных и дупликационных кистах у детей [4, 8].



Рис. 7. Внешний вид ребенка перед выпиской из стационара.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По нашему мнению, представленный клинический случай подтверждает целесообразность применения малоинвазивных технологий даже при гигантских размерах энтерогенных кист средостения у детей первого года жизни при условии выполнения операции в специализированном центре.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Sangüesa NC, Llorens SR, Carazo PE, et al. Enteric duplication cysts in children: varied presentations, varied imaging findings. *Insights Imaging*. 2018;9(6):1055–1066. doi: 10.1007/s13244-018-0660-z
2. Разумовский А.Ю., Гераськин А.В., Алхасов М.Б., и др. Торакоскопические операции при кистозных образованиях грудной полости у детей. *Детская хирургия*. 2012;(2):20–24. EDN: QLQDNF
3. Леншин А.В., Перельман Ю.М., Ильин А.В., и др. Кисты и кистоподобные образования средостения: клинико-рентгенологические проявления. *Бюллетень физиологии и патологии дыхания*. 2022;86:102–119. doi: 10.36604/1998-5029-2022-86-102-119
4. Partrick DA, Rothenberg SS. Thoracoscopic resection of mediastinal masses in infants and children: an evaluation of technique and results. *J Pediatr Surg*. 2001;36(8):1165–1167. doi: 10.1053/jpsu.2001.25740
5. Jain P, Sanghvi B, Shah H, et al. Thoracoscopic excision of mediastinal cysts in children. *J Minimal Access Surg*. 2007;3(4):123–126. doi: 10.4103/0972-9941.38905
6. Makdisi G, Wu JY. Video-assisted thoracoscopic surgery in children: review of 15 years' experience. *World J Surg*. 2012;36(3):654–661. doi: 10.1007/s00268-011-1389-x
7. Schmoke N, Porigow C, Wu YS, et al. Thoracoscopic excision of mediastinal bronchogenic cysts in children: a case series. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*. 2024;34(7):646–650. doi: 10.1089/lap.2023.0385
8. Jung HS, Kim DK, Lee GD, et al. Video-assisted thoracoscopic surgery of mediastinal bronchogenic cysts: is this the surgical approach of choice? *Interact Cardiovasc Thorac Surg*. 2014;19(5):824–829. doi: 10.1093/icvts/ivu228
9. Котловский А.М., Бондаренко С.Б., Шароев Т.А., и др. Торакоскопическое лечение ребенка со зрелой тератомой средостения, осложненной спонтанным разрывом. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии*. 2014;4(4):80–84. doi: 10.17816/psaic86
10. Bin Usman A, Usman A, Javaid U, et al. Mediastinal foregut duplication cyst presenting as acute respiratory distress in a three-month-old infant: a case report. *Int J Surg Case Rep*. 2025;134:111766. doi: 10.1016/j.ijscr.2025.111766

СЕРИЯ КЛИНИЧЕСКИХ НАБЛЮДЕНИЙ ПАЦИЕНТОВ С СООБЩАЮЩИМСЯ БРОНХОЛЕГОЧНЫМ ПОРОКОМ РАЗВИТИЯ (ПИЩЕВОДНОЕ ЛЕГКОЕ)

А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, Е.И. Комина, Н.В. Шубин, М.В. Шубина, А.О. Шмыкова

ОБОСНОВАНИЕ

Сообщающиеся бронхолегочные пороки развития передней кишки — редкие врожденные аномалии, характеризующиеся наличием свища между участком легочной ткани (легкое, доля легкого, сегмент) и пищеводом или желудком. В зарубежной литературе в период с 1959 по 2019 год описан 61 пациент с патологическим бронхолегочным сообщением [1].

По результатам анализа российской и зарубежной литературы, пищеводное легкое впервые было описано E. Klebs в 1874 году [2], а в 1968 году R.D. Gerle и соавт. предложили термин «сообщающиеся бронхолегочные пороки развития передней кишки (communicating bronchopulmonary foregut malformations; CBPFM) [3].

В 1992 году M.S. Srikanth и соавт. [4], взяв за основу уровень расположения аномалии и сообщения между дыхательной системой и пищеводом либо желудком, рассмотрели 57 случаев и предложили систему классификации эзофагеального легкого, выделив 4 группы:

- I тип (16%), при котором бронхолегочная мальформация связана с атрезией пищевода и трахеопищеводным свищом;
- II тип (33%), при котором отсутствует главный бронх на стороне поражения, легкое полностью сообщается с пищеводом;
- III тип (46%), при котором изолированная анатомическая доля или сегмент легкого сообщается с пищеводом или желудком;
- IV тип (5%), при котором имеется сообщение между нормальной бронхиальной системой и пищеводом.

В 1996 году Floyd также указал, что одним из отличий пищеводного легкого от легочной секвестрации является наличие кровообращения через легочную артерию [5].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ

За период с 2019 по 2025 год в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России на лечении находилось 5 детей с сообщающимися бронхолегочными пороками развития передней кишки. По классификации, предложенной M.S. Srikanth, два ребенка относились ко II типу CBPFM, три ребенка — к III типу CBPFM.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР 1

О пациенте. Девочка, 6 лет, от первой беременности, первых самостоятельных родов на 38-й неделе гестации. Масса тела при рождении 2545 г, оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Ребенок рос и развивался в соответствии с возрастом.

После начала введения прикорма у ребенка отмечались эпизоды рвоты. В августе 2020 года при обследовании по месту жительства выявлен стеноз пищевода, в связи с чем проводилась баллонная дилатация до возрастного размера диаметра пищевода, после чего эпизоды дисфагии купированы. В 2022 году при проведении мультиспиральной компьютерной томографии органов грудной клетки выявлен порок развития нижней доли левого легкого. В июле 2025 года у ребенка отмечались эпизоды развития болей в грудной клетке, одышка, лихорадка. Установлен диагноз внебольничной пневмонии. После проведенного лечения документы направлены в хирургическое торакальное отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России. Ребенок госпитализирован в хирургическое торакальное отделение с направляющим диагнозом «Желудочно-пищеводный рефлюкс».

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

В нашем центре ребенок был комплексно обследован. По данным ультразвукового исследования почек и мочевыводящих путей, у ребенка выявлена подковообразная почка. С целью верификации диагноза выполнены бронхоскопия, гастроскопия, мультиспиральная компьютерная томография с внутривенным контрастированием, рентгеноконтрастное исследование пищевода и желудка с бариевой взвесью (рис. 1–3).



Рис. 1. Мультиспиральная компьютерная томография с внутривенным контрастированием: нижняя доля левого легкого и 5-й сегмент левого легкого кистозно изменены (стрелка).

ДИАГНОЗ

По данным проведенных обследований у ребенка определяется порок развития нижней доли левого легкого с поражением 5-го сегмента слева. Имеется патологическое сообщение пищевода с нижней долей левого легкого. По данным проведенного обследования можно установить следующий диагноз: «Порок развития левого легкого (пищеводное легкое), тип III. Стеноз пищевода. Состояние после баллонной дилатации. Желудочно-пищеводный рефлюкс. Подковообразная почка».



Рис. 2. Эзофагоскопия: по задней левой стенке пищевода определяется устье свищевого хода (А); диаметр свищевого хода 6 мм (Б); полость кисты в легком выстлана эпителием (В).

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая выявленные патологические изменения со стороны нижней доли левого легкого и язычкового сегмента, перенесенную пневмонию в анамнезе, ребенку показано проведение оперативного лечения в объеме торакоскопической лобэктомии, атипичной резекции язычковых сегментов.

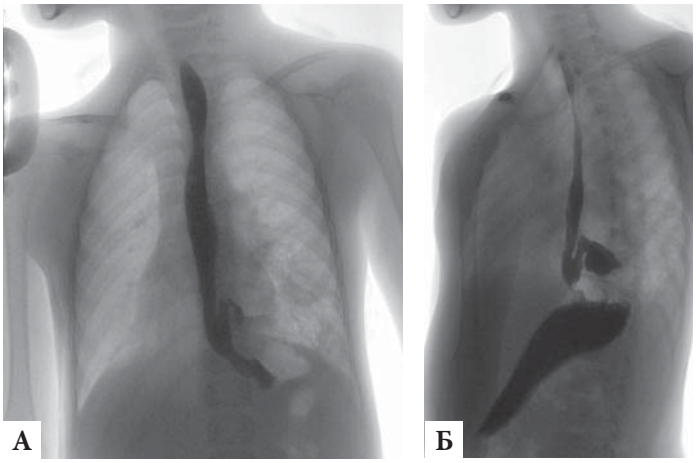


Рис. 3. Рентгеноскопия пищевода с бариевой взвесью (А, Б): определяется контрастирование свища, сообщающегося с нижней долей левого легкого.

После предоперационной подготовки выполнено оперативное лечение. Пациент уложен в положение на живот с приподнятым левым боком. В левую плевральную полость установлены четыре 5-миллиметровых троакара. Карбокситоракс 6 мм рт.ст. Нижняя доля и 5-й сегмент кистозно-эмфизематозно трансформированы. Междолевая щель выражена умеренно. В корне легкого увеличенные лимфатические узлы. Выделен пищеводно-легочный свищ, на который наложены клипсы Hem-O-Lok, и пищеводно-легочный свищ пересечен. Дополнительно для герметизации культя свища герметизирована обвивным швом нитью PDS 4/0. Артерия нижней доли и дополнительный артериальный питающий сосуд, отходящий от аорты, выделены, клипированы клипсами Hem-O-Lok и пересечены. Нижнедолевой бронх и нижняя легочная вена обработаны и пересечены сшивающим аппаратом Endo GIA. Учитывая макроскопические изменения в язычковых сегментах, выполнена атипичная резекция измененных отделов язычковых сегментов. Аэростаз. Резецированные части легкого извлечены из плевральной полости. Установлен плевральный дренаж, газ и троакары извлечены из плевральной полости. Раны ушиты (рис. 4). Для раннего начала

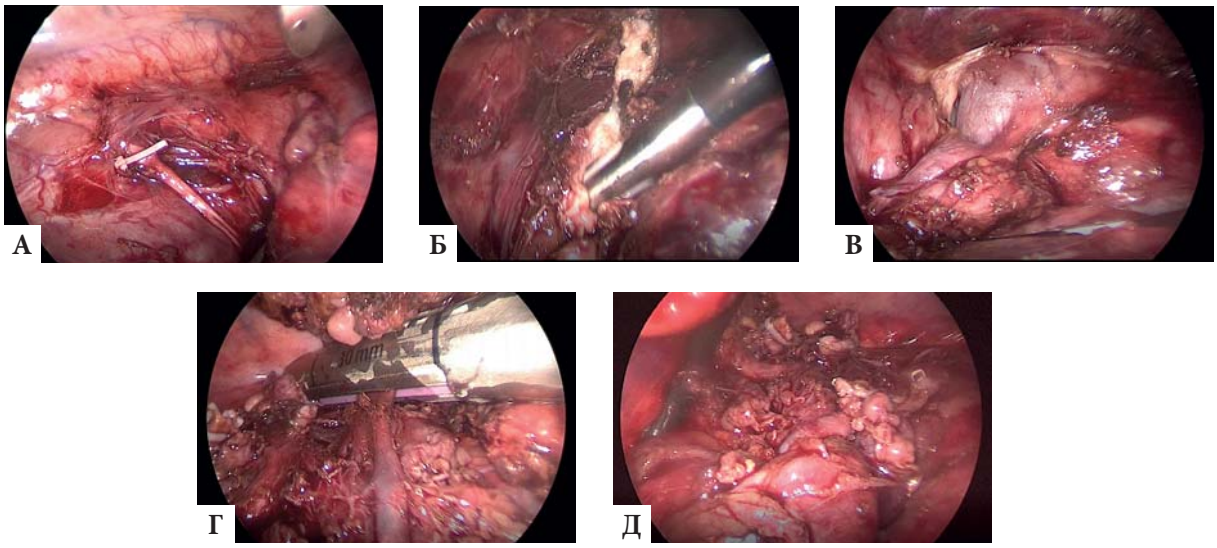


Рис. 4. Видеоторакоскопия: мобилизован артериальный сосуд, отходящий от аорты, и наложена полимерная лигирующая клипса Hem-O-Lok (А); пересечено пищеводное сообщение: инструмент заведен в полость нижней доли левого легкого (Б); выделена нижняя легочная вена (В); на нижнюю легочную вену наложен сшивающий аппарат (Г); удалена нижняя доля левого легкого, послеоперационная рана (Д).

энтеральной нагрузки в желудок проведен назогастральный зонд. На этом оперативное лечение пациента завершено.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Послеоперационный период протекал без особенностей; ребенку проводилась антибактериальная, инфузионная, симптоматическая терапия. Назогастральный зонд удален на 7-е послеоперационные сутки, в это же время начата энтеральная нагрузка. Дренаж из левой плевральной полости удален на 10-е послеоперационные сутки. Из стационара ребенок выписан на 16-е послеоперационные сутки. Дисфагии в послеоперационном периоде у ребенка не отмечается.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР 2

Ребенок в возрасте 5 месяцев госпитализирован в хирургическое торакальное отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в плановом порядке.

Из анамнеза известно, что ребенок от второй беременности, протекавшей без особенностей, первых самостоятельных родов в срок. Выписан из роддома на третьи сутки.

Основными жалобами мама отмечала наличие кашля с рождения. В январе 2023 года кашель усилился, обратилась в стационар по месту жительства. На рентгенограмме от 03.02.2023 декстропозиция сердца, гипоплазия правого легкого (?), нельзя исключить правостороннюю пневмонию. Госпитализирован в тяжелом состоянии за счет дыхательной недостаточности.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Выполнена мультиспиральная компьютерная томография органов грудной клетки: картина может соответствовать признакам тотальной правосторонней пневмонии с ателектазом верхнедолевых сегментов, нарушению сегментации позвонков и ребер. Нельзя исключить гипоплазию правого легкого.

Постепенно состояние ребенка было стабилизировано, девочка выписана домой. Для дальнейшего обследования и лечения направлена в хирургическое торакальное отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

В отделении ребенок комплексно обследован: выполнены: обзорная рентгенография органов грудной полости (рис. 5), рентгеноскопия пищевода и желудка с бариевой взвесью (рис. 6), мультиспиральная компьютерная томография с внутривенным контрастированием, фиброэзофагоскопия (рис. 7) и фибротрахеобронхоскопия (рис. 8). По данным проведенных обследований у ребенка выявлена гипоплазия правого легкого, отсутствие сообщения правого легкого с трахей. Гипоплазия правой легочной артерии и легочной вены.

Наличие сообщения с пищеводом.

ДИАГНОЗ

Врожденный порок развития: пищеводное легкое справа, тип II. Аномалии развития C7–Th6 позвонков и I–III ребер с двух сторон. Открытое овальное окно. Гастроэзофагеальный рефлюкс 0–I степени. Катаральный эзофагит. Недостаточность кардии. Анемия легкой степени.

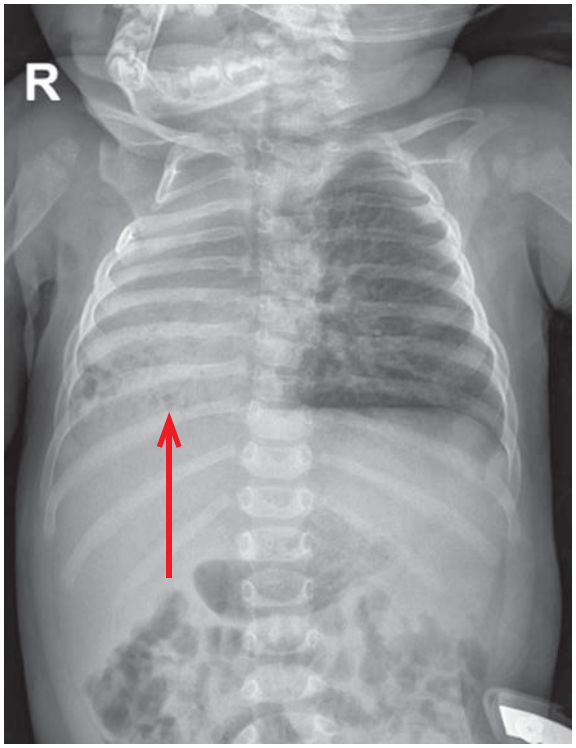


Рис. 5. Обзорная рентгенография органов грудной клетки: средостение смещено вправо (стрелка); тотальное затемнение правого гемиторакса.

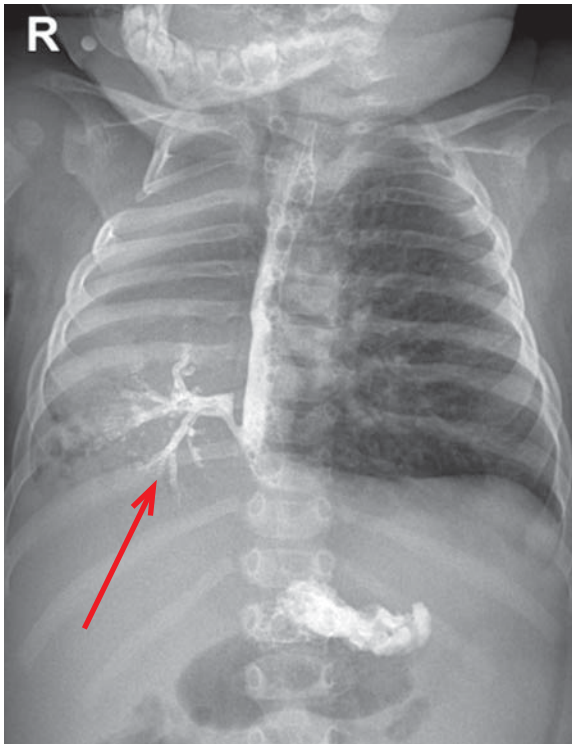


Рис. 6. Рентгеноскопия пищевода с контрастным веществом: контраст попадает в правое легкое из нижней трети пищевода; визуализированы бронхи, которые изменены по типу цилиндрических бронхоэктазов (стрелка).

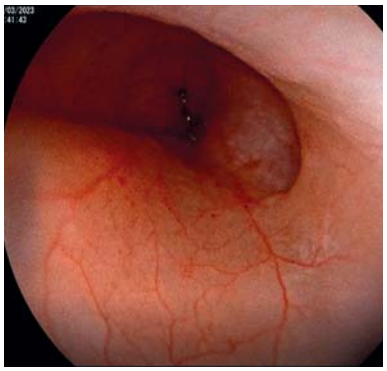
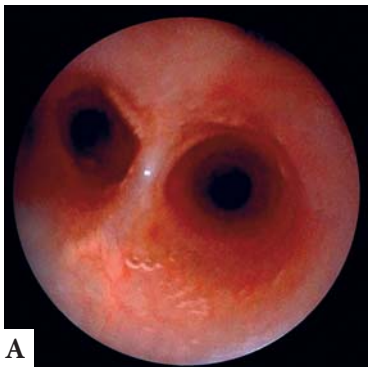


Рис. 7. Фиброэзофагоскопия: на правой стенке пищевода на 1 см выше кардии визуализируется углубление со свищевым ходом.



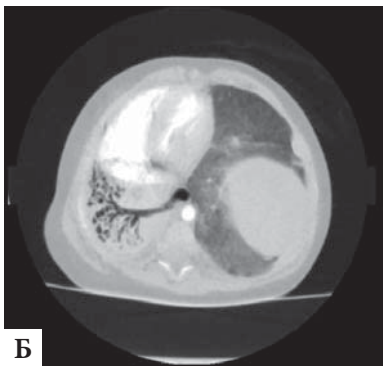


Рис. 8. Фибротрахеобронхоскопия (А — правый главный бронх сужен (непроходим для эндоскопа); отсутствует долевое и сегментарное деление; Б — мультиспиральная компьютерная томография с внутривенным контрастированием (аксиальная проекция): нижняя доля левого легкого и 5-й сегмент левого легкого кистозно изменены).

ЛЕЧЕНИЕ

Таким образом, по результатам проведенного обследования ребенку показано оперативное лечение в объеме правосторонней пульмонэктомии. Ребенок подготовлен к оперативному лечению.

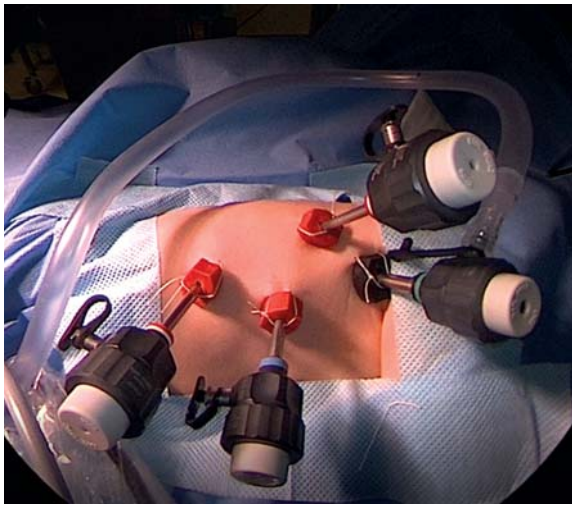


Рис. 9. Видеоторакоскопия: установленные троакары.

В положении на животе с приподнятым правым боком в правую плевральную полость установлены 2×3 мм, 1×4 мм и 1×5 мм троакары (рис. 9). Карбокситоракс 6 мм рт.ст. При ревизии обнаружено, что правое легкое уменьшено в размере, фиброзно изменено и представлено в виде одной доли, а также не участвует в акте дыхания. В средостении увеличенные лимфоузлы до 2,0 см, которые закрывают доступ к корню легкого. Выделены правая легочная артерия, легочные вены и клипированы клипсами Hem-O-Lok, затем выделены правый главный и пищеводный бронхи, клипированы клипсами Hem-O-Lok(L) и пересечены. После пересечения эзофагеального бронха в пищеводе сформировалось отверстие до 1,0 см, которое ушито узловыми швами (PDS 5/0). Удаленное легкое извлечено из плевральной полости через расширенное отверстие 10-миллиметрового троакара. Плевральная полость промыта раствором NaCl 0,9%. Газ и троакары удалены из плевральной полости. Установлен плевральный дренаж. Раны ушиты (рис. 10). Наложены асептические повязки.

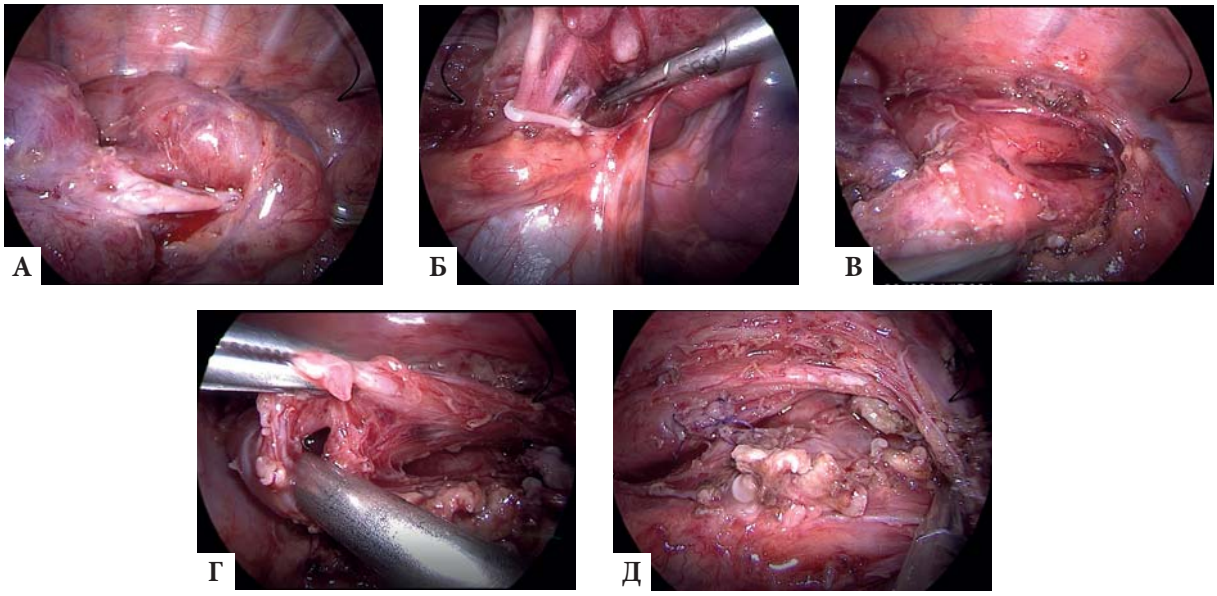


Рис. 10. Видеоторакоскопия: наложена клипса на легочную артерию (А); наложена клипса на легочные вены (Б); выделены правый главный и пищеводный бронхи (В); отсечен пищеводный бронх, в просвет пищевода заведен эндоскопический инструмент (Г); обработанный корень легкого, место пищеводного бронха ушито нитью PDS 5/0 (Д).

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Назогастральный зонд удален на 7-е сутки. Энтеральная нагрузка через рот начата на 7-е сутки. Выписан из стационара на 12-е послеоперационные сутки.

ОБСУЖДЕНИЕ

Нами представлены два клинических примера лечения детей с сообщающимся бронхолегочным пороком развития (пищеводное легкое) II и III типа.

По данным зарубежной и отечественной литературы, сообщающиеся бронхолегочные пороки развития передней кишки (CBPFM), как правило, сочетаются с поражением множественных систем, в том числе пороками развития костной системы, дыхательной системы, кровеносной и пищеварительной системы [1, 4, 6, 7], что подтверждено и в наших клинических наблюдениях.

Наиболее распространенная клиническая картина пищеводного легкого проявляется в основном дыхательными нарушениями, такими как респираторный дистресс-синдром, связанный с кормлением, постоянные или повторяющиеся эпизоды пневмонии, как показано в вышеописанных случаях, также могут наблюдаться бронхоэктазы, кровохарканье, желудочно-кишечные кровотечения и дисфагия [8].

Подход к диагностике должен быть всесторонним, поскольку именно достоверно собранная информация позволяет определиться с тактикой лечения и объемом хирургической помощи. Безусловно, подход к хирургическому лечению должен быть максимально комплексным и включать в себя возможную одномоментную коррекцию порока развития, поскольку сопутствующая патология может значительно усложнять состояние ребенка в послеоперационном периоде. Объем хирургического лечения зависит от типа порока развития. Так, при типе I, когда имеется сочетание бронхолегочной мальформации с атрезией пищевода, оперативное лечение необходимо направить на восстановление целостности пищевода и разобщение респираторно-пищеводных свищей. Учитывая, что во всех случаях эпителиальной выстилкой пищеводного бронха является многослойный плоский неороговевающий эпителий, то восстановление аэрации пораженного легкого является нецелесообразным: в этом случае проводится резекция пораженной доли легкого (пульмонэктомия/лобэктомия) [7]. При II типе также следует выполнять пульмонэктомию, поскольку реконструктивная операция при данной патологии нецелесообразна. При III типе — удаление пораженного участка доли легкого; при IV типе, в случае неизмененной легочной ткани, возможно рассмотреть вариант разобщения пищеводно-бронхиального сообщения [4, 5, 8].

Таким образом, в целом можно обобщить, что реконструктивные операции при пищеводном легком нецелесообразны: необходимо удаление пораженного участка легкого (лобэктомия, пульмонэктомия).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Сообщающиеся бронхолегочные пороки развития передней кишки являются редким пороком развития, нередко сочетающимся с поражением других органов и систем. Для лечения пациентов можно успешно применять эндоскопические технологии, в частности торакоскопию. Учитывая тяжесть состояния данных пациентов, дети перед хирургическим лечением должны быть всесторонне обследованы, а в их лечении должен применяться мультидисциплинарный подход.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Yang G, Chen L, Xu C, et al. Congenital bronchopulmonary foregut malformation: systematic review of the literature. *BMC Pediatr.* 2019;19(1):305. doi: 10.1186/s12887-019-1686-1
2. Klebs E. MLssbildungen der lunge. *Aerztiches Correspondenzblatt fur Bohmen.* 1874;13:111–123.
3. Parelkar SV, Sanghvi BV, Patil SH, et al. Esophageal lung: a rare bronchopulmonary foregut malformation. *J Pediatr Surg Case Rep.* 2014;2(11):511–514. doi: 10.1016/j.epsc.2014.10.011
4. Srikanth MS, Ford EG, Stanley P, Mahour GH. Communicating bronchopulmonary foregut malformations: classification and embryogenesis. *J Pediatr Surg.* 1992;27(6):732–736. doi: 10.1016/s0022-3468(05)80103-4
5. Villamizar E, Villamizar MD, Ciro MP, et al. Esophageal lung in a preterm boy-report on a multidisciplinary treatment. *Eur J Pediatr Surg Rep.* 2019;7(1):e110–e113. doi: 10.1055/s-0039-3400475
6. Гурская А.С., Алхасов А.Б., Наковкин О.Н., и др. Лечение новорожденного с эзофагеальным легким. *Российский педиатрический журнал.* 2022;25(4):256. EDN: TGEZLS
7. Heithoff KB, Sane SM, Williams HJ, et al. Bronchopulmonary foregut malformations. A unifying etiological concept. *AJR Am J Roentgenol.* 1976;126(1):46–55. doi: 10.2214/ajr.126.1.46
8. Martínez-Martínez BE, Furuya ME, Martínez-Muñiz I, et al. Type II congenital cystic pulmonary malformation in an esophageal lung. *Can Respir J.* 2013;20(3):e52–54. doi: 10.1155/2013/581359

ХРОНИЧЕСКИЙ КАЛЬКУЛЕЗНЫЙ ПАНКРЕАТИТ, ОСЛОЖНЕННЫЙ ТЯЖЕЛОЙ ЭКЗОКРИННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ, У РЕБЕНКА 12 ЛЕТ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

А.Б. Алхасов, С.А. Ратников, Н.В. Шубин, В.О. Мелоян, А.О. Шмыкова, Г.Б. Мовсисян

ОБОСНОВАНИЕ

Хронический панкреатит — длительное прогрессирующее воспалительное заболевание поджелудочной железы, приводящее к необратимым морфологическим изменениям паренхимы и осложнениям, с клинической картиной болей и возможной экзокринной и/или эндокринной недостаточностью [1, 2].

Калькулезный панкреатит — форма хронического панкреатита, при которой в паренхиме или в протоках выявляются кальцинаты или конкременты. Данный вид встречается у детей реже, чем во взрослом возрасте. Наличие кальцинатов обычно свидетельствует о более длительной стадии заболевания [3, 4].

В настоящее время особую клиническую значимость представляет калькулезная форма хронического панкреатита у детей, поскольку именно формирование кальцинатов в детском возрасте может свидетельствовать о длительном и прогрессирующем течении заболевания и нередко ассоциировано с генетически детерминированными вариантами панкреатита [5, 6]. Описание клинических случаев хронического калькулезного панкреатита имеет особую практическую ценность в связи с ограниченным количеством отечественных публикаций и отсутствием единых педиатрических алгоритмов хирургического лечения [7, 8].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ



О ПАЦИЕНТЕ

Девочка, 12 лет, длина тела 163 см, масса тела 47,4 кг. Ребенок от второй, физиологически протекавшей беременности, вторых срочных самостоятельных родов. Масса тела при рождении 3530 г, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Раннее развитие без особенностей. Вакцинация по национальному календарю.

Наследственность отягощена: у матери — гастродуоденит, ангионевротический отек; у отца — язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки, хронический панкреатит; у дедушки по линии матери — болезнь Крона; у двоюродного деда по линии матери — панкреатит (панкреонекроз (?) с летальным исходом в 20 лет).

Анамнез заболевания. С раннего возраста наблюдалась гастроэнтерологом с диагнозами гастрита, дискинезии желчевыводящих путей, функционального нарушения желудочно-кишечного тракта.

Дебют заболевания — в конце марта 2025 года. Ребенка стали беспокоить боли в эпигастрии, усиливающиеся после приема пищи; боли в поясничной области. Болевой синдром носил постоянный характер. В апреле впервые обратились с жалобами к педиатру по месту жительства, и на амбулаторном этапе проведено первичное обследование: при ультразвуковом исследовании выявлены признаки диффузного изменения паренхимы поджелудочной железы, реактивные изменения перипортальных структур печени, а также признаки гипотонии и деформации желчного пузыря. По данным фиброэзофагогастродуоденоскопии диагностирована эритематозная гастродуоденопатия. Определен основной клинический диагноз: «Синдром раздраженного кишечника по смешанному типу». В течение 2 месяцев под наблюдением гастроэнтеролога амбулаторно проводилась гастропротективная, гепатопротективная, холеретическая, прокинетическая, заместительная ферментативная и диетотерапия Low Fodmap без положительного эффекта — болевой синдром сохранялся.

С июня 2025 года дважды госпитализировалась в стационар Детской городской больницы г. Комсомольска-на-Амуре в связи с жалобами на болевой синдром с диагнозом «Спазм сфинктера Одди по панкреатическому типу». В ходе обследования лабораторно выявлено стойкое повышение панкреатических ферментов (альфа-амилаза до 300–317 ЕД/л), а также резкое снижение панкреатической эластазы в кале до 15,0 мкг/г), что соответствует тяжелой экзокринной панкреатической недостаточности. По данным рентгенологического исследования желудка и двенадцатиперстной кишки выявлены гастроэзофагеальный рефлюкс I степени, косвенные признаки гастродуоденита. Ультразвуковая картина реактивных изменений стенок перипортальных структур печени. Диффузные изменения паренхимы поджелудочной железы. Признаки пузырного холестаза. Деформация желчного пузыря. Несмотря на проводимую консервативную терапию, клинического улучшения не достигнуто.

В рамках дальнейшего стационарного лечения и обследования выполнена магнитно-резонансная холангиопанкреатография, по данным которой патологических изменений не выявлено. При ультразвуковом исследовании впервые выявлены кистозное образование в области хвоста поджелудочной железы, предположительно, сообщающееся с вирсунговым протоком, а также диффузные изменения паренхимы. Концентрация иммуноглобулинов G4 (IgG4) 0,34 г/л (в пределах референсных значений), что позволило исключить аутоиммунный панкреатит. Исключена паразитарная инвазия. Лабораторных признаков воспалительного заболевания кишечника не выявлено (содержание кальпротектина в пределах референсных значений). Проводилась заместительная ферментная терапия, однако сохранялись болевой синдром, повышенная концентрация панкреатических ферментов в крови (альфа-амилаза 393 Ед/л, липаза 148,4 Ед/л от 17.07.2025), отмечался нестабильный стул с элементами стеатореи.

С целью дообследования и определения тактики лечения пациентка направлена в стационар Детской городской больницы г. Хабаровска, где была выполнена компьютерная томография органов брюшной полости с внутривенным контрастированием: поджелудочная железа резко атрофична; в области головки, тела и хвоста определяются множественные кальцинаты; главный панкреатический проток расширен до 5 мм. Выявлены некротические жидкостные скопления без признаков инфицирования. Лабораторно исключены маркеры аутоиммунного поражения желудочно-кишечного тракта, воспалительного заболевания кишечника.

На фоне полученных данных и отсутствия эффекта от длительной консервативной терапии пациентка была консультирована детским хирургом. Проведена телемедицинская консультация с ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, рекомендована госпитализация для оперативного лечения.

РЕЗУЛЬТАТЫ ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

В хирургическом торакальном отделении ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России проведено комплексное инструментально-лабораторное обследование. По данным мультиспиральной компьютерной томографии органов брюшной полости с контрастным усилением, картина псевдокисты в исходе острого жидкостного скопления с экстрапанкреатической локализацией, признаки хронического калькулезного панкреатита с атрофией (рис. 1).

По результатам клинико-лабораторного обследования крови при поступлении отмечается выраженное повышение панкреатических ферментов, что отражает активность воспалительного процесса при хроническом поражении поджелудочной железы: альфа-амилаза 353,8 ЕД/л (при норме 28–100); амилаза панкреатическая 247,14 Ед/л (при норме 5–46); липаза 88 Ед/л (при норме 8–78); С-реактивный белок 1,97 мг/л (при норме 0–5); прокальцитонин 0,08 нг/мл (при норме 0–0,05).

В ходе стационарного обследования получена консультация детского гастроэнтеролога: по результатам консультации проведено лабораторное обследование на ASCA (антитела к *Saccharomyces cerevisiae*) и ANCA (антинейтрофильные цитоплазматические антитела) с целью исключения воспалительных и аутоиммунных заболеваний желудочно-кишечного тракта (результаты отрицательные).

Беря во внимание ранний дебют заболевания, калькулезный характер хронического панкреатита, а также отягощенный семейный анамнез (наличие хронического панкреатита и летального исхода от панкреонекроза у родственников), ребенок консультирован врачом-генетиком. В рамках обследования взяты образцы крови для молекулярно-генетического исследования с целью исключения наследственных форм панкреатита [5, 6].

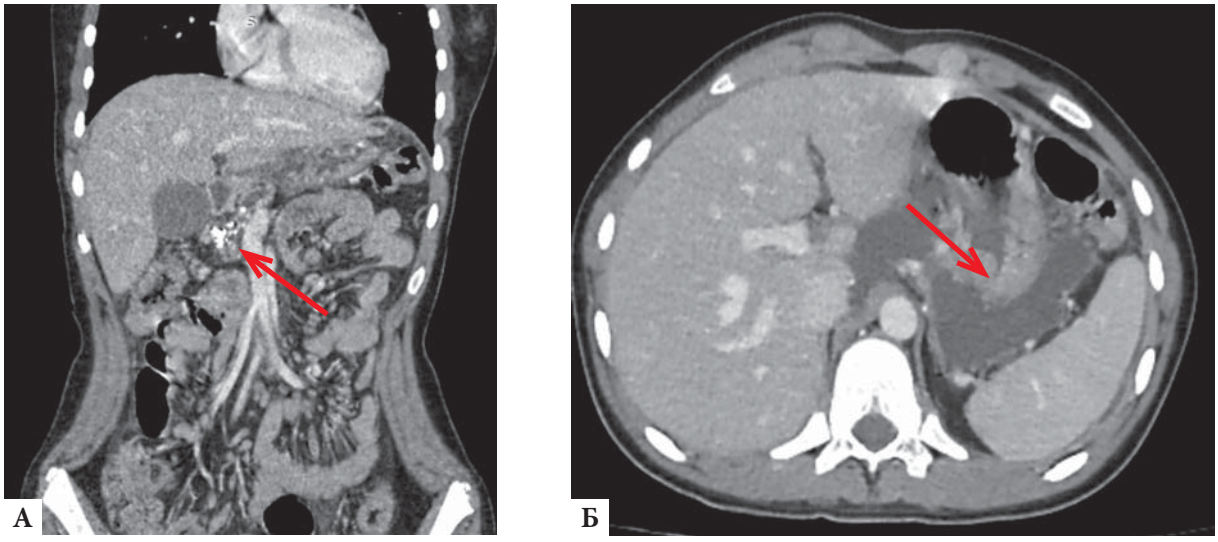


Рис. 1. Мультиспиральная компьютерная томография органов брюшной полости с контрастным усилением: отмечается атрофия паренхимы с расширением вирсунгова протока размером до 3–7 мм; структура паренхимы неоднородна за счет разнокалиберных кальцинатов, сливающихся на уровне головки в конгломераты (А); экстрапанкреатически (выше поджелудочной железы, вдоль малой и частично большой кривизны желудка) жидкостное образование (псевдокиста) размером 103×23×26 мм (Б).

ДИАГНОЗ

По результатам проведенного комплексного инструментально-лабораторного обследования ребенку выставлен диагноз: «Хронический калькулезный панкреатит».

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая тяжелую степень течения панкреатической недостаточности, потерю веса, наличие постоянных болей в эпигастрии и поясничной области, результаты клинико-лабораторного и инструментального обследования, а также отсутствие положительного эффекта от консервативной терапии, ребенку сформированы показания к оперативному лечению в объеме формирования панкреатоеюноанастомоза с целью декомпрессии расширенной протоковой системы и улучшения оттока панкреатического сока в желудочно-кишечный тракт. После предоперационной подготовки выполнена срединная лапаротомия, продольная панкреатоеюностомия (рис. 2).

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Уже в первые послеоперационные сутки отмечено более чем трехкратное снижение активности панкреатических ферментов в сыворотке крови. Ко вторым послеоперационным суткам показатели достигли референсных значений (табл. 1).

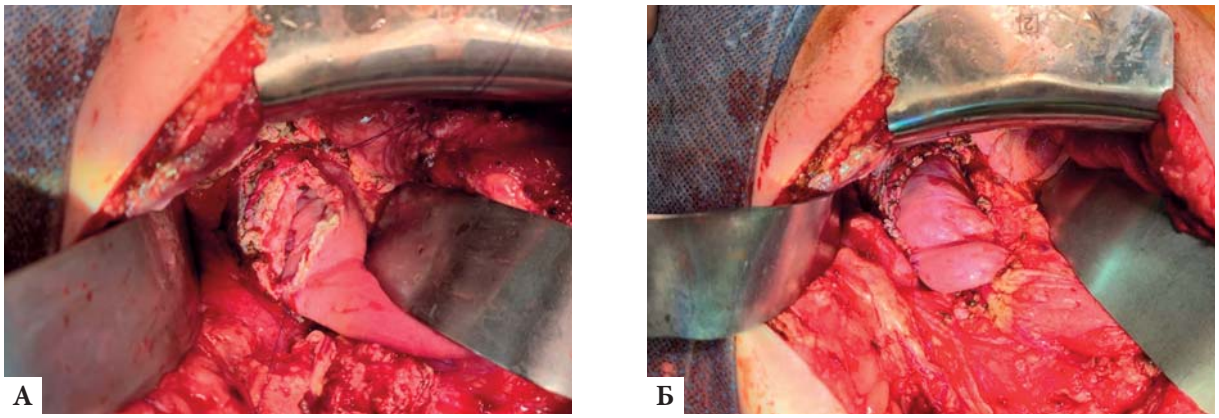


Рис. 2. Панкреатоеюноанастомоз. Панкреатический проток вскрыт продольно (от головки до хвоста), расширен до 1,0 см. Сформирована задняя губа анастомоза непрерывным обвивным швом (PDS II 4/0) (А). Сформирована передняя губа анастомоза непрерывным обвивным швом (PDS II 4/0) (Б).

Таблица 1. Динамика панкреатических ферментов в раннем послеоперационном периоде

Фермент	До операции	Послеоперационные сутки		
		1-е	2-е	5-е
Альфа-амилаза, ЕД/л	353,8	106,2	54,5	42,5
Амилаза панкреатическая, ЕД/л	247,14	76,86	39,39	26,35
Липаза, ЕД/л	88	-	8	6

ОБСУЖДЕНИЕ

Хронический панкреатит у детей является редкой патологией, характеризуется прогрессирующим воспалением поджелудочной железы с развитием фиброза, кальцификации, нарушения протоковой системы и формированием экзокринной и эндокринной недостаточности [1, 2]. У детей наиболее значимую роль играют генетические причины, врожденные аномалии панкреатобилиарной системы и идиопатические формы заболевания [5, 6, 9].

Представленный клинический случай демонстрирует раннее развитие хронического панкреатита у девочки в возрасте 12 лет с выраженными структурными изменениями поджелудочной железы, включая атрофию паренхимы, расширение главного панкреатического протока, кальцинаты и формирование псевдокисты. Подобное течение заболевания в детском возрасте является нетипичным и требует тщательной диагностики [3, 4].

Ведение пациентов детского возраста с хроническим панкреатитом, особенно при осложненных и кулькулезных формах, требует междисциплинарного подхода. В представленном случае пациентка с самого начала находилась под наблюдением детских хирургов, при этом для исключения сопутствующей патологии желудочно-кишечного тракта, включая воспалительные заболевания кишечника и аутоиммунные состояния, была консультирована гастроэнтерологом.

В ходе комплексного междисциплинарного обследования данных за аутоиммунный панкреатит 1-го и 2-го типа у ребенка не выявлено: отсутствует диффузное или неравномерное увеличение поджелудочной железы, отсутствует гипоэхогенность; не выявлены признаки внепанкреатических аутоиммунных заболеваний (нет данных за воспалительные заболевания кишечника, первичный склерозирующий холангит: отсутствует характерный болевой синдром, отрицательный кальпротектин, отсутствует гемоколит, нет изменений желчных протоков при магнитно-резонансной холангиопанкреатографии); содержание IgG4 в норме. Наличие раннего и выраженного характера поражения поджелудочной железы, а также тяжелой экзокринной недостаточности позволили заподозрить наследственную природу заболевания. Известно, что развитие хронического панкреатита ассоциировано с мутациями в генах, что нередко приводит к раннему формированию кальцинатов и протоковой гипертензии [5, 6]. В связи с этим пациентке было рекомендовано полное секвенирование экзома для исключения наследственных форм панкреатита.

Отсутствие эффекта от длительной консервативной терапии, сохраняющийся болевой синдром и признаки протоковой гипертензии стали основанием для выбора хирургической тактики [9, 10]. Выполнение продольной панкреатоэнтеростомии позволило обеспечить декомпрессию протоковой системы и способствовало клиническому улучшению состояния пациентки в раннем послеоперационном периоде [7, 8].

Данный клинический случай подчеркивает необходимость раннего междисциплинарного подхода к диагностике хронического панкреатита у детей, включая обязательное генетическое обследование, а также демонстрирует, что при осложненных формах хронического калькулезного панкреатита хирургическое лечение может рассматриваться в качестве эффективного и обоснованного метода при неэффективности консервативной терапии [11, 12].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай демонстрирует редкий вариант хронического калькулезного панкреатита у ребенка с ранним формированием выраженной экзокринной недостаточности. Данный случай подчеркивает важность ранней визуализации, оценки семейного анамнеза и своевременного перехода к хирургическим методам лечения при неэффективности консервативной терапии.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Morinville VD, Husain SZ, Bai H, et al. Definitions of pediatric pancreatitis and survey of current clinical practices. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2012;55(3):261–265. doi: 10.1097/MPG.0b013e31824f1516
2. Whitcomb DC, Frulloni L, Garg P, et al. Chronic pancreatitis: an international draft consensus proposal for a new mechanistic definition. *Pancreatology.* 2016;16(2):218–224. doi: 10.1016/j.pan.2016.02.001
3. Shimizu K, Ito T, Irisawa A, et al. Evidence-based clinical practice guidelines for chronic pancreatitis 2021. *J Gastroenterol.* 2022;57(10):709–724. doi: 10.1007/s00535-022-01911-6
4. Esposito I, Hruban RH, Verbeke C, et al. Guidelines on the histopathology of chronic pancreatitis. Recommendations from the working group for the international consensus guidelines for chronic pancreatitis in collaboration with the International Association of Pancreatology, the American Pancreatic Association, the Japan Pancreas Society, and the European Pancreatic Club. *Pancreatology.* 2020;20(4):586–593. doi: 10.1016/j.pan.2020.04.009
5. Panchoo AV, VanNess GH, Rivera-Rivera E, Laborda TJ. Hereditary pancreatitis: an updated review in pediatrics. *World J Clin Pediatr.* 2022;11(1):27–37. doi: 10.5409/wjcp.v11.i1.27
6. LaRusch J, Whitcomb DC. Genetics of pancreatitis. *Curr Opin Gastroenterol.* 2011;27:467–474. doi: 10.1097/MOG.0b013e328349e2f8
7. Кисленко А.А., Разумовский А.Ю., Холостова В.В. Хронический панкреатит у детей. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии.* 2023;13(S):81. EDN: IVDAIT
8. Кисленко А.А., Разумовский А.Ю., Холостова В.В., и др. Хирургическое лечение хронического панкреатита у детей. *Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология.* 2023;218(10):202–215. doi: 10.31146/1682-8658-есд-218-10-202-215
9. Hodgman EC, Megison S, Murphy JT. Puestow procedure for the management of pediatric chronic pancreatitis. *Eur J Pediatr Surg.* 2019;29(2):153–158. doi: 10.1055/s-0037-1608938
10. Jeropoulos RM, Joshi D, Aldeiri B, Davenport M. Surgical and endoscopic intervention for chronic pancreatitis in children: the kings college hospital experience. *Children (Basel).* 2024;11(1):74. doi: 10.3390/children11010074
11. Аверьянова Ю.В., Акиньшина А.Д., Алиев М.Д., и др. *Детская хирургия: национальное руководство.* Под ред. А.Ю. Разумовского. 2-е изд., перераб. и доп. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. 1280 с.
12. Российское общество хирургов, Российская гастроэнтерологическая ассоциация, Ассоциация хирургов-гепатологов, Эндоскопическое общество «РЭндО». Клинические рекомендации. *Хронический панкреатит.* 2020.

ПОЛИП МОЧЕТОЧНИКА КАК РЕДКАЯ ПРИЧИНА РАЗВИТИЯ ГИДРОНЕФРОЗА У ДЕТЕЙ

А.О. Тарзян, Е.Ю. Дьяконова, П.М. Португал, А.А. Гусев, Е.А. Окулов, А.С. Бекин, А.А. Щукина, Н.Н. Евгенова, А.Е. Мягков

ОБОСНОВАНИЕ

В настоящее время патологии со стороны мочевыводящей системы у плода диагностируются на ранних стадиях благодаря широкому спектру возможностей антенатального обследования. В большинстве случаев обструкция лоханочно-мочеточникового сегмента связана с врожденной патологией, однако существуют и другие причины. К возможным причинам развития гидронефроза можно отнести мочекаменную болезнь, приобретенные стриктуры мочеточника, спайки и новообразования [1–2].

Полипы мочеточника — редкая патология как во взрослом, так и детском возрасте. Считается, что примерно 85% полипов локализуются в мочеточнике, а 15% — в лоханке. Кроме того, в литературе встречается упоминание о полипах, расположенных в мочевом пузыре и задней уретре [3–4]. Диагностика и лечение фиброэпителиальных полипов в проксимальном отделе мочеточника представляют собой сложную клиническую задачу. Клиническими проявлениями данной патологии являются, как правило, боль, рецидивирующие инфекции мочевыводящих путей, гематурия. К золотому стандарту диагностики можно отнести ультразвуковое исследование (УЗИ) почек, чашечно-лоханочной системы, мочеточника, а также компьютерную томографию с внутривенным усилением, при которых, как правило, удается отметить признаки увеличения размеров лоханки и дефект наполнения мочеточника [5].

Мы продемонстрируем клинический случай гидронефроза у ребенка с выраженным болевым синдромом, вызванным обструкцией лоханочно-мочеточникового сегмента полипом верхней трети мочеточника.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик, 10 лет.

Анамнез заболевания. При плановом обследовании по месту жительства в возрасте 6 лет на УЗИ обнаружена пиелокаликоэктазия слева: назначено плановое наблюдение с регулярным контролем УЗИ. В декабре 2024 года отмечен эпизод резких болей в левой поясничной области, по поводу чего ребенок был госпитализирован в стационар по месту жительства. По данным общего анализа мочи отмечались лейкоцитурия и бактериурия. После стабилизации состояния на фоне проводимой антибактериальной терапии проведена микционная цистоуретрография (рис. 1, А): признаков пузырно-мочеточникового рефлюкса не выявлено. По данным экскреторной урографии (рис. 1, Б) отмечались расширение чашечно-лоханочной системы слева, задержка пассажа контраста на уровне лоханочно-мочеточникового сегмента слева. После выписки из стационара сохранялись периодические боли в левой поясничной области (последний эпизод отмечен в июле 2025 года). Проведена телемедицинская

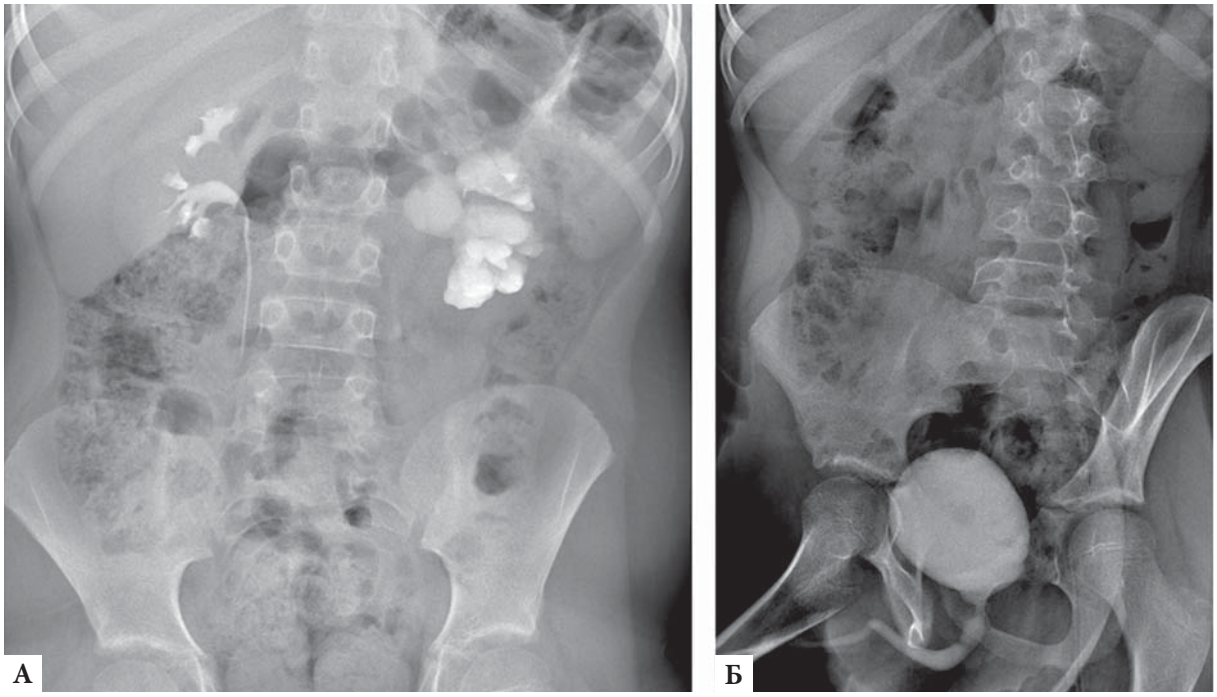


Рис. 1. А — экскреторная урография: признаков пузырно-мочеточникового рефлюкса не выявлено; Б — микционная цистоуретрография: расширение чашечно-лоханочной системы слева, задержка пассажа контраста на уровне лоханочно-мочеточникового сегмента слева.

консультация с ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России: ребенку рекомендована госпитализация для дообследования и определения дальнейшей тактики лечения.

При поступлении в отделение общей и плановой хирургии ребенок предъявлял жалобы на периодическую острую боль в левой поясничной области. По данным физикального обследования отклонений не выявлено; при пальпации живота болезненности не отмечалось. Со стороны органов мочевыводящей системы изменений также не выявлено: мочеиспускание самостоятельное, свободное, не вызывает беспокойства. Моча визуально светло-желтого цвета, прозрачная, без примесей.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

На основании жалоб и анамнеза ребенку был установлен диагноз: «Гидронефроз слева».

РЕЗУЛЬТАТЫ ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

В день поступления по данным общего анализа мочи изменений не выявлено.

По результатам УЗИ органов мочевой системы отмечалось расширение лоханки левой почки до 22 мм, расширение верхней группы чашечек до 17 мм, размер средней и нижней групп — до 8–10 мм, левый мочеточник не расширен. Толщина паренхимы левой почки 10–14 мм; кровоток в левой почке обеднен по магистральному типу, прослеживался до капсулы. Со стороны правой почки, чашечно-лоханочной системы и мочеточника изменений не выявлено.

С целью уточнения причины развития гидронефроза слева, в том числе для исключения нижнеполярного добавочного сосуда почки, который мог бы вызывать компрессию в области лоханочно-мочеточникового сегмента, выполнена компьютерная томография почек с внутри-

венным контрастированием (рис. 2): лоханка левой почки расширена до 30 мм, чашечки — до 20 мм, левый мочеточник не расширен. Дополнительных образований брюшной полости и забрюшинного пространства не выявлено, нижнеполярный добавочный сосуд левой почки исключен.

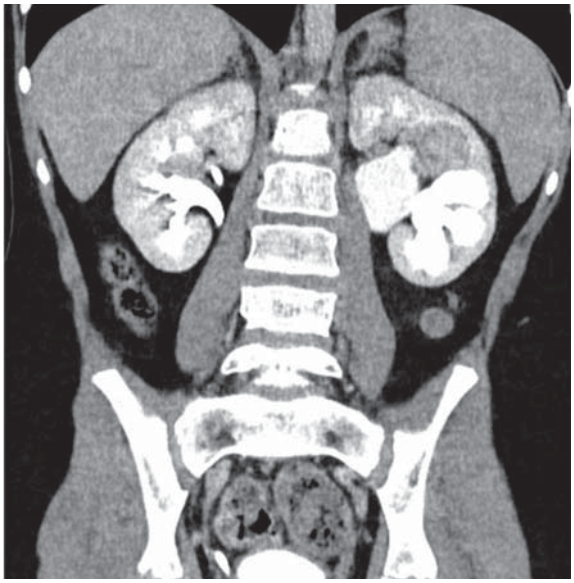


Рис. 2. Компьютерная томография почек с внутривенным контрастированием: выраженное расширение чашечно-лоханочной системы слева с задержкой рентгеноконтрастного препарата в отсроченную фазу и отсутствие контрастирования мочеточника.

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая жалобы, клиническую картину и результаты обследования, принято решение о проведении планового оперативного вмешательства в объеме лапароскопической пластики лоханочно-мочеточникового сегмента слева.

Мочевой пузырь дренирован катетером Фолея 10CH, далее выполнена открытая лапароскопия. После вскрытия брюшины из забрюшинного пространства выделена левая почка: при осмотре обращала на себя внимание умеренно напряженная лоханка смешанного типа; в области лоханочно-мочеточникового сегмента сосуд не выявлен (рис. 3). Далее был наложен шов-держалка на лоханку. Пиелоуретеральный сегмент и часть лоханки резецированы. При рассечении мочеточника в продольном направлении в верхней трети выявлен полип на длинной ножке (рис. 4), который и был расценен как причина гидронефроза. При помощи аппарата LigaSure полип отсечен у основания и вместе с резецированным лоханочно-мочеточниковым сегментом эвакуирован из брюшной полости. Резецированные ткани отправлены на гистоморфологическое исследование. Выполнена пиелостомия, в качестве пиелостомы использован J-стент 70 см, размерностью 5CH. Пиелостомический дренаж выведен наружу в левой поясничной области. Далее наложен лоханочно-мочеточниковый анастомоз, герметичность и проходимость которого подтверждена путем введения в пиелостому 20 мл раствора NaCl 0,9% (рис. 5).

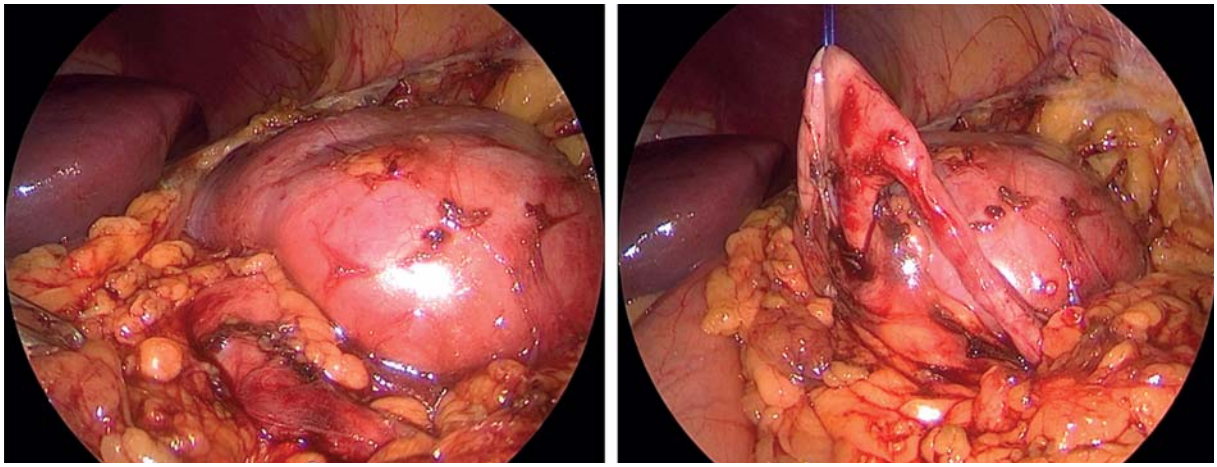


Рис. 3. Лапароскопия: внешний вид левой почки и лоханочно-мочеточникового сегмента.

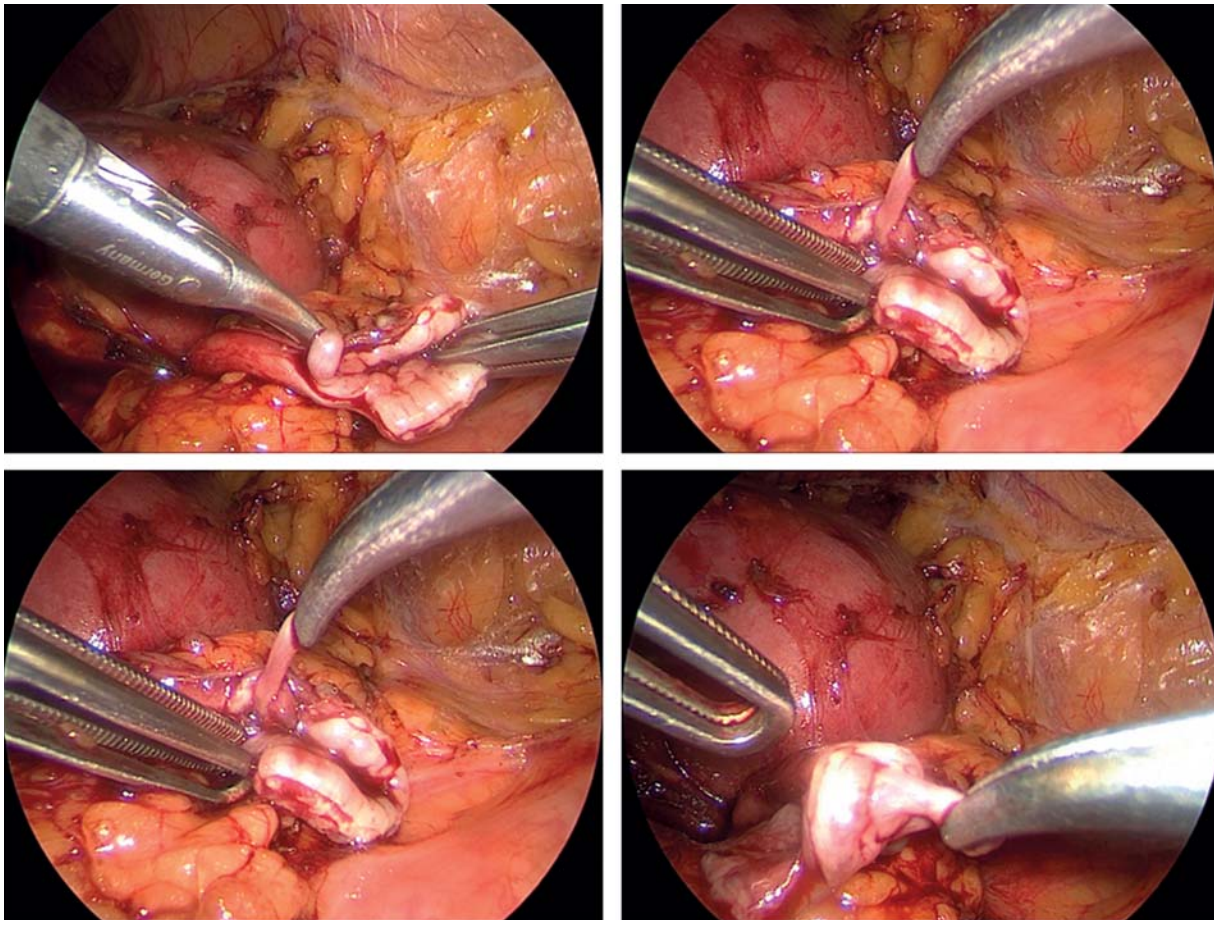


Рис. 4. Внешний вид полипа мочеточника.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

В первые послеоперационные сутки уретральный катетер Фолея удален. На седьмые послеоперационные сутки выполнена «цветная проба»: через пиелостому в лоханку вводился водный раствор индигокармина 0,4%, и пиелостома пережималась. При первом же мочеиспускании моча была интенсивно окрашена, что свидетельствовало о хорошей проходимости анастомоза. На восьмые послеоперационные сутки пиелостома была удалена, и на следующий день ребенок выписан домой в удовлетворительном состоянии.

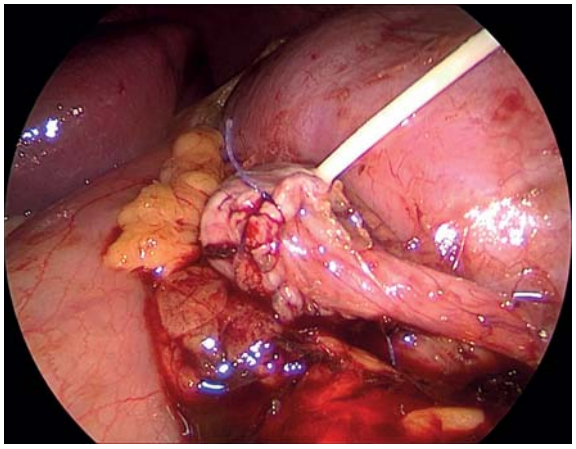


Рис. 5. Внешний вид лоханочно-мочеточникового анастомоза в момент введения раствора NaCl 0,9% с целью оценки герметичности и проходимости.

ОБСУЖДЕНИЕ

Гидронефроз может быть диагностирован в пренатальном и постнатальном периодах. По данным статистики, у 13% новорожденных с пренатально выявленным расши-

рением почечной лоханки после рождения определяются признаки гидронефроза. У мальчиков патология встречается чаще, при этом в 90% случаев отмечается одностороннее поражение, в 10% — двустороннее [6]. У детей симптомы гидронефроза могут варьировать и включать боль в области поясницы или живота, дизурические проявления, в редких случаях может наблюдаться отечность.

Фиброэпителиальные полипы в качестве причины возникновения гидронефроза описаны лишь в единичных случаях как в детской, так и во взрослой практике. Несмотря на то, что фиброэпителиальные полипы мочевыводящих путей встречаются редко, о них не стоит забывать при отсутствии других явных причин обструкции лоханочно-мочеточникового сегмента. По данным мировой литературы, диагностика фиброэпителиальных полипов мочевыводящих путей заключается в проведении УЗИ, компьютерной томографии с контрастированием и магнитно-резонансной томографии. В представленном нами клиническом случае заподозрить наличие полипа у ребенка по данным проведенного обследования не удалось: данная патология стала диагнозом исключения [7].

Существуют различные описанные методики удаления полипов в мочеточнике. Методы лечения включают уретероскопию, открытую хирургию, лапароскопические методы и роботизированную хирургию. Несмотря на множество успешных случаев уретероскопического лечения, данная методика имеет ограничения по использованию в детском возрасте. В случае неясной причины обструкции в зоне пиелоуретерального сегмента вариантом выбора становится именно лапароскопический доступ с проведением пластики лоханочно-мочеточникового сегмента [5, 7, 8].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Применение современных малоинвазивных видеоэндоскопических технологий позволяет эффективно устранить обструкцию, сохранить функцию почки и значительно сократить сроки реабилитации пациента. Таким образом, своевременная диагностика и малоинвазивное эндоскопическое лечение обеспечивают благоприятный прогноз при гидронефрозе различной этиологии, в том числе вызванным полипом пиелоуретерального сегмента.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Krajewski W, Wojciechowska J, Dembowski J, et al. Hydronephrosis in the course of ureteropelvic junction obstruction: an underestimated problem? Current opinions on the pathogenesis, diagnosis and treatment. *Adv Clin Exp Med.* 2017;26(5):857–864. doi: 10.17219/acem/59509
2. Williams TR, Wagner BJ, Corse WR, Vestevich JC. Fibroepithelial polyps of the urinary tract. Abdom Imaging 2002;27(2):217–221. doi: 10.1007/s00261-001-0066-z
3. Zeman L, Dusek M, Lisy J, et al. Multiple fibroepithelial polyps of the upper ureter in a 17-year-old boy: case report and review of the literature. *Eur J Pediatr Surg.* 2004;14(5):358–361. doi: 10.1055/s-2004-815825
4. Cao Y, Chen Q, Zhong H, et al. Treatment of large fibroepithelial polyps in the proximal ureter with antegrade plus retrograde endoscopic laser polypectomy. *Medicine (Baltimore).* 2018;97(32):e11747. doi: 10.1097/MD.0000000000011747
5. Hong P, Cai Y, Li Z, et al. Modified laparoscopic partial ureterectomy for adult ureteral fibroepithelial polyp: technique and initial experience. *Urol Int.* 2019;102(1):13–19. doi: 10.1159/000494804
6. Дерюгина Л.А., Вишневский Е.Л., Казанская И.В., и др. Пренатальная диагностика урологических заболеваний. *Российский вестник перинатологии и педиатрии.* 2007;52(4):50–54. EDN: KXHJRN
7. Fwu CW, Barthold JS, Mendley SR, et al. Epidemiology of infantile ureteropelvic junction obstruction in the US. *Urology.* 2024;183:185–191. doi: 10.1016/j.urology.2023.09.024
8. Uçar M, Baş E, Akkoç A, Topçuoğlu M. Fibroepithelial polyp of the ureter: a rare cause of hydronephrosis. *J Endourol Case Rep.* 2018;4(1):166–168. doi: 10.1089/cren.2018.0031

ОСТРЫЙ АППЕНДИЦИТ КАК МАСКА БОЛЕЗНИ КРОНА

Е.Ю. Дьяконова, А.С. Бекин, А.А. Гусев, Е.А. Окулов, А.С. Потапов, А.А. Щукина, А.О. Тарзян, А.Е. Мягков, Н.Н. Евгенова

ОБОСНОВАНИЕ

Болезнь Крона у детей представляет собой гетерогенное воспалительное заболевание кишечника с вариабельным клиническим дебютом и нередко агрессивным течением [1, 2]. В педиатрической практике особую сложность представляет ранняя верификация диагноза, особенно в ситуациях, когда заболевание манифестирует не типичными гастроэнтерологическими симптомами, а тяжелыми хирургическими осложнениями. По данным мировой литературы, у части пациентов детского возраста болезнь Крона дебютирует перфорацией кишечника, формированием внутрибрюшных абсцессов, кишечных свищей или клинической картиной кишечной непроходимости, что приводит к выполнению первичных хирургических вмешательств до установления этиологии заболевания [1, 3, 4].

Ключевым патогенетическим признаком болезни Крона является трансмуральное воспаление кишечной стенки, отличающее ее от других форм воспалительных заболеваний кишечника. Именно трансмуральное поражение лежит в основе развития глубоких язв, микроперфораций, пенетрирующих форм заболевания, абсцессов и наружных кишечных свищей, а также фибротических изменений со становлением стенозов [4–6]. У детей данные процессы могут прогрессировать особенно быстро, что повышает риск повторных хирургических осложнений и затяжного послеоперационного течения [3, 7].

В клинической практике повторяющиеся перфорации кишечника, формирование новых абсцессов и свищей, а также отсутствие ожидаемого эффекта от стандартной хирургической и антибактериальной терапии должны рассматриваться не только как осложненное послеоперационное течение, но и как клинические маркеры возможного нераспознанного воспалительного заболевания кишечника [4, 8]. Однако в условиях отсутствия типичных симптомов и при наличии факторов, способных объяснить хирургическую патологию (травма, спаечный процесс, инфекционные осложнения), диагностика болезни Крона у детей может существенно запаздывать [1, 2].

С учетом изложенного особый интерес представляют клинические наблюдения, демонстрирующие необходимость ранней клинической настороженности в отношении болезни Крона у детей с затяжным, рецидивирующим и осложненным течением после хирургических вмешательств.

В представленном клиническом наблюдении выполнен анализ этапного хирургического и медикаментозного лечения ребенка с осложненной свищевой формой болезни Крона, манифестировавшей повторными перфорациями и внутрибрюшными осложнениями.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик, 11 лет, проживает в Московской области. До октября 2023 года активных жалоб не предъявлял, рос и развивался по возрасту.

Анамнез заболевания. В октябре 2023 года по месту жительства выполнены аппендэктомия, санация и дренирование брюшной полости по поводу острого деструктивного аппендицита. Послеоперационный период протекал без осложнений.

С января 2024 года у ребенка отмечались эпизоды кашицеобразного стула и рвоты.

В феврале 2024 года направлен в педиатрическое отделение стационара по месту жительства: при обследовании выявлено повышение фекального кальпротектина (718 мкг/г), α1-антитрипсина в кале, положительные антитела к *Saccharomyces cerevisiae* (ASCA) IgG и IgA.

При обследовании развилась клиническая картина острой кишечной непроходимости, в связи с чем выполнены лапароскопический адгезиолизис и ушивание перфорации подвздошной кишки. На 2-е послеоперационные сутки развился гидроторакс, в связи с чем проведено дренирование правой плевральной полости. На 3-и послеоперационные сутки отмечалось появление кишечного отделяемого по дренажу брюшной полости. Выполнена релапаротомия, резекция подвздошной кишки с перфорацией, формирование илеостомы. В послеоперационном периоде сохранялся субфебрилитет с мутным отделяемым из брюшной полости. Ребенку проведена санационная релапароскопия с редренированием брюшной полости. Отмечалось длительное заживление послеоперационных ран с применением вакуум-системы.

В мае 2024 года выполнено закрытие илеостомы с формированием тонко-толстокишечного анастомоза. Через 2 месяца после операции диагностирован правосторонний поддиафрагмальный абсцесс, выполнено его дренирование. В дальнейшем (сентябрь, 2024) сформировался наружный кишечный свищ.

После проведенной телемедицинской консультации ребенок госпитализирован в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При поступлении общее состояние пациента средней степени тяжести. Масса тела 25,5 кг, длина тела 142 см. Физическое развитие среднее: коэффициент стандартного отклонения роста (Standard Deviation Score, SDS) -0,21; дисгармоничное за счет выраженного дефицита массы тела: SDS индекса массы тела -3,75.

Кожные покровы физиологической окраски, умеренной влажности, чистые от патологической сыпи. На передней брюшной стенке множественные послеоперационные рубцы; в правом мезогастрии — наружный кишечный свищ с кишечным отделяемым (рис. 1). Локальное покраснение участков кожи над костными выступами (последствия пролежней I стадии) без открытой раневой поверхности.

В ходе комплексного обследования выявлены выраженные лабораторные маркеры кишечного воспаления: значительное



Рис. 1. Вид передней брюшной стенки с рубцами после многократных операций и наружным кишечным свищом.

повышение уровня фекального кальпротектина (>1800 мкг/г), увеличение α1-антитрипсина в кале, а также положительные серологические маркеры болезни Крона (ASCA IgG и IgA). Отмечались признаки системной воспалительной активности, анемии и нутритивной недостаточности.

По данным инструментальных методов обследования, включая магнитно-резонансную энтерографию, выявлены инфильтративные изменения в брюшной полости с признаками трансмурального поражения кишечной стенки и формированием наружного свищевого хода.

ДИАГНОЗ

Совокупность клинических проявлений, лабораторных и инструментальных данных позволила верифицировать диагноз свищевой формы болезни Крона.

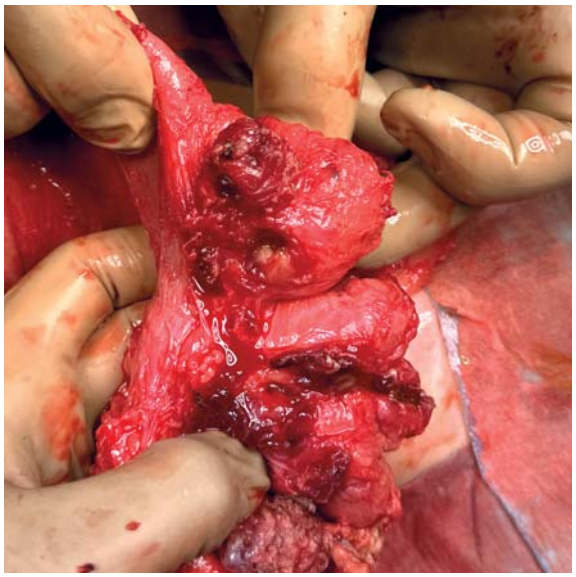


Рис. 2. Выделенный пораженный сегмент тонкой кишки со свищом.

ЛЕЧЕНИЕ

В связи с наличием активного гнойно-септического процесса и наружного кишечного свища пациент переведен в хирургическое отделение. Выполнено оперативное вмешательство (рис. 2): релапаротомия, резекция пораженного сегмента кишечника, иссечение наружного кишечного свища с формированием двуствольной илеоколостомы. Послеоперационный период протекал без осложнений.

В послеоперационном периоде в отделении гастроэнтерологии после стабилизации состояния проведен индукционный курс генно-инженерной биологической терапии.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

На фоне специфического медикаментозного лечения генно-инженерным биологическим препаратом удалось достичь стойкой ремиссии болезни Крона. У ребенка нормализовались антропометрические показатели с прибавкой массы тела на 24 кг и длины тела на 11 см.

Через 6 месяцев ребенку проведено устранение двуствольной илеоколостомы с формированием механического тонко-толстокишечного анастомоза. Послеоперационный период протекал гладко.

ПРОГНОЗ

Прогноз для жизни благоприятный, но осторожный в отношении течения болезни Крона с учетом тяжелой, осложненной формы заболевания в анамнезе.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленный клинический случай иллюстрирует одну из наиболее сложных проблем детской гастроэнтерологии и хирургии — своевременную верификацию болезни Крона при ее дебюте с тяжелых хирургических осложнений [1–3]. Особенностью наблюдения является длительный период, в течение которого клиническая картина заболевания формировалась преимущественно за счет перфораций кишечника, внутрибрюшных абсцессов и свищей, тогда как типичные гастроэнтерологические проявления воспалительного заболевания кишечника оставались маловыраженными.

Анализ течения заболевания позволяет отметить, что уже после повторных эпизодов перфорации тонкой кишки и затяжного послеоперационного воспалительного процесса клиническая ситуация приобрела нетипичный для изолированной послеоперационной инфекции характер и должна была рассматриваться как повод для расширенного диагностического поиска, в том числе исключения воспалительного заболевания кишечника. Множественные рецидивирующие гнойно-септические осложнения, формирование наружных кишечных свищей и отсутствие стойкого эффекта от стандартной хирургической и антибактериальной терапии соответствуют описанным в литературе проявлениям трансмурального поражения кишечной стенки при болезни Крона у детей [4–6].

В педиатрической практике подобные случаи представляют значительные диагностические трудности, поскольку перфорации и абсцессы нередко интерпретируются как следствие травмы, спаечной болезни или послеоперационных осложнений. Однако, согласно современным рекомендациям и данным клинических регистров, персистирующее или рецидивирующее течение внутрибрюшного воспалительного процесса, появление новых свищей и абсцессов, а также отсутствие ожидаемой динамики после адекватных хирургических вмешательств должны рассматриваться как основания для расширенного диагностического поиска, в том числе исключения воспалительного заболевания кишечника [1, 4, 8].

В представленном наблюдении ключевым этапом стало направление пациента в специализированный центр, где была выполнена резекция пораженного сегмента кишечника, выведена стома и проведено комплексное гастроэнтерологическое обследование. Именно сочетание хирургического контроля очага воспаления и углубленной диагностики позволило верифицировать болезнь Крона и определить дальнейшую лечебную тактику. Отсроченная инициация генно-инженерной биологической терапии была обусловлена необходимостью купирования активного гнойно-септического процесса, что соответствует современным представлениям о безопасности применения иммуносупрессивных препаратов [4, 8, 9].

Достижение клинико-лабораторной ремиссии на фоне патогенетической терапии создало условия для выполнения восстановительной операции с закрытием стомы и восстановлением непрерывности кишечника. Подобная этапность лечения у тщательно отобранных пациентов соответствует современным хирургическим рекомендациям и позволяет снизить риск повторных осложнений и рецидивов заболевания [5–7].

Таким образом, данный клинический пример акцентирует внимание на необходимости настороженности в отношении болезни Крона у детей с затяжным и осложненным послеоперационным течением, формированием повторных свищей и абсцессов брюшной полости. Своевременное привлечение мультидисциплинарной команды и направление пациента в специализированный центр позволяют сократить время до постановки диагноза, снизить риск повторных хирургических вмешательств и улучшить долгосрочный прогноз [1–3].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай демонстрирует дебют болезни Крона у ребенка, проявившийся тяжелыми хирургическими осложнениями после первичной аппендэктомии, что привело к повторным оперативным вмешательствам до установления основного диагноза. Отсутствие типичных гастроэнтерологических проявлений на ранних этапах существенно затруднило своевременную диагностику заболевания.

Комплексная оценка анамнеза, лабораторных и инструментальных данных в условиях специализированного центра позволила верифицировать диагноз болезни Крона и определить этапную лечебную тактику с хирургическим контролем осложнений и последующей патогенетической терапией.

Данный клинический пример подчеркивает необходимость настороженности в отношении болезни Крона у детей с затяжным и осложненным послеоперационным течением.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Van Rheenen PF, Aloi M, Assa A, et al. The medical management of paediatric Crohn's disease: an ECCO-ESPGHAN guideline update. *J Crohns Colitis.* 2021;15(2):jjaa161. doi: 10.1093/ecco-jcc/jjaa161
2. Ruemmele FM, Veres G, Kolho KL, et al. Consensus guidelines of ECCO/ESPGHAN on the medical management of pediatric Crohn's disease. *J Crohns Colitis.* 2014;8(10):1179–1207. doi: 10.1016/j.crohns.2014.04.005
3. Splawski JB, Pffefferkorn MD, Schaefer ME, et al. NASPGHAN clinical report on postoperative recurrence in pediatric Crohn disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2017;65(4):475–486. doi: 10.1097/MPG.0000000000001606
4. Haas M, Treton X, Stefanescu C, Bouhnik Y. Intra-abdominal abscesses in Crohn's disease: when to treat with biologics? *United European Gastroenterol J.* 2022;10(10):1085–1090. doi: 10.1002/ueg2.12342
5. Adamina M, Bonovas S, Raine T, et al. ECCO guidelines on therapeutics in Crohn's disease: surgical treatment. *J Crohns Colitis.* 2020;14(2):155–168. doi: 10.1093/ecco-jcc/jjz187
6. Adamina M, Minozzi S, Warusavitarne J, et al. ECCO guidelines on therapeutics in Crohn's disease: surgical treatment. *J Crohns Colitis.* 2024;18(10):1556–1582. doi: 10.1093/ecco-jcc/jjae089
7. Hansen LF, Jakobsen C, Paerregaard A, et al. Surgery and postoperative recurrence in children with Crohn disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2015;60(3):347–351. doi:10.1097/MPG.0000000000000616
8. Deza DC, Cuadro CP, De Francisco R, et al. Initial management of intra-abdominal abscesses and preventive strategies for abscess recurrence in penetrating Crohn's disease: a national, multicentre study based on ENEIDA registry. *J Crohns Colitis.* 2024;18(4):578–588. doi: 10.1093/ecco-jcc/jjad184
9. Cozijnsen MA, van Pieterson M, Samsom JN, et al. Top-down Infliximab Study in Kids with Crohn's disease (TISKids): an international multicentre randomised controlled trial. *BMJ Open Gastroenterol.* 2016;3(1):e000123. doi: 10.1136/bmjgast-2016-000123

ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ВРОЖДЕННОГО РЕКТОПРОМЕЖНОСТНОГО СВИЩА У ДЕВОЧКИ 5 ЛЕТ

Е.А. Окулов, Е.Ю. Дьяконова, А.А. Гусев, А.А. Щукина, Н.Н. Евгенова, А.С. Бекин, А.Е. Мягков

ОБОСНОВАНИЕ

Аноректальные мальформации составляют одну из наиболее многочисленных групп врожденной патологии пищеварительной трубки и имеют разнообразные анатомические варианты [1, 2].

Большинство пороков обычно выявляются в период новорожденности, и дети переносят радикальные хирургические вмешательства либо в периоде новорожденности, либо до года жизни. При позднем оперативном лечении развиваются патологические изменения в нижних отделах толстой кишки в виде их расширения, также увеличивается риск каловых завалов, усиливается хроническая каловая интоксикация, позже и с большими трудностями происходит становление гигиенических навыков [3, 4].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка П., 5,5 года, уроженка г. Невинномысска Ставропольского края, госпитализирована в отделение общей хирургии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в марте 2025 года после обращения матери по адресу электронной почты (рис. 1).

Ребенок от первой беременности, протекавшей с угрозой прерывания на 26-й неделе гестации, первых самопроизвольных родов.

Анамнез заболевания. При рождении установлен диагноз «Промежностная эктопия ануса». До 2 лет мама ежедневно осуществляла ребенку дефекацию путем мануального «выдавливания» каловых масс.

Ребенок наблюдался хирургом по месту жительства: проводились бужирование имеющегося анального отверстия; физио- и диетотерапия, направленная на разрешение задержек стула; очистительные клизмы курсами и на постоянной основе. Задержки стула достигали 5–6 дней, после 2-летнего возраста присоединилось каломазание. Неоднократно — каловые завалы, требовавшие консервативного стационарного лечения.



Письмо мамы от 4 февраля 2025 года:

Меня зовут Юлия, я мама девочки 5 лет, с врождённой патологией "Промежностная эктопия ануса", Долихосигма. У ребёнка отсутствие самостоятельного стула с рождения, живём мы все годы только с клизмой, нас не оперировали, все годы наше лечение заключалось в бужировании эктопированного ануса, курсы физиолечения, клизмы. Нас не оперировали ссылаясь и пугая нас тем, что у ребёнка будет тогда другая проблема, недержание стула, и что можно жить и с эктопированным анусом, постоянно расширяя его бужированием. Но годы идут и улучшений никаких нет, без помощи клизмы ребёнок в туалет не ходит, а именно, в её эктопированный маленький анус может выйти только более мягкий и жидкий стул.
Мы со Ставропольского края, город Невинномысск, очень бы мы хотели попасть к вам за помощью, на обследование,

Рис. 1. Письмо матери в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

На момент госпитализации в возрасте 5,5 лет масса тела ребенка составляла 15 кг, длина тела 109 см [дефицит массы тела легкой степени: стандартное отклонение индекса массы тела (SDS ИМТ) 2,07].

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ



Рис. 2. По линии спайки промежности определяется свищевое отверстие.

При осмотре в день поступления обращали на себя внимание недостаточность питания, слабо выраженная подкожно-жировая клетчатка, асимметрично вздутый живот в нижних отделах.

Местный статус: промежность сформирована удовлетворительно, межъягодичная складка подчеркнута. Копчик пальпируется в долженствующем месте. Анус в долженствующем месте отсутствует: на его месте определяется хорошо сформированная анальная ямка. При раздражении кожного покрова определяется отчетливый анальный рефлекс. Выше долженствующего места на 2 см по линии спайки промежности определяется свищевое отверстие, проходимое для бужа № 10 (рис. 2).

Проведено комплексное обследование: ультразвуковое исследование органов брюшной полости и почек сопутствующей патологии не выявило; ретроградное рентгеноконтрастное исследование толстой кишки с барием выявило мегаректум (рис. 3); согласно данным магнитно-резонансной компьютерной томографии, наблюдается картина смещения кпереди ануса; данных за наличие дополнительных образований органов малого таза, аномалий развития спинного мозга на уровне пояснично-крестцового отдела не выявлено; пресакральных образований не обнаружено (рис. 4).





Рис. 3. Ретроградное рентгеноконтрастное исследование толстой кишки с бариевой взвесью: прямая (А) и боковая (Б) проекции.

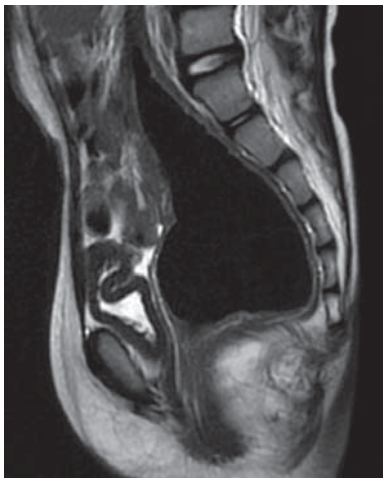


Рис. 4. Магнитно-резонансная компьютерная томография: смещение ануса кпереди.

ДИАГНОЗ

Основной: «Аноректальная мальформация с ректопромежностным свищом». Сопутствующий: «Мегаректум, хронический толстокишечный стаз».

ЛЕЧЕНИЕ

Первым этапом выполнена промежностная проктопластика по Стоуну–Бенсону с наложением защитной колостомы.

По введению в наркоз ребенок уложен в литотомическое положение. Мочевой пузырь дренирован катетером Фолея № 10 без технических сложностей.

Выполнено уточнение местного статуса. Большие и малые половые губы развиты хорошо, наружное отверстие уретры в долженствующем месте. Гименальное кольцо интактно. Влагалищно-прямокишечная стенка представляет собой почти единую структуру. Анус отсутствует: на его месте — хорошо выраженная анальная ямка. Имеющийся врожденный свищ диаметром до 13 мм ригиден, с элементами, присущими нормальному анусу (крипты Морганьи).

Кожные края свища взяты на держалки, нанесен циркулярный разрез электроножом. Тупым и острым путем кишка выделена из окружающих тканей на глубину, достаточную для низведения на промежность. Кишка интимно прилегает к задней стенке влагалища. В ходе выделения кишки по передней стенке подтверждено наличие плотного сращения с задней стенкой влагалища на всем протяжении. Удалось мобилизовать стенку кишки без повреждения влагалища.

Далее с помощью электромиоидентификации найден центр наружного сфинктера по ходу соединительнотканного тяжа; сформирован анальный канал, который предварительно бужирован до 17 мм. Мобилизованная ранее кишка низведена на промежность, фиксирована к леваторам и наружному сфинктеру отдельными швами рассасывающейся нитью 3/0. Передняя аносфинктеропластика выполнена также рассасывающейся нитью 2/0 и 3/0. Буж № 17 проходит с минимальными трудностями.

Рана передней промежности ушита наглухо отдельными швами той же нитью (3/0, 4/0). Выполнена анопластика нитью лактисорб 3/0, 4/0 (рис. 5). Со стороны передней брюшной стенки в левом мезогастрии выведена двуствольная петлевая колостома по стандартной методике (рис. 6).

Послеоперационный период протекал гладко. На десятые послеоперационные сутки выполнено калибровочное бужирование неоануса до бужа Гегара № 11 с частичным снятием швов с анодермы и спайки промежности. Заживление раны первичным натяжением.

На амбулаторном этапе выполняли бужирование неоануса по принятой в клинике схеме до бужа № 22.

Через 5 месяцев после первичной операции девочка госпитализирована в отделение общей плановой хирургии. Местный статус: неоанус расположен в долженствующем месте, кожно-слизистый переход эластичен. Позыв на дефекацию ощущает (рис. 7). По данным сфинктерометрии установлен удовлетворительный результат работы мышц запирательного аппарата прямой кишки.

Послеоперационная сфинктерометрия (рис. 8): при комплексном сфинктерометрическом исследовании запирательного аппарата прямой кишки тонус анальных сфинктеров и суммарная сократительная способность анальных сфинктеров в пределах возрастной нормы. Рефлекторная реакция на пробу с повышением внутрибрюшного давления положительная. Утомляемость мышц наружного сфинктера не повышена. При натуживании косвенные признаки диссинергической дефекации отсутствуют. Спонтанная активность внутреннего сфинктера 38%.



Рис. 5. Местный статус непосредственно после операции: восстановлена спайка промежности. Неоанус расположен в долженствующем месте. Видимых нарушений микроциркуляции низведенной прямой кишки нет.



Рис. 6. В левом мезогастрии со стороны передней брюшной стенки выведена двуствольная петлевая колостома.



Рис. 7. Местный статус через 5 месяцев после операции: внешний вид промежности близок к нормальной анатомии, без рубцовой деформации.

Принято решение о возможности восстановления целостности желудочно-кишечного тракта. Колостома закрыта путем наложения внутрибрюшного толстокишечного анастомоза конец-в-конец.

Стул получен на 2-е послеоперационные сутки. Уже в стационаре появилась дефекация по самостоятельному позыву. Выписана на 8-е сутки после операции, заживление раны первичным натяжением.

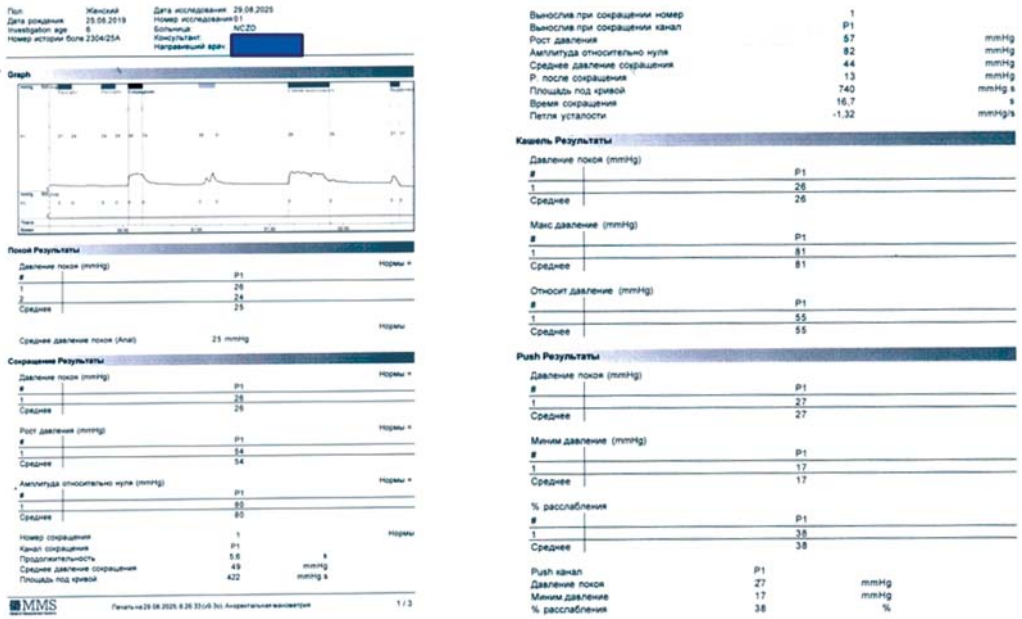


Рис. 8. Послеоперационная сфинктерометрия: установлен удовлетворительный результат работы мышц запирательного аппарата прямой кишки.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

В настоящее время девочку беспокоят склонность к задержкам стула, каломазание при отсутствии стула более 3 суток. Отмечаются боязнь дефекации, эпизоды «перетерпливания» позыва.

ПРОГНОЗ

При соблюдении рекомендаций прогноз лечения благоприятный. Могут возникнуть трудности с социализацией ребенка и становлением гигиенических навыков в связи отсутствием гигиенических навыков и понимания акта дефекации.

Ребенку планируются курсы стационарной и амбулаторной реабилитации, направленные на улучшение функции анального держания, регулярность и полноту опорожнения кишечника.

ОБСУЖДЕНИЕ

В клиническом наблюдении подчеркивается необходимость своевременного принятия решения об оперативном лечении, в противном случае становление гигиенических навыков ребенка, а именно акта дефекации, может быть затруднено. Отсутствие должного лечения также может приводить к патологическим изменениям в дистальных отделах толстой кишки, что может потребовать дополнительных оперативных вмешательств.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Клинический пример демонстрирует важность своевременного оперативного лечения аноректальной мальформации, в противном случае значительно затрудняется становление гигиенических навыков и замедляется социализация пациента.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Аверин В.И., Ионов А.Л., Караваева С.А., и др. Аноректальные мальформации у детей. Федеральные клинические рекомендации. *Детская хирургия.* 2015;19(4):29–35. EDN: UFGSIH
2. Гераськин А.В., Мокрушина О.Г., Морозов Д.А., и др. Состояние и перспективы совершенствования хирургической помощи новорожденным с пороками развития. *Российский вестник перинатологии и педиатрии.* 2009;54(6):7–12. EDN: KZXZQF
3. Аверин В.И., Дегтярев Ю.Г., Никифоров А.Н. Лечение детей с аноректальной патологией в Республике Беларусь. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии.* 2013;3(4):14–20. EDN: RAQFSA
4. Ионов А.Л., Щербакова О.В. Послеоперационные осложнения в колоректальной хирургии детей. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии.* 2013;3(4):50–59. EDN: SXUXTB

СИНДРОМ СИКСТИНСКОЙ КАПЕЛЛЫ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДОБАВОЧНОГО ШЕЙНОГО РЕБРА У РЕБЕНКА 16 ЛЕТ

О.Б. Челпаченко, А.Б. Алхасов, П.М. Португал, Д.А. Страхов, С.А. Ратников, А.О. Шмыкова, К.В. Жердев, А.С. Бутенко, Л.М. Абдуллаева

ОБОСНОВАНИЕ

Как правило, наличие добавочного шейного ребра не сопровождается клиническими проявлениями, особенно в детском возрасте, однако в редких случаях, при возникновении компрессии крупных сосудов добавочным ребром, симптомы могут серьезно влиять на качество жизни пациента. Тщательный сбор анамнеза, уточнение деталей и индивидуальный подход к каждому пациенту с такой патологией является крайне актуальным.

Развитие синкопального состояния у детей имеет множество причин, а также может сопровождать синдром позвоночной артерии, синдром верхней апертуры, синдром подключичного обкрадывания.

Синдром позвоночной артерии (задний шейный симпатический синдром) — патология, которая возникает в результате механического сдавливания позвоночной артерии и/или влияния на симпатическое сплетение, окутывающее этот сосуд [1, 2]. Для более полного понимания патогенеза развития синдрома позвоночной артерии необходимо вспомнить анатомические особенности, связанные с этим сосудом. Основным механизмом патогенеза данного состояния является снижение притока крови к задним отделам мозга с последующей недостаточностью мозгового кровообращения на фоне сдавления сосуда и рефлекторного спазма [3, 4]. Одной из причин нарушения тока крови в позвоночной артерии может быть порок развития — добавочное шейное ребро [5, 6].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик, 16 лет.

Анамнез заболевания. С раннего возраста стали отмечаться прогрессирующее нарушение походки, боль в стопах, нарушение осанки, нарушение моторики в руках, нарушение сна. В возрасте 14 лет проведено комплексное обследование, в том числе генетический анализ, по данным которого установлен диагноз «Наследственная аксональная нейропатия Шарко–Мари–Тута, тип 2».

При плановой госпитализации в отделение психоневрологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России пациент начал предъявлять новые жалобы на синкопальные состояния, связанные с разгибанием в шейном отделе позвоночника, невозможность находиться в положении лежа на спине больше нескольких минут, а также чувство тяжести в левой верхней конечности, периодическую слабость и онемение левой кисти.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

На основании жалоб ребенка предварительно выставлены следующие диагнозы: «Синдром позвоночной артерии. Синдром верхней апертуры».

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При осмотре состояние ребенка стабильное, средней степени тяжести. На осмотр реагирует спокойно, активный, не лихорадит. Обращало на себя внимание значительное ограничение сгибания и разгибания в шейном отделе позвоночника (рис. 1).

Со стороны костной системы отмечались признаки сколиоза, плоско-вальгусной деформации обеих стоп, а также нарушение походки. Со стороны других систем органов отклонений не выявлено.

Для исключения структурной патологии головного и спинного мозга проведена магнитно-резонансная томография: данных за поражение вещества головного и спинного мозга не получено.

С учетом жалоб на боли в спине проведена рентгенография позвоночного столба: обнаружены рентгенологические признаки левостороннего грудопоясничного сколиоза I–II степени, гиперкифоз грудного отдела позвоночника, а также наличие добавочного полного шейного ребра слева.

При ультразвуковом исследовании отмечалось изменение типа кровотока в подключичной артерии слева.

По данным компьютерной томографии (КТ) шеи и грудной клетки с внутривенным контрастированием и 3D-моделированием выявлены наличие неполного шейного ребра справа и полного шейного ребра слева, признаки гипоплазии правой подключичной арте-



Рис. 1. Осмотр пациента при плановой госпитализации в отделение психоневрологии: вынужденное положение головы до оперативного лечения (А); ограниченная амплитуда движения в шейном отделе позвоночника (Б, В).

рии, интимного прилежания левой позвоночной артерии к проксимальному отделу левого шейного ребра, деформации ствола левой подключичной артерии в зоне ее прохождения между ключицей и шейным ребром (рис. 2).

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая жалобы, клиническую картину и результаты проведенного обследования, для определения дальнейшей тактики лечения проведен консилиум, в состав которого вошли торакальный хирург, ортопед, невролог, генетик. Принимая во внимание выявленный порок развития — полное добавочное шейное ребро слева, наличие косвенных признаков сдавления прилегающих к нему сосудов (позвоночной и подключичной артерии), а также характерную клиническую картину, принято решение о необходимости оперативного лечения на базе хирургического торакального отделения ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

Хирургическая коррекция проводилась в два этапа. Первый этап выполнялся торакальными хирургами из аксиллярного доступа. Был выполнен поперечный разрез в левой подмышечной впадине. Дном раны при таком доступе являлись грудные мышцы, которые были отведены кпереди, широчайшая мышца спины — кзади. Далее произведено формирование тоннеля для доступа к переднему отделу добавочного шейного ребра, стенками которого являлись грудные мышцы и широчайшая мышца спины. Было отмечено интимное прилежание стенки подключичной артерии к шейному ребру с интраоперационными признаками компрессии и деформации ствола подключичной артерии в пространстве между ключицей и шейным ребром.

Для минимизации рисков повреждения сосудов подключичные сосуды были отведены кверху, с помощью кусачек Листона выполнена резекция переднего отдела шейного ребра. В конце торакального этапа выполнена установка дренажа под грудными мышцами. Произведена смена позиции ребенка на операционном столе в положение на живот (прон-позиция). Начат вертебральный этап для удаления дистального отдела добавочного шейного ребра. Выполнен линейный разрез по линии остистых отростков на уровне С6–Т1. Послойно рассечена подкожно-жировая клетчатка, поверхностная фасция. Выполнен доступ к задним элементам слева на уровне С7 позвонка. При помощи кусачек Люэра выполнена частичная резекция поперечного отростка С7 позвонка, остро отсечена лучистая связка от реберного бугорка, визуализировано шейное ребро. Тупым и острым способом выделен и резецирован дистальный конец добавочного шейного ребра. Далее при помощи распатора

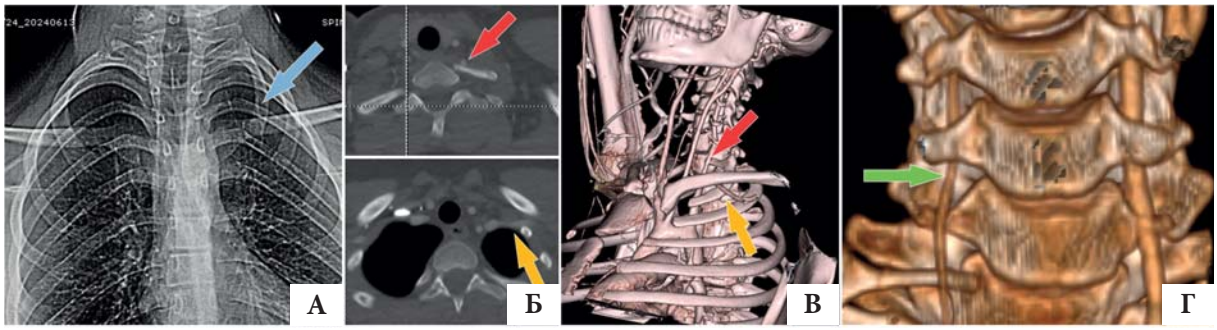


Рис. 2. На рентгенограмме грудной клетки в прямой проекции (А) отмечается полное добавочное шейное ребро слева (синяя стрелка). По данным компьютерной томографии (аксиальный срез) с внутривенным контрастированием (Б) и 3D-моделированием (В, Г) отмечается интимное прилежание позвоночной артерии к основанию шейного ребра слева (красная стрелка); деформация ствола левой подключичной артерии (желтая стрелка) в пространстве между ключицей и шейным ребром; признаки гипоплазии правой позвоночной артерии (зеленая стрелка).

визуализирован и вскрыт костно-вертебральный сустав. Защищая корешки спинного мозга (С7–8) и левую позвоночную артерию, произведена экзартикуляция головки шейного ребра. Рана послойно ушита.

В послеоперационном периоде осложнений не наблюдалось. Дренаж из аксиллярной области удален на 4-е послеоперационные сутки. Проводилась антибактериальная и симптоматическая терапия, а также фиксация шейного отдела позвоночника при помощи воротника по типу Филадельфия в течении месяца.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

По результатам наблюдения и обследования отмечена положительная клиническая динамика в послеоперационном периоде: уменьшение болей и онемения в левой руке; отсутствие чувства нехватки воздуха при выпрямлении шеи.

Во время плановой госпитализации в отделение реабилитации через 4 месяца отмечается полная регрессия симптоматики (рис. 3).

ОБСУЖДЕНИЕ

В представленном клиническом случае неспецифическая картина для основного, установленного ранее диагноза и опыт специалистов позволили заподозрить у пациента наличие структурной патологии. Учитывая клинические данные (потерю сознания при разгибании шейного отдела позвоночника; ограничение подвижности в шейном отделе; чувство тяжести в левой руке и наличие парестезии в пальцах; периодические синкопальные состояния, связанные с определенным положением головы), возникло предположение о наличии сосудистой патологии. В данном клиническом случае были использованы аддитивные технологии. С помощью 3D-принтера удалось создать модель верхней апертуры грудной клетки и шейного отдела позвоночника с учетом хода сосудов (рис. 4).



Рис. 3. Амплитуда движений в шейном отделе позвоночника спустя 4 месяца после оперативного лечения при разгибании (А) и сгибании (Б) шеи.

В дифференциальную диагностику были включены синдром позвоночной артерии, синдром верхней апертуры и синдром подключичного обкрадывания.

Синдром верхней апертуры характеризуется болью, парестезиями, слабостью и/или дискомфортом в верхней конечности. Основа патогенеза данного состояния связана со сдавлением нервов плечевого сплетения и/или сдавлением подключич-

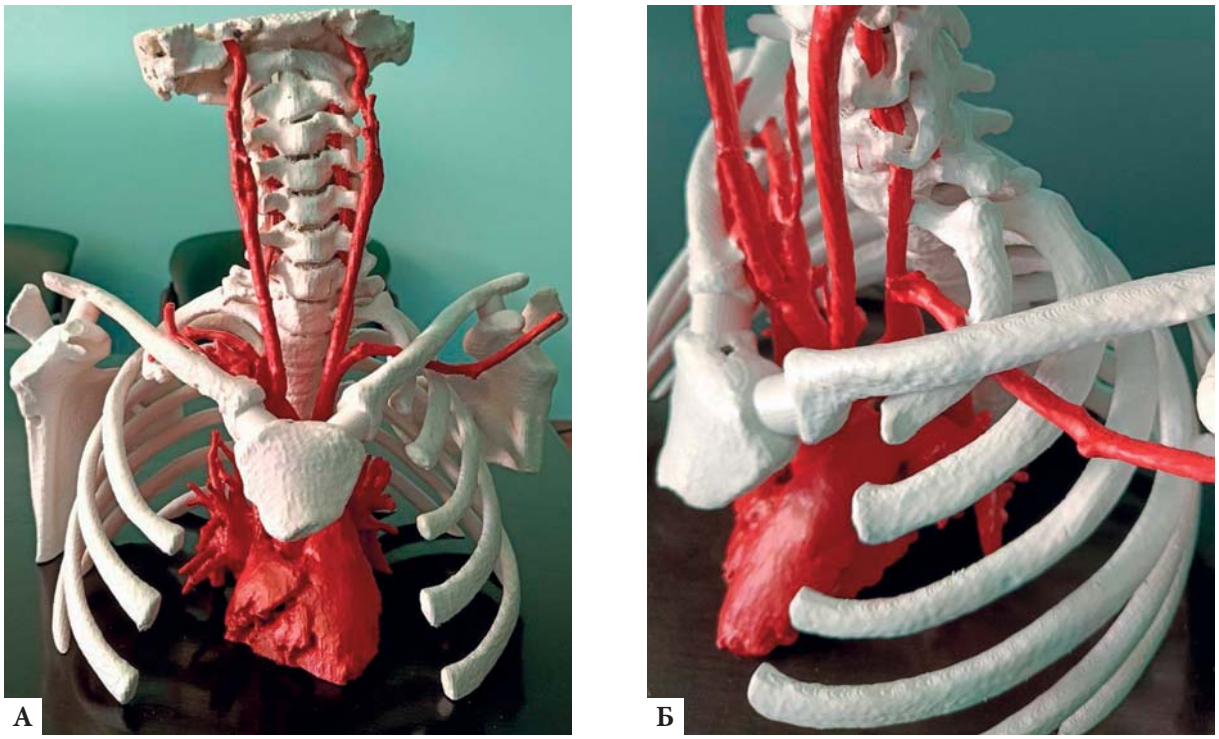


Рис. 4. 3D-модель верхней апертуры грудной клетки и шейного отдела позвоночника с учетом хода сосудов: вид спереди (А) и сбоку сверху (Б).

ных сосудов [7]. В 95% случаев данное состояние вызвано именно нейрогенным вариантом патологии, при этом изменений со стороны подключичной артерии не отмечают в области верхней апертуры грудной клетки [8].

Синдром подключичного обкрадывания обусловлен наличием двух сосудистых бассейнов с разным периферическим сопротивлением. Основной причиной для возникновения этого синдрома в 90% случаев является именно атеросклероз позвоночной артерии [9]. Данное состояние чаще всего встречается у пожилых пациентов, при этом симптомы со стороны верхней конечности возникают лишь в 54% случаев [10]. Возраст ребенка, ограничение подвижности в шейном отделе и данные инструментального обследования у нашего пациента соответствовали именно синдрому подключичной артерии.

В литературе описаны различные хирургические способы удаления добавочных шейных ребер [11–13]. Чаще всего используется надключичный доступ, однако он не имеет косметических преимуществ по сравнению с подмышечным доступом и сопровождается повышением риска ранения подключичной артерии, вены и нервных сплетений [14, 15]. Подмышечный доступ к подключичной артерии также используется при манипуляциях с подключичной артерией и добавочным ребром [15]. Выбор тактики оперативного лечения был продиктован необходимостью убрать сдавление как левой подключичной, так и левой позвоночной артерий. Учитывая высокие риски интраоперационных осложнений при использовании надключичного доступа к добавочному шейному ребру, а также наличие двух «зон риска» по КТ-ангиографии, выбор пал на комбинированный хирургический доступ, который позволил удалить добавочное ребро, контролируя три анатомические структуры — позвоночную артерию, подключичную артерию и ребро.

По данным КТ-ангиографии после оперативного лечения можно отметить изменение контуров подключичной артерии, что свидетельствует об удовлетворительном результате лечения (рис. 5).

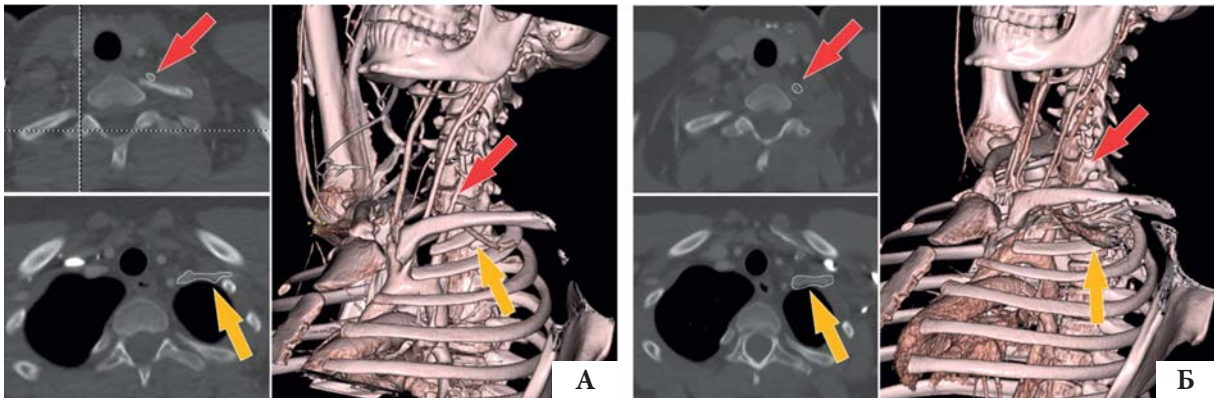


Рис. 5. Динамика состояния по данным компьютерной томографии до (А) и после (Б) оперативного лечения: отмечаются увеличение диаметра левой позвоночной артерии (красные стрелки) и уменьшение деформации подключичной артерии (желтые стрелки).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Несмотря на то, что наличие добавочного шейного ребра у детей чаще всего не влечет формирования какой-либо клинической симптоматики, следует настороженно относиться к пациентам с такой патологией. Необходимо тщательно подходить к выяснению жалоб и деталей анамнеза, обращать внимание на наличие клинических симптомов в зависимости от положения пациента. В продемонстрированном случае комплексное обследование, применение аддитивных технологий, комбинированный оперативный доступ и опыт специалистов (нейроортопедов и торакальных хирургов) позволили добиться клинического эффекта, который подтверждается отсутствием клинической симптоматики и улучшением качества жизни пациента спустя 4 месяца после проведенного оперативного лечения.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Bianucci R, Lippi D, Perciaccante A, et al. Michelangelo Buonarroti (1475–1564) had the deconditioning syndrome while painting the Sistine Chapel ceiling. *Med Hypotheses*. 2018;113:13–14. doi: 10.1016/j.mehy.2018.02.001
2. Зиновьева Г.А., Бабанина Л.П. Синдром позвоночной артерии при вертеброгенной патологии шейного отдела позвоночника. *Вестник Волгоградского государственного медицинского университета*. 2006;(1):9–13. EDN: MVQQMR
3. Lee CJ, Morasch MD. Endovascular management of vertebral artery disease. *Expert Rev Cardiovasc Ther*. 2011;9(5):575–578. doi: 10.1586/erc.11.54
4. Белаш В.О., Жижина Н.Ю., Новосельцев С.В. Синдром позвоночной артерии: оценка эффективности остеопатического лечения. *Российский остеопатический журнал*. 2013;(3-4):26–35. EDN: RTYHTX
5. Atasoy E. Thoracic outlet compression syndrome. *Orthop Clin North Am*. 1996;27(2):265–303.
6. Durham JR, Yao JS, Pearce WH, et al. Arterial injuries in the thoracic outlet syndrome. *J Vasc Surg*. 1995;21(1):57–69; discussion 70. doi: 10.1016/s0741-5214(95)70244-x
7. Муртазина А.Ф., Никитин С.С., Наумова Е.С. Синдром верхней апертуры грудной клетки: клинические и диагностические особенности. *Нервно-мышечные болезни*. 2017;7(4):10–19. doi: 10.17650/2222-8721-2017-7-4-10-19
8. Lapegue F, Faruch-Bilfeld M, Demondion X, et al. Ultrasonography of the brachial plexus, normal appearance and practical applications. *Diagn Interv Imaging*. 2014;95(3):259–275. doi: 10.1016/j.diii.2014.01.020

9. Яриков А.В., Филяева А.С., Казакова Л.В., и др. Синдром позвоночно-подключичного обкрадывания: клиническая картина, диагностика и лечение. *Здравоохранение Югры: опыт и инновации*. 2025;(1):17–38. EDN: BERNNC
10. Заваруев А.В. Синдром позвоночно-подключичного обкрадывания. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2017;117(1):72-77. doi: 10.17116/jnevro20171171172-77
11. Hempel GK, Shutze WP, Anderson JF, Bukhari HI. 770 consecutive supraclavicular first rib resections for thoracic outlet syndrome. *Ann Vasc Surg*. 1996;10(5):456–463. doi: 10.1007/BF02000592
12. Furushima K, Funakoshi T, Kusano H, et al. Endoscopic-assisted transaxillary approach for first rib resection in thoracic outlet syndrome. *Arthrosc Sports Med Rehabil.* 2021;3(1):e155–e162. doi: 10.1016/j.asmr.2020.08.019
13. Suzuki T, Kimura H, Matsumura N, Iwamoto T. Surgical approaches for thoracic outlet syndrome: a review of the literature. *J Hand Surg Glob Online*. 2022;5(4):577–584. doi: 10.1016/j.jhsg.2022.04.007
14. Mingoli A, Feldhaus RJ, Farina C, et al. Long-term outcome after transaxillary approach for thoracic outlet syndrome. *Arthrosc Sports Med Rehabil*. 1995;118(5):840–844. doi: 10.1016/S0039-6060(05)80274-0
15. Roos DB. Transaxillary approach for first rib resection to relieve thoracic outlet syndrome. *Ann Surg*. 1966;163(3):354–358. doi: 10.1097/00000658-196603000-00005

РЕВИЗИОННАЯ ХИРУРГИЧЕСКАЯ КОРРЕКЦИЯ ТЯЖЕЛОГО СПОНДИЛОЛИСТЕЗА С ПРИМЕНЕНИЕМ ФИКСАЦИИ ПО JACKSON ПОСЛЕ НЕСОСТОЯТЕЛЬНОСТИ ЗАДНЕГО СПОНДИЛОДЕЗА

О.Б. Челпаченко, К.В. Жердев, И.П. Пимбурский

ОБОСНОВАНИЕ

Высокоградусный люмбосакральный спондилолистез (смещение тела L5 относительно S1 50% и более; III–V степень по Meyerding) у детей и подростков нередко сопровождается выраженным люмбосакральным кифозом, ретроверсией таза и нарушением сагиттального баланса, что определяет клиническую симптоматику и хирургическую тактику [1, 2]. В этой связи оценка только степени соскальзывания является недостаточной. Классификация Spinal Deformity Study Group (SDSG) интегрирует величину смещения, параметры таза (pelvic incidence) и сагиттальный профиль (spino-pelvic alignment), что позволяет выделять «сбалансированные» и «несбалансированные» варианты деформации и обосновывать необходимость редукции [1–3].

Интрасакральная фиксация по Jackson формирует надежную дистальную опору конструкции, обеспечивает коррекцию люмбосакрального кифоза и контролируемую редукцию смещения через один задний доступ, что особенно актуально при ревизионных вмешательствах после несостоятельности ранее выполненного спондилодеза [4–6].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка, 15 лет, при поступлении отмечались жалобы на деформацию в поясничнокрестцовом отделе позвоночника, болевой синдром, нарушение походки, быструю утомляемость при ходьбе.

Анамнез заболевания. Впервые родители отметили наличие деформации в пояснично-крестцовом отделе позвоночника у ребенка в возрасте 13 лет (в феврале 2023 года), когда у нее появилось нарушение походки. Обращались к травматологу-ортопеду по месту жительства: по данным рентгенографии и магнитно-резонансной томографии позвоночника выявлен тяжелый спондилолистез L5 позвонка IV степени по Meyerding, 5-й тип по SDSG (рис. 1). В августе 2023 года проведены транспедикулярная фиксация L4–L5–S1 с частичной редукцией L5 позвонка, ламинэктомия L5, межтеловой спондилодез L5–S1 (рис. 2).

Летом 2024 года отмечалось нарастание деформации в пояснично-крестцовом отделе позвоночника; появились болевой синдром в поясничном отделе позвоночника, боль по задней поверхности правого бедра, быстрая утомляемость при ходьбе, нарушение поход-



Рис. 1. Компьютерная томография пояснично-крестцового отдела позвоночника до оперативного лечения: выявлен тяжелый спондилолистез.

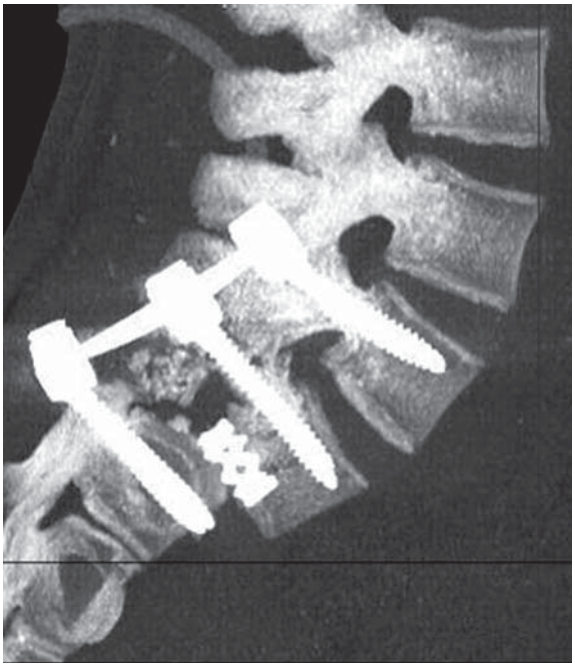


Рис. 2. Компьютерная томография пояснично-крестцового отдела позвоночника: состояние после транспедикулярной фиксации L4–L5–S1 с частичной редукцией L5 позвонка, ламинэктомии L5, межтелового спондилодеза L5–S1 в августе 2023 года.

ки, выстояние элементов металлоконструкции под кожей в области крестца, по поводу чего выполнена компьютерная томография: выявлены нестабильность металлоконструкции, перелом винтов в S1 с двух сторон, рецидив деформации (рис. 3).

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Общий осмотр: пациент ходит самостоятельно, без дополнительных средств опоры. Голова по средней линии. Грудная клетка не деформирована.

Осмотр спереди: надплечья на одном уровне. Длина надплечий справа 15 см, слева — 15 см. Треугольники талии симметричны, линия отвеса проходит через пупок. Расстояние от яремной вырезки (*incisura jugularis*) до передней верхней подвздошной ости (*spina iliaca anterior superior*) справа 38 см, слева — 38 см. Перекоса таза нет. Передний реберный горб не определяется.

Осмотр сбоку: линия отвеса кзади от больших вертелов. Шейный лордоз выражен нормально, грудной кифоз выражен нормально, поясничный гиперлордоз, положение крестца ближе к вертикальному, выраженный пояснично-крестцовый кифоз.

Осмотр сзади: отмечается пологая сколиотическая деформация грудопоясничного отдела позвоночника с вершиной на уровне Th9 позвонка (на 0,5 см от линии отвеса вправо). Тест Адамса: реберная деформация не определяется. Углы лопаток на одном уровне.

Пальпация остистых отростков и паравертебральных точек в пояснично-крестцовом отделе позвоночника выраженно болезненна. Выраженное ограничение наклона туловища вперед — резкая боль. Симптомы Ласега, Нери отрицательные, симптом Дежерина положительный.

Амплитуда движений в суставах верхних конечностей полная, движения безболезненные. Длина нижних конечностей относительная и абсолютная — одинаковые. Амплитуда движений в суставах нижних конечностей полная, движения безболезненные. Стопы без патологии. Гемодинамических расстройств в нижних конечностях не выявлено.

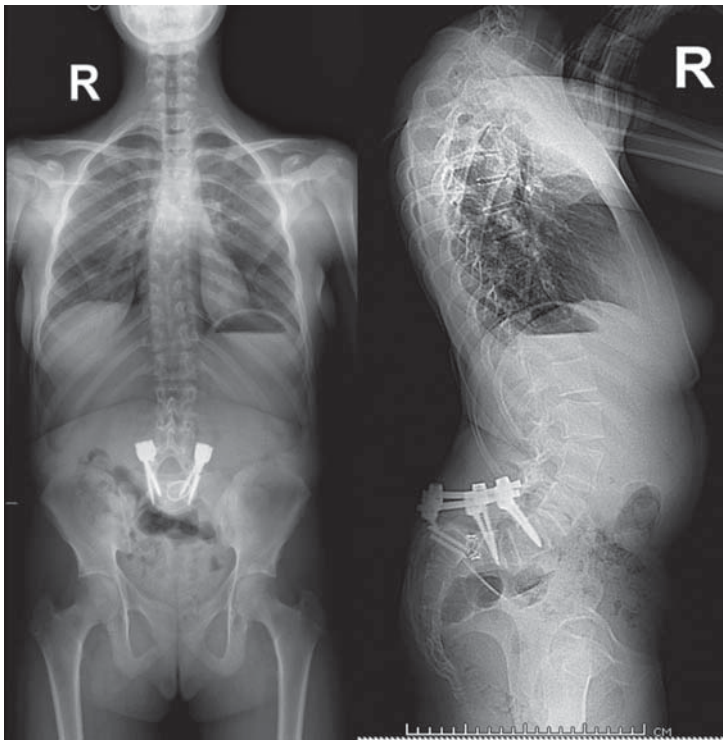


Рис. 3. Рентгенография позвоночника: нестабильность металлоконструкции после первой операции, перелом винтов в S1 с двух сторон.

ДИАГНОЗ

Спондилолистез L5 позвонка IV степени по Meyerding, 5-й тип по SDSG. Вторичный корешковый болевой синдром. Диспластический S-образный грудно-поясничный сколиоз II степени.

ЛЕЧЕНИЕ

С учетом прогрессирования деформации и признаков механической несостоятельности ранее установленной металлоконструкции пациентке выполнено ревизионное хирургическое лечение (2024). Через задний срединный доступ произведены удаление ранее установленной металлоконструкции, ревизия и мобилизация сегмента L5–S1, декомпрессия корешков L5/S1, формирование интрасакральных каналов и установка стержней по Jackson с последующей фиксацией L4–S1.

Редукция деформации выполнялась поэтапно с коррекцией люмбосакрального кифоза и восстановлением сагиттального профиля. Вмешательство завершено выполнением комбинированного (360°) спондилодеза — межтелового кейджа L5–S1 и заднего спондилодеза L4–S1. Операция проведена в условиях выраженного рубцово-спаечного процесса после первичного вмешательства.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

В раннем послеоперационном периоде неврологических осложнений не отмечено; двигательные и чувствительные функции нижних конечностей сохранены, тазовые функции сохранены. Отмечены регресс болевого синдрома и улучшение переносимости ходьбы.

По данным контрольной рентгенографии / компьютерной томографии, положение металлоконструкции стабильное, достигнута коррекция деформации (рис. 4, 5). Внешний вид пациентки до и после операции продемонстрирован на рис. 6.

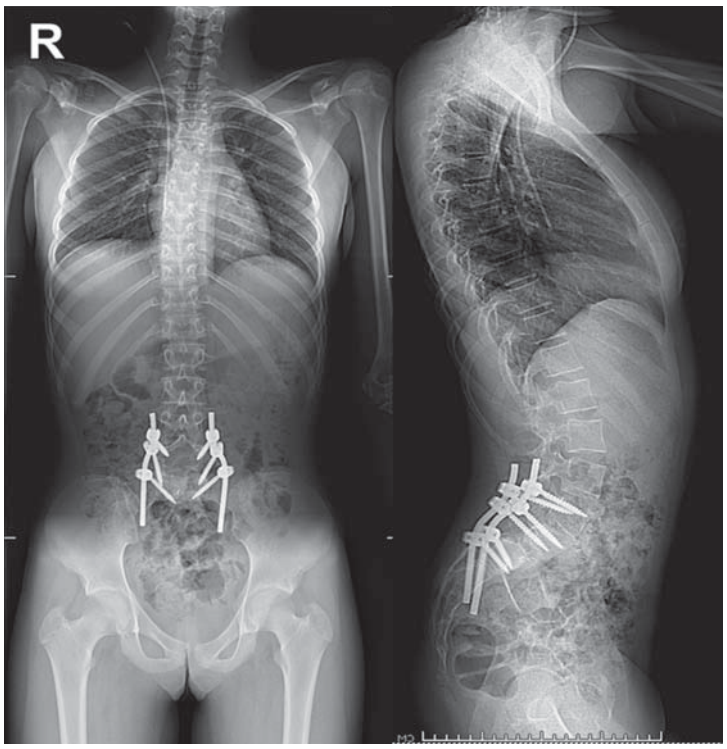


Рис. 4. Контрольная рентгенография позвоночника после ревизионного вмешательства: достигнута коррекция деформации пояснично-крестцового отдела.

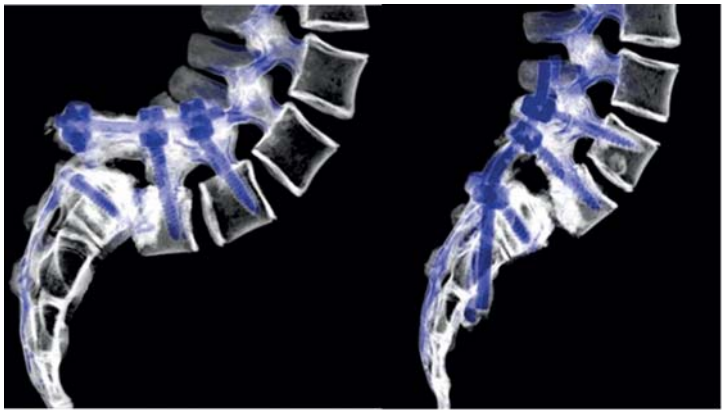


Рис. 5. Контрольная компьютерная томография пояснично-крестцового отдела позвоночника: положение металлоконструкции стабильное.

ПРОГНОЗ

Прогноз в отношении восстановления функции и социальной адаптации благоприятный при условии формирования костного блока L4–S1 и соблюдения режима дозирования осевых нагрузок в раннем послеоперационном периоде. Рекомендовано динамическое наблюдение с контрольным проведением рентгенографии и компьютерной томографии по месту жительства.

ОБСУЖДЕНИЕ

Тяжелый спондилолистез у подростков следует рассматривать не только как «процент соскальзывания» по Meyerding, но и как деформацию с нарушением сагиттального баланса. В этом контексте практическую ценность имеет классификация Spinal Deformity Study Group (SDSG), которая помимо степени смещения учитывает параметры таза и глобального баланса позвоночника, помогая тем самым выбирать объем коррекции (*in situ* стабилизация или редукция).

Для высокоградусных форм принципиально важно разделение пациентов на варианты со «сбалансированным» и «несбалансированным» тазом/позвоночником. M.T. Hresko и соавт. [2] показали, что при «несбалансированном» варианте (выраженная ретроверсия таза, люмбосакральный кифоз и нарушение глобального баланса) биомеханика существенно нарушается, а восстановление баланса является обоснованием для редукции деформации. Именно этот принцип заложен в SDSG-подход: чем более выражено нарушение баланса (типы 5–6), тем более оправдана контролируемая редукция с коррекцией люмбосакрального кифоза и попыткой нормализовать тазовые параметры.

В представленном клиническом наблюдении исходная деформация соответствовала высокоградусному спондилолистезу с выраженным нарушением сагиттального профиля.



Рис. 6. Внешний вид пациентки до и после операции.

Первичное оперативное вмешательство, несмотря на стабилизацию и межтеловой спондилодез, не обеспечило достаточной коррекции люмбосакрального кифоза и тазовых параметров. Сохранение ретроверсии таза и неблагоприятной геометрии L5–S1 поддерживало высокие сдвиговые нагрузки на уровне пояснично-крестцового перехода, что создавало предпосылки для механической перегрузки металлоконструкции и несостоятельности артродеза. В литературе подчеркивается, что стратегии, не устраняющие ключевые компоненты деформации (сагиттальный дисбаланс/люмбосакральный кифоз), ассоциированы с риском прогрессирования смещения, псевдоартроза и сохранения деформации, что особенно значимо при тяжелых вариантах [1–3]. В ревизионной ситуации применение интрасакральной фиксации по Jackson позволило сформировать надежную дистальную опору и выполнить коррекцию люмбосакрального кифоза с редукцией L5 позвонка через задний доступ, что соответствует целям лечения несбалансированных тяжелых форм по SDSG. Эффективность данного подхода в отношении восстановления параметров сагиттального баланса и условий для сращения отмечена в публикациях, при этом авторы указывают на клинически значимый риск транзиторных неврологических осложнений (дефицит L5) при агрессивной редукции, что требует поэтапной коррекции, полноценной декомпрессии и обязательного интраоперационного нейромониторинга [5].

Таким образом, использование SDSG-классификации при предоперационном планировании позволяет сформулировать корректную цель операции: не только стабилизировать сегмент, но и восстановить тазовые параметры и глобальный баланс, что потенциально снижает риск механической несостоятельности и улучшает условия для формирования костного блока.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Тяжелый спондилолистез у подростков следует оценивать не только по степени смещения (Meyerding), но и по параметрам сагиттального баланса. Использование классификации SDSG позволяет определить клинически значимые подтипы деформаций и сформулировать цель хирургического лечения как восстановление люмбосакральной геометрии и глобального сагиттального профиля.

Ревизионная коррекция с использованием интрасакральной фиксации по Jackson в сочетании с мобилизацией сегмента, декомпрессией и поэтапной редукцией позволила добиться восстановления сагиттального профиля и стабильной фиксации без неврологических осложнений.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Labelle H, Mac-Thiong JM, Roussouly P. Spino-pelvic sagittal balance of spondylolisthesis: a review and classification. *Eur Spine J.* 2011;20(Suppl 5):641–646. doi: 10.1007/s00586-011-1922-1
2. Hresko MT, Labelle H, Roussouly P, Berthonnaud E. Classification of high-grade spondylolistheses based on pelvic version and spine balance: possible rationale for reduction. *Spine (Phila Pa 1976).* 2007;32(20):2208–2213. doi: 10.1097/BRS.0b013e31814b2cee
3. Mac-Thiong JM, Duong L, Parent S, et al. Reliability of the Spinal Deformity Study Group classification of lumbosacral spondylolisthesis. *Spine (Phila Pa 1976).* 2012;37(2):E95–E102. doi: 10.1097/BRS.0b013e3182233969
4. Ilharreborde B, Fitoussi F, Morel E, et al. Jackson's intrasacral fixation in the management of high-grade isthmic spondylolisthesis. *J Pediatr Orthop B.* 2007;16(1):16–18. doi: 10.1097/BPB.0b013e3280107195
5. Ferrero E, Ilharreborde B, Mazda K. Radiological and functional outcomes of high-grade spondylolisthesis treated by intrasacral fixation, dome resection and circumferential fusion: a retrospective series of 20 consecutive cases with a minimum of 2 years follow-up. *Eur Spine J.* 2018;27(8):1940–1948. doi: 10.1007/s00586-017-5457-4
6. Koucheki R, Rocos B, Gandhi R, et al. Surgical management of high-grade paediatric spondylolisthesis: meta-analysis and systematic review. *Eur Spine J.* 2023;32(2):436–446. doi: 10.1007/s00586-022-07408-3

РЕТРОКАВАЛЬНЫЙ МОЧЕТОЧНИК КАК ПРИЧИНА ОБСТРУКЦИИ ВЕРХНИХ МОЧЕВЫВОДЯЩИХ ПУТЕЙ У ДЕТЕЙ

С.Н. Зоркин, О.И. Беспалюк, С.А. Карпачев, С.А. Борисова, Б.Н. Уваров, А.Д. Лобанова

ОБОСНОВАНИЕ

Ретрокавальный мочеточник — редкая врожденная сосудистая аномалия, при которой мочеточник кольцевидно огибает нижнюю полую вену (рис. 1). Частота встречаемости составляет примерно 1:1000–1:1500, причем у мальчиков данная аномалия встречается в 2–3 раза чаще, чем у девочек [1]. Клиническая картина неспецифична и часто манифестирует в подростковом возрасте симптомами обструкции верхних мочевых путей (боли, почечная колика рецидивирующие инфекции мочевыводящих путей, гематурия), что приводит к диагностическим трудностям и несвоевременной постановке диагноза [2]. Несмотря на возможности современных методов визуализации (мультиспиральная компьютерная томография, магнитно-резонансная урография), эта аномалия в ряде случаев остается нераспознанной до момента хирургического вмешательства по поводу предполагаемого гидронефроза или мочекаменной болезни [3].

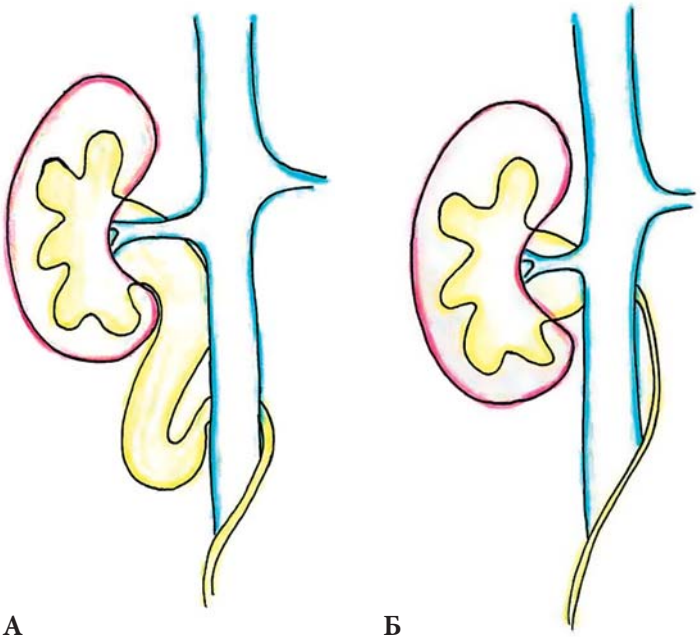


Рис. 1. Ретрокавальный мочеточник: тип I (А); тип II (Б). Рисунок автора (Зоркин С.Н.).

В представленном клиническом случае продемонстрированы характерные диагностические признаки ретрокавального мочеточника, подчеркнута важность целенаправленной лучевой диагностики при гидронефрозе неясной этиологии с возможностью интраоперационной диагностики данной аномалии.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик, 14 лет, от первой, физиологически протекавшей беременности, срочных родов через естественные родовые пути. Масса тела при рождении 3300 г, длина тела 52 см.

Перинатальный анамнез без особенностей; внутриутробная патология мочевой системы, по данным пренатальных ультразвуковых исследований, не отмечалась.

Со слов матери, наследственной отягощенности по врожденным порокам развития мочевой системы нет.

Анамнез жизни не содержит указаний на перенесенные инфекции мочевыводящих путей, мочекаменную болезнь или травмы поясничной области.

Аллергологический анамнез не отягощен, хронических соматических заболеваний не зафиксировано.

Ребенок проживает в городской местности. Вредные привычки отрицает, психосоциальная адаптация в школе удовлетворительная.

Анамнез заболевания. Заболевание дебютировало за 6 месяцев до госпитализации с появления эпизодов тупой ноющей боли в правом боку и правой поясничной области, усиливающейся при физической нагрузке. Жалобы сопровождались единичными эпизодами тошноты без рвоты. Дизурические явления и макрогематурия не отмечались. В амбулаторных условиях по месту жительства выполнено ультразвуковое исследование (УЗИ) органов мочевой системы: выявлено расширение чашечно-лоханочной системы правой почки и верхней трети правого мочеточника, что послужило основанием для направления подростка в урологическое отделение для углубленного обследования.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Гидронефроз справа неуточненной этиологии.

Дифференциальный диагноз проводился с обструктивным мегауретером и мочекаменной болезнью с обструкцией верхних мочевыводящих путей. План обследования включал УЗИ почек и мочевого пузыря, внутривенную экскреторную урографию и компьютерную томографию почек с контрастированием для исключения стриктуры лоханочно-мочеточникового сегмента, добавочного сосуда или иной причины обструкции.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При поступлении в профильное отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России самочувствие удовлетворительное, сознание ясное, температура тела нормальная. Длина тела 165 см, масса тела 55 кг, индекс массы тела в пределах возрастной нормы. Артериальное давление 110×70 мм рт.ст., частота сердечных сокращений 80 уд./мин, частота дыхательных движений 18/мин.

Кожный покров физиологичной окраски, периферических отеков нет; видимых деформаций поясничной области не отмечено.

При пальпации живот мягкий, безболезненный; симптомов раздражения брюшины нет; симптом поколачивания с двух сторон отрицательный.

Внешние половые органы сформированы по мужскому типу, аномалий развития не выявлено.

Неврологический статус без очаговой симптоматики.

УЗИ почек и мочевого пузыря: выявлено расширение лоханки правой почки до 32 мм (норма до 7 мм), чашечек всех групп до 22 мм и расширение верхней трети правого мочеточ-

ника до 10 мм. Отмечается истончение паренхимы правой почки с обеднением кровотока. Левая почка без патологических изменений.

Внутривенная экскреторная урография: на отсроченных снимках (40 и 120 минут) визуализируется S-образный (серповидный) изгиб проксимального отдела правого мочеточника на уровне L3–L4 позвонков (рис. 2). Отмечается задержка эвакуации контраста из правой почки.

Мультиспиральная компьютерная томография почек с болюсным контрастным усилением и 3D-реконструкцией: подтвержден правосторонний гидронефроз (рис. 3). Средняя треть правого мочеточника проходит позади нижней полой вены, образуя характерный изгиб — симптом «рыболовного крючка» [3]. После выхода из-под сосуда мочеточник занимает нормальное положение. Данная картина соответствует ретрокавальному мочеточнику I типа по классификации Bateson и Atkinson: проксимальный сегмент лежит латерально от полой вены, средний проходит позади нее, а дистальный — медиально [1].

ДИАГНОЗ

Установлен окончательный клинический диагноз: «Врожденная аномалия развития: ретрокавальный мочеточник справа, тип I. Гидронефроз III стадии справа».

ЛЕЧЕНИЕ

С учетом клинической картины и данных мультиспиральной компьютерной томографии принято решение о хирургическом лечении. Пациенту выполнено лапароскопическое

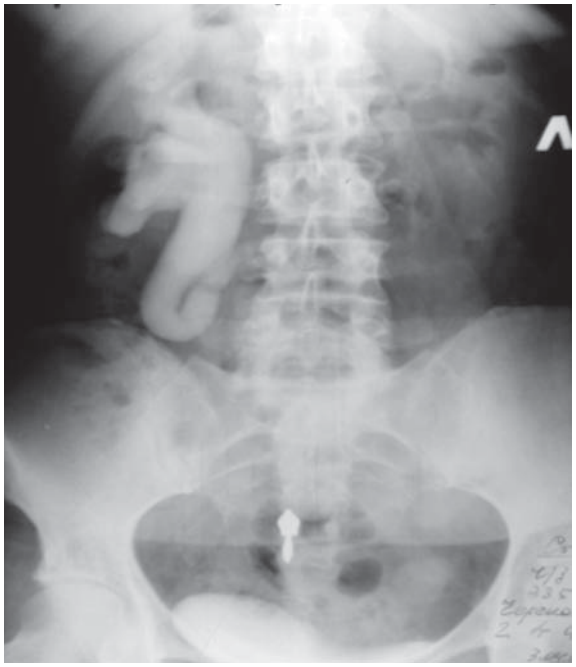


Рис. 2. Внутривенная экскреторная урография: S-образный (серповидный) изгиб проксимального отдела правого мочеточника. (Из архива урологического отделения, 2025 год).

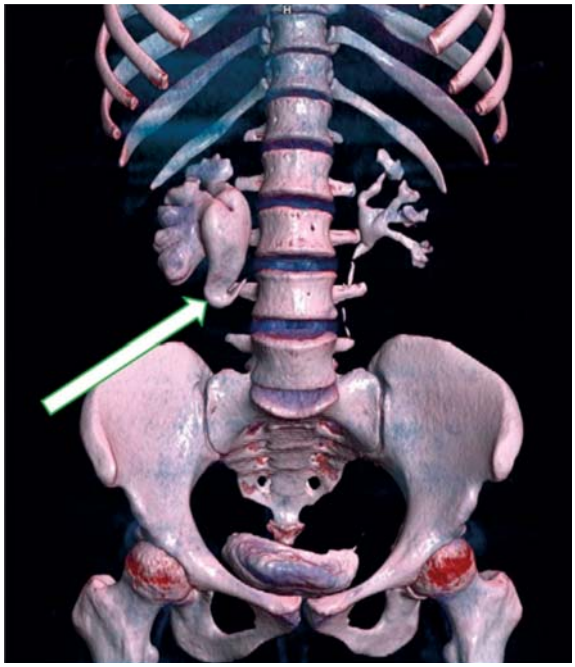


Рис. 3. Мультиспиральная компьютерная томография, 3D-реконструкция: симптом «рыболовного крючка». (Из архива урологического отделения, 2025 год).

оперативное вмешательство — антевазальный уретеро-уретероанастомоз. Во время операции подтверждено прохождение правого мочеточника позади нижней полой вены с выраженной компрессией в ретрокавальном сегменте. Выполнены мобилизация мочеточника, резекция измененного участка и формирование уретеро-уретероанастомоза. Метод дренирования — внутренний мочеточниковый стент на срок 1 месяц.

Послеоперационный период протекал без осложнений.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

После удаления внутреннего мочеточникового стента по данным контрольного УЗИ отмечено значительное уменьшение размеров чашечно-лоханочной системы правой почки, восстановление адекватного пассажа мочи.

ПРОГНОЗ

Прогноз для жизни и здоровья благоприятный. Полное восстановление пассажа мочи и постепенная регрессия гидронефроза ожидаются в течение 6–12 месяцев после удаления внутреннего мочеточникового стента.

Пациенту даны рекомендации: контрольное УЗИ почек через 1, 3, 6 и 12 месяцев после операции; ограничение тяжелых физических нагрузок на 3 месяца; наблюдение детским урологом по месту жительства.

ОБСУЖДЕНИЕ

Представленный клинический случай иллюстрирует классическое течение ретрокавального мочеточника с манифестацией в подростковом возрасте. Ретрокавальный мочеточник рассматривается как следствие аномального эмбрионального развития нижней полой вены, когда инфраренальный сегмент формируется из задней кардинальной вены, и мочеточник оказывается в ретрокавальном положении с последующей его компрессией. Ключевым аспектом постановки диагноза является дооперационная диагностика. Внутривенная экскреторная урография и мультиспиральная компьютерная томография с реконструкцией позволяют выявить патогномоничные признаки (S-образный изгиб, симптом «рыболовного крючка»). Однако в клинической практике выявление данной аномалии зачастую вызывает затруднение: заболевание может протекать бессимптомно или симулировать другие причины обструкции (стриктуру лоханочно-мочеточникового сегмента, добавочный сосуд). При выполнении компьютерной томографии без специфического протокола (без фазы экскреции или 3D-моделирования) ретрокавальный ход мочеточника может остаться незамеченным. В литературе описаны случаи, когда диагноз устанавливался интраоперационно во время лапароскопической или открытой пиелопластики по поводу гидронефроза (рис. 4). В таких ситуациях хирург неожиданно сталкивается с измененной анатомией верхних мочевыводящих путей, что требует от операционной бригады готовности изменить тактику оперативного вмешательства и выполнить уретеролиз с репозицией мочеточника и созданием уретеро-уретероанастомоза. Возможность подобной интраоперационной находки подчер-

кивает важность тщательной предоперационной визуализации и включения ретрокавального мочеточника в дифференциальный диагноз при любом правостороннем гидронефрозе с расширением проксимального отдела мочеточника.

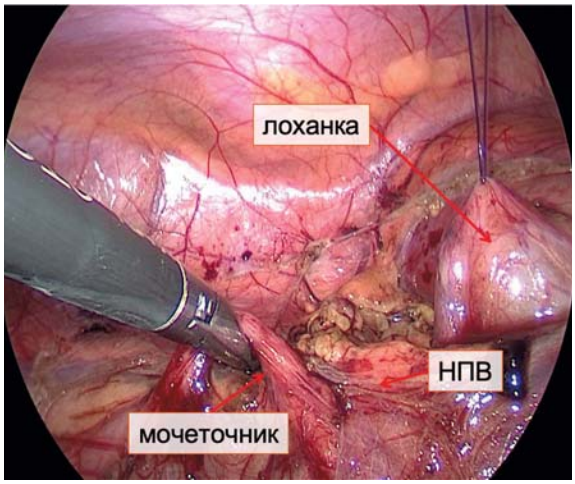


Рис. 4. Интраоперационная картина при ретрокавальном мочеточнике. НПВ — нижняя полая вена. (Из архива урологического отделения, 2025 год).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ретрокавальный мочеточник — редкая врожденная причина обструктивной уропатии у детей. Использование современных методов лучевой диагностики (мультиспиральная компьютерная томография с экскреторной фазой и 3D-реконструкцией) позволяет в большинстве случаев установить диагноз до операции и провести адекватное планирование лапароскопического вмешательства. Тем не менее клиницистам и хирургам следует помнить о возможности интраоперационной находки данной аномалии, что требует высокой квалификации и гибкости в изменении хирургической тактики. Представленный случай демонстрирует успешный алгоритм диагностики и минимально инвазивного лечения этого состояния.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Babaian KN, Smith AD. Retroperitoneal anatomy and surgical approaches. In: Smith AD, Preminger G, Badlani GH, Kavoussi LR, editors. *Smith's Textbook of Endourology.* Wiley-Blackwell; 2019. doi: 10.1002/9781119245193.ch10
2. Айрян Э.К., Демидов А.А., Староверов О.В., Кузовлева Г.И., Яркаева Л.Р. Лапароскопическая пластика ретрокавального мочеточника у ребенка с сочетанными нарушениями уродинамики. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии.* 2024;14(2):277–283. doi: 10.17816/psaic1793 EDN: ASDHVB
3. Agrawal P, Kanojia RP, Saxena A. Retrocaval ureter: clinical images. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2017;22(3):189–190. doi: 10.4103/0971-9261.207633

СТЕНОЗИРУЮЩАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ КРОНА ВЕРХНИХ ОТДЕЛОВ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА

Е.С. Горелова, Д.В. Парахина, А.С. Потапов, Г.А. Королев, М.М. Лохматов, С.А. Ратников, А.Б. Алхасов, И. Соколов, Т.Э. Боровик

ОБОСНОВАНИЕ

Болезнь Крона — хроническое, рецидивирующее полиэтиологическое заболевание желудочно-кишечного тракта (ЖКТ), характеризующееся трансмуральным, сегментарным воспалением стенки тонкой и/или толстой кишки или всего ЖКТ с развитием местных и системных осложнений. Классическими масками болезни Крона считаются поражения терминального отдела подвздошной кишки (острый аппендицит, аппендикулярный инфильтрат, кишечная непроходимость), однако верхние отделы ЖКТ также могут вовлекаться в процесс, требуя дифференциальной диагностики. У пациентов с болезнью Крона описаны случаи язвенного поражения желудка и двенадцатиперстной кишки, имитирующего прободную язву или кровотечение, а также случаи стриктур пилорического отдела или начальных отделов тонкой кишки, клинически схожих с обструктивными состояниями [1]. Основными симптомами при поражении верхних отделов ЖКТ являются боли в эпигастральной области, потеря массы тела, тошнота, рвота, поэтому в таких случаях болезнь Крона ложно принимается за язвенную болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки. При прогрессировании болезни Крона могут возникнуть серьезные осложнения, такие как обструкция выходного отверстия желудка, при этом до 30% больных с данной формой заболевания подвергаются хирургическому вмешательству, в основном из-за гастродуоденальной непроходимости [2].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Девочка, 12 лет, впервые поступила в гастроэнтерологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в марте 2025 года. Ребенок от второй беременности, первых срочных родов.

Семейный анамнез: у отца и бабушки по отцовской линии — хронический панкреатит; у прабабушки, двоюродного дедушки, дяди со стороны матери — сахарный диабет.

Анамнез заболевания. В августе 2024 года впервые появились жалобы на рвоту большим объемом, преимущественно в вечерние часы; резкое снижение массы тела (на 9 кг за 4 месяца); боли в животе спастического характера. Через 2 месяца от начала заболевания присоединились ночные боли, участилась рвота (3–4 раза в неделю), снизилась масса тела. Ребенок обследован в стационаре по месту жительства. По результатам лабораторных исследований отмечались анемия легкой степени тяжести, ускорение скорости оседания эритроцитов (10–27 мм/ч), повышение содержания С-реактивного белка (26,76 мг/л), снижение содержания железа в крови до 5,6 мкмоль/л, активность амилазы в крови 24 ЕД/л

(в пределах референсных значений). По данным эзофагогастродуоденоскопии (ЭГДС) описана гигантская хроническая язва луковицы двенадцатиперстной кишки и пилорического канала, стадия рубцевания, ульцерогенный субкомпенсированный стеноз выходного отдела луковицы. Экспресс-тест на *Helicobacter pylori* положительный. При рентгеноконтрастном исследовании выявлены признаки задержки эвакуации содержимого из желудка, провисания желудка и поперечной ободочной кишки в полость малого таза. Компьютерная томография органов брюшной полости показала признаки утолщения стенок пилорического отдела желудка и ампулы двенадцатиперстной кишки. На основании обследования выставлен диагноз: «Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, впервые выявленная, фаза обострения. Желудочное кровотечение, декомпенсированный стеноз выходного отверстия, хронический запор, билиарная дисфункция». Проводилась гемостатическая, гастропротективная, эрадикационная терапия без выраженного положительного эффекта.

Для решения вопроса о целесообразности хирургического вмешательства проведен телеконсилиум с хирургическим торакальным отделением ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России. Для верификации диагноза и решения вопроса о дальнейшей тактике ведения пациента рекомендовано обследование ребенка на базе гастроэнтерологического отделения.

При поступлении состояние ребенка средней тяжести по основному заболеванию. Масса тела 31,1 кг, длина тела 162 см. Физическое развитие выше среднего, дисгармоничное за счет дефицита массы тела: коэффициент стандартного отклонения (standard deviation score, SDS) роста +1,25; SDS веса -1,63; индекс массы тела (ИМТ) 11,85 кг/м^2; SDS ИМТ -5,08. Кожные покровы бледные, сухие, периорбитальные тени. Слизистая оболочка рта розовая, чистая, влажная. Аппетит сохранен. Язык чистый. Живот при пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах, доступен глубокой пальпации, в левых отделах толстой кишки пальпируются каловые массы. Печень и селезенка не увеличены. Стул регулярный (1 раз в 1–2 дня), фрагментированный, окрашенный, периодически с примесью крови. При осмотре перианальной области выявлены гипертрофированные перианальные кожные бахромки.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Принимая во внимание характер жалоб, результаты инструментальных исследований, свидетельствующих о развитии кишечной непроходимости в результате сформировавшегося участка стеноза выходного отдела луковицы двенадцатиперстной кишки, отсутствие эффекта от проводимой терапии, а также наличие гипертрофированных перианальных бахромок, нельзя исключить течение воспалительного заболевания кишечника — стенозирующую форму болезни Крона с преимущественным поражением верхних отделов желудочно-кишечного тракта. Учитывая антропометрические показатели, у ребенка имеет место белково-энергетическая недостаточность тяжелой степени.

РЕЗУЛЬТАТЫ ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

На базе гастроэнтерологического отделения ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России проведено комплексное обследование. По результатам лабораторных исследований крови анемии нет, клеточный состав в норме, содержание общих иммуноглобулинов в пределах референсных значений. Антинуклеарный фактор 1/320; антитела к цитоплазме нейтрофилов 0,5 (отрицательные); антитела к *Saccharomyces cerevisiae* (ASCA) положительные — IgA 66,1 ЕД/мл, IgG >100 ЕД/мл. Содержание фекального кальпротектина >1000 мкг/г.

При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости выявлено нарушение эвакуаторной функции желудка, утолщение стенок желудка до 4–5 мм. Стенки терминальных отделов подвздошной кишки утолщены до 4,5–5,0 мм, пониженной эхогенности; дифференцировка на слои сглажена; кровоток кишечной стенки умеренно усилен (II степень по шкале Лимберга); умеренно выраженный отек окружающей клетчатки.

При ЭГДС обнаружен рубцово-язвенный стеноз привратника, непроходимый для эндоскопа 9,2 мм; циркулярное изъязвление препилорического отдела желудка (рис. 1 А); множественные язвы на всем протяжении пищевода (рис. 1 Б, В). Большое количество содержимого в желудке.

По данным колоноскопии — терминальный язвенный илеит. Изъязвление баугиниевой заслонки. Множественные афтоподобные эрозии на протяжении толстой кишки, преимущественно в ее левых отделах. Эндоскопическая картина может соответствовать болезни Крона с активностью по шкале SES-CD (Simple Endoscopic Score for Crohn's Disease) 18 баллов.

По данным гистологического исследования биоптатов — слабо выраженный хронический неактивный илеит.

По данным рентгенографического исследования пассажа водорастворимого контраста по ЖКТ отмечается стеноз привратника желудка, гастроэзофагеальный рефлюкс II степени, гастроптоз, гастрит.

Компьютерная томография органов брюшной полости с контрастированием: утолщение стенок желудка, петель подвздошной и сигмовидной кишок со скоплением жидкости в малом тазу и признаками абдоминальной лимфаденопатии, что следует расценивать как проявления основного заболевания — болезни Крона (?).

ДИАГНОЗ

На основании жалоб, данных анамнеза болезни, результатов лабораторных и инструментальных данных, а также эндоскопической картины выставлен диагноз: «Болезнь Крона (A1b) верхних отделов ЖКТ, илеит, колит (L3+L4a), стриктурирующая форма (B2) с перианальными изменениями (p) в виде гипертрофированных анальных бахромок, без задержки роста (G0)».

ЛЕЧЕНИЕ

В связи с тяжелой белково-энергетической недостаточностью и нарушением проходимости привратника больная консультирована диетологом, назначено частичное парентеральное питание и употребление пищи в протертом виде. Через 7 дней проведена контрольная ЭГДС: сохраняется обширная язва луковицы двенадцатиперстной кишки, однако зону стеноза удалось пройти детским эндоскопом диаметром 5,8 мм (рис. 2).



Рис. 1. Эзофагогастродуоденоскопия: циркулярно изъязвленный привратник; рубцово-язвенный стеноз привратника, непроходимый для эндоскопа 9,2 мм (А); линейная язва средней трети пищевода (Б, В).

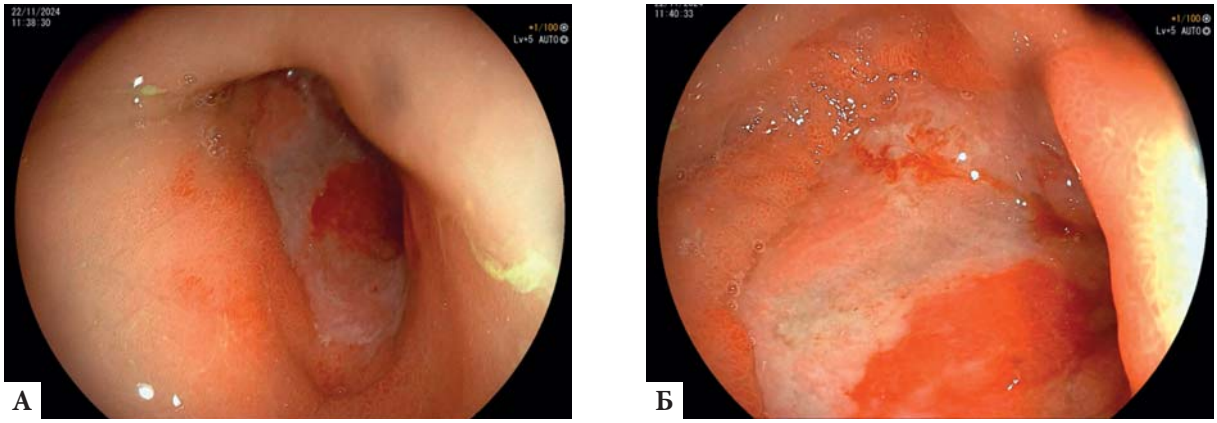


Рис. 2. Контрольная эзофагогастродуоденоскопия через 7 дней: циркулярно изъязвленный привратник; рубцово-язвенный стеноз привратника, проходимый для детского эндоскопа 5,8 мм (А, Б).

Проведен консилиум специалистов — гастроэнтерологов, детских хирургов, врачей-эндоскопистов: в связи с отсутствием рвоты, положительной динамикой данных ЭГДС на фоне частичного парентерального питания принято решение воздержаться от оперативного вмешательства.

Учитывая тяжелое течение болезни Крона у девочки, стенозирующую форму заболевания, тяжелую белково-энергетическую недостаточность, для предотвращения осложнений болезни инициирована генно-инженерная биологическая терапия препаратом инфликсимабом из расчета 5 мг/кг на введение в стандартном режиме в комбинации с азатиоприном в дозе 50 мг/сут (1,5 мг/кг в сутки).

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Через 1 месяц после выписки отмечалась значительная прибавка массы тела — +4 кг (SDS веса 0,33; SDS ИМТ 1,83).

При ЭГДС в динамике выявлен рубцовый стеноз бульбодуоденального перехода, свободно проходимый для эндоскопа диаметром 5,4 мм. Большая язва луковицы двенадцатиперстной кишки в стадии эпителизации. Распространенный гастрит с рельефом слизистой по типу булыжной мостовой. Деформация и недостаточность привратника, деформация луковицы двенадцатиперстной кишки. Изменение рельефа в нижней и средней трети пищевода по типу продольной исчерченности. На фоне лечения, в том числе диетотерапии, выявлена положительная динамика в виде эпителизации дефектов в пищеводе и частичной эпителизации язвы луковицы двенадцатиперстной кишки.

Больная продолжает наблюдаться в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России. На фоне лечения достигнута клиническая ремиссия с полным купированием симптоматики, отмечается положительная динамика нутритивного статуса с постепенной нормализацией антропометрических показателей (за период наблюдения с ноября 2024 года по январь 2026 года прибавка массы тела составила + 14 кг). В настоящее время осуществляется поэтапное расширение диетического рациона под медицинским контролем.

ПРОГНОЗ

Несмотря на положительный эффект от проводимой терапии, в отдаленном периоде риск прогрессирования стеноза и потребность в хирургическом лечении у больной сохраняются, в связи с чем пациентке показано длительное динамическое наблюдение, включающее эндоскопическое исследование и контроль нутритивного статуса.

ОБСУЖДЕНИЕ

Манифестация болезни Крона у детей с преимущественным поражением верхних отделов ЖКТ нередко замаскирована под язвенную болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки. Несмотря на первоначальные данные, указывающие на хирургическую патологию, комплексный подход к диагностике позволил верифицировать диагноз, определить оптимальную тактику ведения и получить значимый положительный эффект. Ключевыми диагностическими маркерами стали положительные ASCA, значительное повышение уровня фекального кальпротектина, характерные эндоскопические изменения (рельеф слизистой по типу булыжной мостовой, язвенный илеит, стенотические изменения ЖКТ), а также гипертрофированные перианальные бахромки.

Продемонстрированная в данном случае эффективность применения ингибиторов фактора некроза опухоли-α в комбинации с иммуносупрессивной терапией азатиоприном согласуется с международными рекомендациями Европейской организации по болезни Крона и колиту и Европейского общества педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и питания (ECCO/ESPGHAN) по лечению стенозирующей формы болезни Крона с поражением верхних отделов ЖКТ [3, 4].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Благодаря мультидисциплинарному персонализированному подходу у ребенка была диагностирована стенозирующая форма болезни Крона с преимущественным поражением верхних отделов ЖКТ. Своевременно инициированная генно-инженерная биологическая терапия и проведение диетической коррекции позволило избежать хирургического лечения и улучшило качество жизни пациентки.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Федулова Э.Н., Широкова Н.Ю., Петрова К.С. Болезнь Крона под маской аппендицита. *Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология*. 2022;(1):140–144. doi: 10.31146/1682-8658-ecg-197-1-140-144
2. Kim ES, Park JH, Choe YH, Kim MJ. Pediatric Crohn's disease with severe morbidity manifested by gastric outlet obstruction: two cases report and review of the literature. *Intest Res.* 2021;19(4):472–477. doi: 10.5217/ir.2020.00072
3. Van Rheenen PF, Aloi M, Assa A, et al. The medical management of paediatric Crohn's disease: an ECCO-ESPGHAN guideline update. *J Crohns Colitis.* 2021;15(2):jjaa161. doi: 10.1093/ecco-jcc/jjaa161
4. Lv Y, Lou Y, Yang G, et al. Outcomes of pediatric patients with Crohn's disease received infliximab or exclusive enteral nutrition during induction remission. *Gastroenterol Res Pract.* 2022;2022:3813915. doi: 10.1155/2022/3813915

СЛУЧАЙ ГИПЕРФОСФАТАЗИИ С НАРУШЕНИЕМ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ: ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

О.Б. Кондакова, А.П. Гудкова, Д.И. Гребенкин, С.В. Демьянов, Ю.И. Давыдова, А.О. Тарзян, А.В. Доценко, Е.Ю. Дьяконова, А.А. Пушков, К.В. Савостьянов

ОБОСНОВАНИЕ

Гиперфосфатазии с нарушением интеллектуального развития (синдром Мабри) — крайне редкие аутосомно-рецессивные наследственные болезни обмена веществ, относящиеся к группе нарушений гликозилирования. Выделяют 6 типов гиперфосфатазии, имеющих сходные симптомы, однако при этом клинические проявления могут широко варьировать. Для всех типов характерна триада Мабри: задержка психоречевого развития с формированием нарушения интеллектуального развития, судороги и стойкое повышение концентрации щелочной фосфатазы крови [1]. При этом для отдельных типов гиперфосфатазии можно выделить специфические симптомы. Так, для 1-го и 2-го типов характерно наличие специфического лицевого фенотипа (гипертелоризм глаз, широкое переносье и кончик носа, вздернутая верхняя губа, крупные мочки ушей), брахителефалангии (укорочение дистальных фаланг пальцев) с гипоплазией ногтей и множественных врожденных пороков развития, таких как атрезия ануса, болезнь Гиршпрунга, расщелина неба, врожденный гидронефроз, мегауретер и пузырно-мочеточниковый рефлюкс. Тип 4 сопровождается врожденными пороками развития головного мозга: гипоплазией червя мозжечка, аномалиями мозолистого тела [2]. Заболевание обусловлено патогенными вариантами в генах *PIGV*, *PIGY*, *PIGO*, *PIGW*, *PGAP2* и *PGAP3*.

В основе патогенеза мультисистемного поражения при гиперфосфатазии лежит нарушение биосинтеза гликозилфосфатидилинозитола (ГФИ) — сложного гликолипида, который закрепляет многие белки (в том числе щелочную фосфатазу) на поверхности клетки. Биосинтетический путь ГФИ осуществляется путем последовательного присоединения сахаров и других компонентов к фосфатидилинозитолу. При синдроме Мабри дефект ГФИ дестабилизирует закрепленные на мембранах белки. Невозможность щелочной фосфатазы полноценно прикрепиться к мембране приводит к секреции ее в кровоток и гиперфосфатазии. Дефект синтеза ГФИ также нарушает сортировку и транспорт других мембранных белков во многих типах клеток, включая нейроны, в результате чего нарушается процесс органогенеза, и формируются врожденные пороки развития. Накопление неправильно отсортированных белков или отсутствие правильно закрепленных белков в мозге приводит к нарушениям интеллектуального развития и судорогам [3].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик Р. в возрасте 8 месяцев впервые был госпитализирован в отделение общей и плановой хирургии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с жалобами на задержку психомоторного развития и множественные врожденные пороки. Мальчик от первой бере-

менности. По данным ультразвукового скрининга на 20-й неделе выявлены гидронефроз обеих почек, двусторонний мегауретер. Роды первые, на 40-й неделе, самостоятельные. Масса тела при рождении 3030 г, длина тела 52 см, оценка по шкале Апгар 6/8 баллов.

Анамнез заболевания. При рождении состояние тяжелое за счет дыхательной недостаточности, развития острой кишечной непроходимости. Переведен в реанимационное отделение; на протяжении 1 месяца находился на искусственной вентиляции легких, отмечались транзиторные тахипноэ. Аудиоскрининг не пройден. С 1 месяца жизни отмечались хронические запоры. По результатам обследования выявлены множественные врожденные пороки развития: болезнь Гиршпрунга, ректосигмоидная форма; правосторонний крипторхизм; двусторонний обструктивный мегауретер с эктопией устьев мочеточников. Психомоторное развитие с задержкой: голову не удерживает, с 4 месяцев поворачивается на бок, с 6,5 месяцев переворачивается на живот, в речи — гуление.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При осмотре физическое развитие очень низкое, гармоничное (рост -3,79 SD, масса тела к росту -1,61 SD); задержка моторного развития (голову не держит, переворачивается, не садится, не встает), задержка психоречевого развития (экспрессивная речь представлена вокализациями, гулением); диффузная мышечная гипотония; множественные стигмы дизэмбриогенеза (особенности фенотипа пациента представлены на рис. 1).

В биохимическом анализе крови отмечается повышение уровня щелочной фосфатазы до 1791 Ед/л при норме 50–350 Ед/л (в анамнезе максимальное повышение щелочной фосфатазы до 1900 Ед/л).

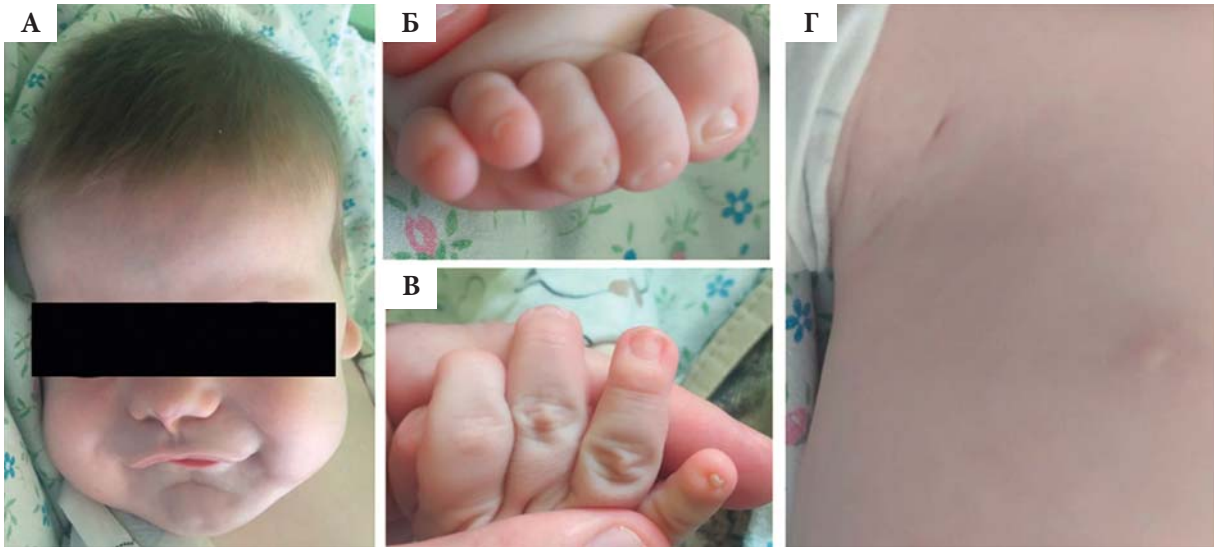


Рис. 1. Фенотипические особенности пациента: лицевые дизморфии, макроцефалия, большой родничок (3×3 см), широкий выступающий лоб, гипертелоризм глаз, эпикант, монголоидный разрез глаз, широкое запавшее переносье, широкие спинка и кончик носа, низкое прикрепление колумеллы (колумелла по типу паруса), макростомия, нависающая верхняя губа, крупные десны, микрогения, низкопосаженные ушные раковины с крупными горизонтально-расположенными мочками (А). Брахидактилия кистей и стоп, брахителефалангия, гипоплазия дистальных фаланг пальцев кистей, широкие I пальцы кистей, гипоплазия ногтей на IV и V пальцах правой стопы, I, IV и V пальцах левой стопы (Б, В). Кожные свищи с двух сторон около подмышечных впадин, узкая грудная клетка (Г).

Ультразвуковое исследование (УЗИ) почек: признаки мегауретера с двух сторон (D>S). Избыточное заполнение мочевого пузыря.

УЗИ органов мошонки: признаки крипторхизма справа (брюшная форма), кисты семенного канатика слева.

Пациенту проведена экскреторная урография (рис. 2).

Ранее ребенок был консультирован генетиком, проведен ряд генетических исследований. Исследование кариотипа: 46,XY (нормальный мужской).

Тандемная масс-спектрометрия крови (спектр ацилкарнитинов): норма.

Газовая хроматография мочи: неспецифические изменения (повышение 3-гидроксисебациновой кислоты в 2 раза, снижение гликолевой кислоты).

Секвенирование панели генов «Наследственные болезни обмена»: патогенных вариантов не выявлено.

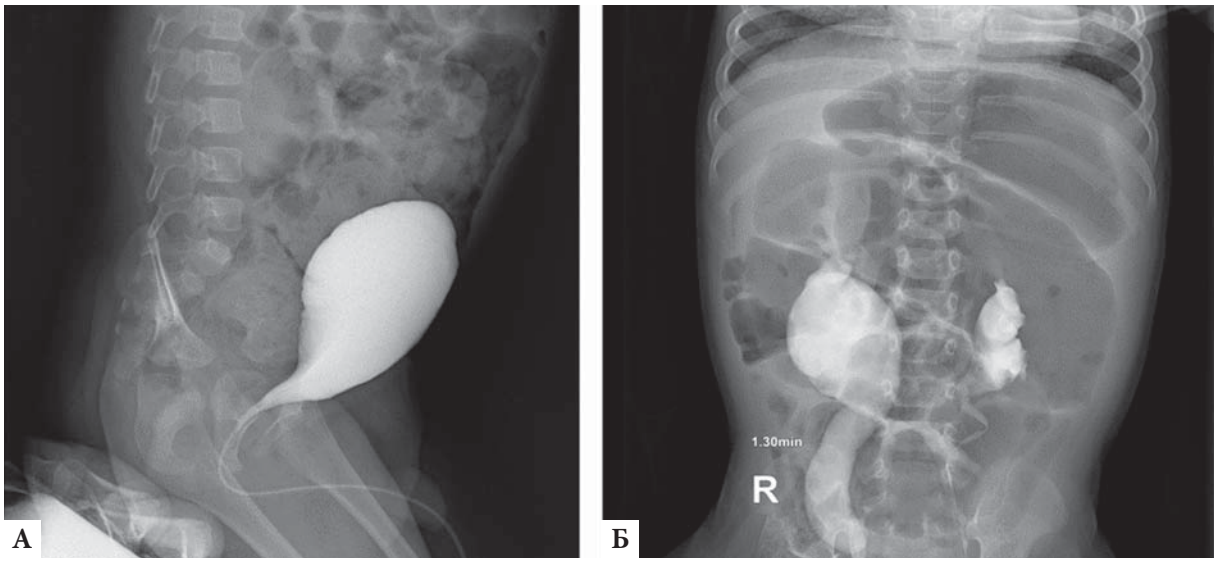


Рис. 2. Экскреторная урография, боковая (А) и прямая (Б) проекции: рентгенологическая картина уретерогидронефроза справа со снижением функций, пиелоэктазии слева, незаращения дужек в пояснично-крестцовом отделе позвоночника.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

На основании клинической картины, включающей задержку развития, врожденные пороки развития мочеполовой системы, болезнь Гиршпрунга, особенности лицевого фенотипа и брахителефалангию, а также значительное повышение уровня щелочной фосфатазы крови, у ребенка заподозрена гиперфосфатазия с нарушением интеллектуального развития.

ДНК-ДИАГНОСТИКА

Ребенку проведено секвенирование полного экзома (hg38): в гене *PIGV* (NM_017837.4) выявлен ранее описанный патогенный миссенс-вариант c.1022C>A (p.Ala341Glu; chr1:26795056C>A) в гетерозиготном состоянии, а также ранее не описанный, вероятно патогенный вариант c.103_110del (p.Asp35Cysfs*32; chr1:26794133 CCCAGATCA>C), приводящий к сдвигу рамки считывания.

Патогенные варианты в гене *PIGV* описаны у пациентов с гиперфосфатазией с нарушением интеллектуального развития, тип 1 (OMIM 239300), с аутосомно-рецессивным типом

наследования. Варианты были валидированы методом секвенирования по Сэнгеру, проведен семейный сегрегационный анализ: родители являются гетерозиготными носителями. Таким образом, выявленные генетические варианты расположены у пробанда в трансположении.



ДИАГНОЗ

Принимая во внимание данные анамнеза (пренатально выявленный врожденный порок развития мочеполовой системы), клинической картины (множественные врожденные пороки развития: болезнь Гиршпрунга, мегауретер с двух сторон с эктопией устьев мочеточников, крипторхизм, задержка психомоторного развития, характерные стигмы дизэмбриогенеза, снижение слуха), лабораторных методов (повышение уровня щелочной фосфатазы до 1900 Ед/л), ДНК-диагностики (патогенный и вероятно патогенный варианты в гене *PIGV* в трансположении), ребенку установлен диагноз: «Гиперфосфатазия с нарушением интеллектуального развития, тип 1 (OMIM 239300) (синдром Мабри)».



ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Дифференциальный диагноз следует проводить с микроцитогенетическими синдромами (характерны задержка психомоторного и физического развития, множественные врожденные пороки и лицевые дизморфии), а также моногенными синдромами с задержкой психомоторного развития, пороками развития желудочно-кишечного тракта и мочеполовой системы (в том числе болезнью Гиршпрунга), такими как синдром Мовата–Вильсон, синдром Шпритцена–Гольдберга, синдром Ваарденбурга.



ЛЕЧЕНИЕ

На данный момент специфической терапии не разработано. Лечение симптоматическое. Для некоторых типов гиперфосфатазии (типы 2, 3 и 4) эффективность в лечении эпилепсии показана при сочетании базисной противосудорожной терапии и высоких доз пиридоксина (B6) и фолиевой кислоты [4, 5].



ПРОГНОЗ

В литературе имеется информация о продолжительности жизни первых пациентов с гиперфосфатазией, которых описал Мабри в 1970 году: оба пациента были живы и на момент написания статьи достигли возраста 66 лет и 72 лет соответственно [6]. Было установлено, что симптомы заболевания стабилизируются с течением времени, а также отмечается спонтанная ремиссия приступов во взрослом возрасте. Однако два других пациента, находясь на противосудорожной терапии, умерли во время тяжелых эпилептических приступов в 14 и 30 лет [6]. Ввиду высокой клинической гетерогенности описанных случаев однозначно спрогнозировать развитие заболевания для нашего пациента затруднительно. По данным литературы, продолжительность жизни может быть снижена до 20–30 лет за счет развития рефрактерной эпилепсии, а также тяжести симптомов, обусловленных врожденными пороками развития.

При повторном деторождении в семье риск развития наследственной патологии высокий — около 30% с учётом общепопуляционного риска. При планировании дальнейшего деторождения в семье рекомендованы применение вспомогательных репродуктивных технологий, а именно экстракорпорального оплодотворения с преимплантационным генетическим тестированием, или инвазивная пренатальная диагностика при наступлении самостоятельной беременности.

ОБСУЖДЕНИЕ

Описанный в нашей работе тип гиперфосфатазии, обусловленный патогенными вариантами в гене *PIGV*, является одним из самых частых в группе гиперфосфатазий с нарушением интеллектуального развития. При данном типе наиболее ярко выражены фенотипические особенности (характерный лицевой фенотип и брахителефалангия), часто описываются множественные врожденные пороки развития аноректальной области и мочеполовой системы [7]. Изолированное повышение уровня щелочной фосфатазы до 1900 Ед/л (в 5,5 раза выше нормы) является специфическим биохимическим маркером синдрома Мабри и может сыграть решающую роль в диагностическом поиске. В среднем у пациентов с гиперфосфатазией концентрация щелочной фосфатазы в 6 раз превышает нормативные показатели (от 1,1 до 17 норм), в редких случаях находится в пределах нормальных значений, но при этом отмечаются другие характерные симптомы заболевания (гиперфосфатазия, типы 2 и 5) [2].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В представленном нами клиническом случае дано подробное описание редкого наследственного заболевания обмена веществ — гиперфосфатазии с нарушением интеллектуального развития, тип 1. Полученные данные о клинической картине, лабораторных и инструментальных исследованиях у нашего пациента позволяют расширить знания о фенотипическом спектре гиперфосфатазии и подчеркнуть трудности дифференциальной диагностики этого заболевания. Диагностика редкого наследственного заболевания методом высокопроизводительного секвенирования с дальнейшей валидацией методом секвенирования по Сэнгеру позволяет установить диагноз, скорректировать тактику лечения, уточнить прогноз и осуществить профилактику повторных случаев рождения больных детей для каждой конкретной семьи.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Wu T, Yin F, Guang S, et al. The Glycosylphosphatidylinositol biosynthesis pathway in human diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):129. doi: 10.1186/s13023-020-01401-z
2. Knaus A, Pantel JT, Pendziwiat M, et al. Characterization of glycosylphosphatidylinositol biosynthesis defects by clinical features, flow cytometry, and automated image analysis. *Genome Med.* 2018;10(1):3. doi: 10.1186/s13073-017-0510-5
3. Murakami Y, Kanzawa N, Saito K, et al. Mechanism for release of alkaline phosphatase caused by glycosylphosphatidylinositol deficiency in patients with hyperphosphatasia mental retardation syndrome. *J Biol Chem.* 2012;287(9):6318–6325. doi: 10.1074/jbc.M111.331090
4. Bayat A, Aledo-Serrano A, Gil-Nagel A, et al. Pyridoxine or pyridoxal-5-phosphate treatment for seizures in glycosylphosphatidylinositol deficiency: a cohort study. *Dev Med Child Neurol.* 2022;64(6):789–798. doi: 10.1111/dmcn.15142
5. Messina M, Manea E, Cullup T, et al. Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome 3: cerebrospinal fluid abnormalities and correction with pyridoxine and Folinic acid. *JIMD Rep.* 2022;64(1):42–52. doi: 10.1002/jmd2.12347
6. Thompson MD, Knaus A. Rare genetic developmental disabilities: Mabry syndrome (MIM 239300) Index Cases and Glycophosphatidylinositol (GPI) disorders. *Genes (Basel).* 2024;15(5):619. doi: 10.3390/genes15050619
7. Horn D, Krawitz P, Mannhardt A, et al. Hyperphosphatasia-mental retardation syndrome due to PIGV mutations: expanded clinical spectrum. *Am J Med Genet A.* 2011;155A(8):1917–1922. doi: 10.1002/ajmg.a.34102

ДИНАМИЧНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 1-ГО ТИПА

М.Д. Митиш, Т.В. Бушуева, Ю.И. Давыдова, А.В. Соколова, М.А. Басаргина

ОБОСНОВАНИЕ

Глутаровая ацидурия I типа (ГА1) — наследственное заболевание обмена веществ с аутосомно-рецессивным типом наследования, ассоциированное с мутациями в гене *GCDH*, расположенном на коротком плече хромосомы 19 в участке 19p13.2 [1]. Данный ген кодирует фермент глутарил-КоА-дегидрогеназу (GCDH), который участвует в метаболизме аминокислот L-лизина, L-гидроксилизина и L-триптофана [2]. При нарушении метаболизма указанных аминокислот в подкорковых структурах головного мозга происходит накопление глутарилкарнитина, глутаровой и 3-гидроксиглутаровой кислот, являющихся нейротоксичными [3].

В настоящее время при проведении раннего неонатального скрининга может быть диагностировано повышенное содержание глутарилкарнитина в образце высушенной крови при помощи метода тандемной масс-спектрометрии и повышение экскреции глутаровой и 3-гидроксиглутаровой кислоты в моче методом газовой хроматографии. После получения положительных результатов неонатального скрининга проводятся подтверждающие молекулярно-генетические исследования методом прямого автоматического секвенирования по Сэнгеру или массового параллельного секвенирования с последующей валидацией выявленных нуклеотидных вариантов методом секвенирования по Сэнгеру. Далее необходимо проведение сегрегационного анализа в семье с целью подтверждения транспозиции выявленных вариантов.

В мировой популяции распространенность ГА1 составляет в среднем 1:100 000, хотя в некоторых популяциях наблюдается более высокая частота [4, 5]. В России точная распространенность неизвестна: наиболее часто у российских пациентов выявляются патогенные варианты c.1204C>T (p.Arg402Trp) и c.1262C>T (p.Ala421Val) в гене *GCDH* [5].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Из анамнеза известно, что ребенок родился у женщины 29 лет, соматически здоровой. Первая беременность в 2015 году закончилась срочными родами; вторая беременность в 2021 году — самопроизвольным выкидышем в 5 недель; третья беременность — самопроизвольным выкидышем в 7 недель; четвертая беременность — настоящая — протекала на фоне острой респираторной инфекции без повышения температуры в I триместре, истмико-цервикальной недостаточности с установкой акушерского пессария во II триместре и угрозой преждевременных родов в III триместре. Течение родов: вторые срочные оперативные роды на сроке гестации 38 недель, в ножном предлежании. Околоплодные воды светлые. Масса тела при рождении 3070 г, длина тела при рождении 50 см. Окружность головы 34 см. Окружность груди 32 см. Оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Состояние после

рождения расценивалось как удовлетворительное. В первые двое суток жизни девочка находилась на грудном вскармливании по требованию.

Анамнез заболевания. На 3–4-е сутки жизни выявлена потеря массы тела до 11%: назначен докорм адаптированной молочной смесью. Питание усваивала. К 5-м суткам жизни максимальная убыль массы тела на фоне докорма составила 13%. Уровень гликемии в пределах нормы (3,8–4,2 ммоль/л). Обращало на себя внимание нарастание концентрации С-реактивного белка в динамике, что было расценено как инфекция, специфичная для перинатального периода, неуточненная. Назначена стартовая антибактериальная терапия, на фоне которой отмечены более слабое сосание, склонность к угнетению рефлексов врожденного автоматизма, мышечной гипотонии.

По данным магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга на 10-е сутки жизни обнаружены диффузные гипоксически-ишемические изменения в веществе головного мозга, преимущественно в затылочных отделах. Коннатальные перивентрикулярные кисты. Атрофия теменных и затылочных отделов головного мозга. МР-признаки гипоплазии мозолистого тела и червя мозжечка.

В возрасте 15 суток жизни ребенок с подозрением на врожденную патологию головного мозга переведен из перинатального центра в отделение патологии новорожденных и детей раннего возраста ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для дальнейшего обследования и лечения.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО, ЛАБОРАТОРНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

При поступлении состояние ребенка средней тяжести за счет неврологической симптоматики в виде церебральной депрессии, морфофункциональной незрелости.

Индивидуальные особенности ребенка: выступающий лоб, легкий антимонголоидный разрез глаз, запавшее переносье, широкий кончик носа, эпителиальный копчиковый ход, гипертрихоз в области спины и поясницы. Кожные покровы чистые, субиктеричные. Слизистые розовые, чистые. Дыхание регулярное, эффективное, проводится равномерно во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, ясные. Выслушивается систолический шум без иррадиации. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень, селезенка не увеличены, пуповинный остаток в скобе. Вскармливалась грудным молоком, докармливалась адаптированной молочной смесью начальной, сосание вяловатое, норму съедала в 2–3 приема, не срыгивала.

Нервная система: на осмотр реагирует некоторым увеличением двигательной активности. Большой родничок не выбухает, не напряжен. Крик средней силы. Глазные щели симметричные, D=S. Глаза открывает. Патологической глазной симптоматики нет. Тонус мышц симметричный с тенденцией к гипотонии, D=S. Сухожильные рефлексы снижены, D=S. Тремор кистей при нагрузке. Рефлексы новорожденных: оральные (+). Рефлексы спинального автоматизма снижены: защитный (±), рефлекс опоры (±), автоматической ходьбы (-), Бауэра (-); рефлекс Моро спонтанный. Менингеальные знаки отрицательные.

По данным клинического и биохимического анализов крови без патологических изменений.

На 21-е сутки жизни проведено МРТ головного мозга в динамике: картина задержки формирования больших полушарий (гестационный возраст не более 32 недель); симметричные глиозно-атрофические изменения от скорлупы, коннатальные кисты в области передних рогов и тел боковых желудочков. По сравнению с исследованием от 18.08.2022 — без существенной динамики. Указанные изменения могут быть характерны как для последствий ишемии мозга, так и для генетической патологии (рис. 1).

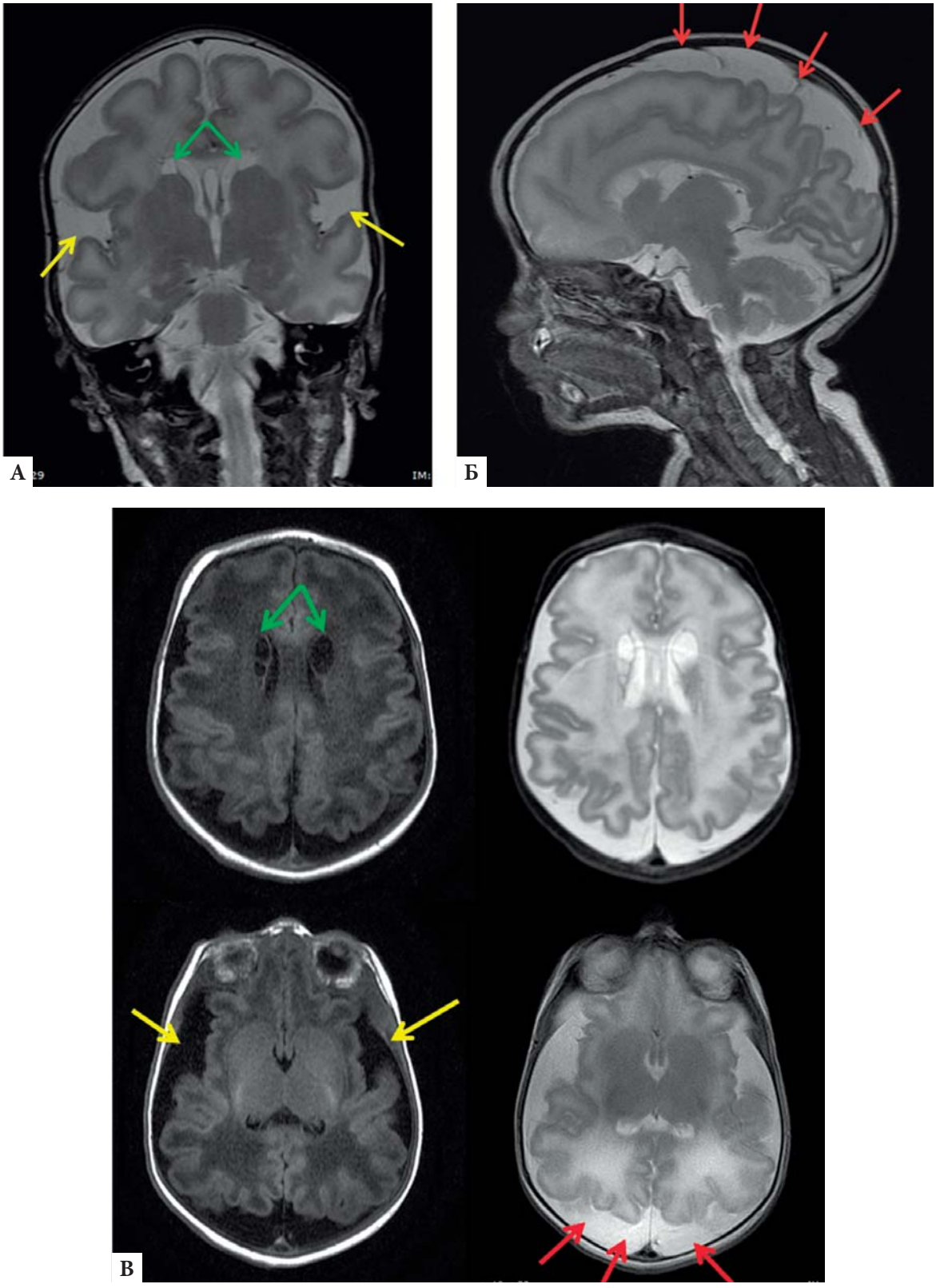


Рис. 1. Т2-взвешенные изображения головного мозга в корональной (А) и аксиальной (Б) плоскостях сканирования, Т1- и Т2-взвешенные изображения головного мозга в аксиальной плоскости (В). Зеленые стрелки — коннатальные кисты в области передних рогов боковых желудочков. Желтые стрелки — расширение сильвиевых щелей (характерное изменение для ГА I типа). Красные стрелки — вторичное расширение субарахноидального пространства больших полушарий вследствие гипоплазии долей.

По данным видеоэлектроэнцефалографии (видео-ЭЭГ мониторинг), сон дифференцируется от бодрствования, паттерн ЭЭГ соответствует «перинатальному электроэнцефалографическому паттерну» (38–42-й неделе гестации). Паттерны новорожденных редкие, нерегулярные; эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

Выполнены следующие анализы: определение спектра аминокислот и ацилкарнитинов в сухих пятнах крови методом транскраниальной магнитной стимуляции и определение спектра органических кислот в моче методом газовой хроматографии.

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Учитывая данные анамнеза (слабое сосание, угнетение рефлексов врожденного автоматизма), неврологическую симптоматику в виде синдрома угнетения центральной нервной системы, мышечной гипотонии и выявленные симметричные изменения по данным МРТ головного мозга, нельзя исключить наследственное заболевание обмена веществ.

ЛЕЧЕНИЕ

После выписки из стационара были получены результаты лабораторной диагностики. При исследовании крови на аминокислоты, ацилкарнитины выявлено повышение содержания глутарилкарнитина до 4,891 мкмоль/л. По данным анализа мочи на органические кислоты диагностировано резкое повышение экскреции глутаровой кислоты до 2277,7 мМ/м креатинина (норма до 5,3 мМ/м).

В связи с подозрением на глутаровую ацидурию ребенку назначена специализированная диета, направленная на снижение поступления лизина, триптофана, которые являются основными предшественниками нейротоксических метаболитов — глутаровой и 3-ОН-глутаровой кислот. Диета состояла из адаптированной молочной смеси для детей с рождения (формула 1) и специализированной смеси аминокислот без лизина и триптофана Нутриген 14 -lys, -trp; также начат прием карнитина (водный раствор 30% из расчета 100 мг/кг массы тела) в 3 приема за 30 минут до еды по 0,5 мл 3 раза в день за 30 минут до еды.

Ребенок направлен на проведение подтверждающего молекулярно-генетического исследования.

Методом секвенирования по Сэнгеру исследованы экзоны 02-12 гена *GCDH* с прилегающими интронными областями: в экзоне 10 выявлен нуклеотидный вариант с неизвестным клиническим значением в гетерозиготном состоянии (chr19:13008178C>T, NM_000159.4: c.1018C>T, p.Leu340Phe), в экзоне 11 выявлен патогенный нуклеотидный вариант в гетерозиготном состоянии (chr19:13008639G>A; rs786204626, NM_000159.4: c.1205G>A, p.Arg402Gln). Рекомендовано дообследование родителей.

Неврологический статус при последующей госпитализации (3,5 месяца): на осмотр реагирует увеличением двигательной активности. На обращенную речь отвечает улыбкой, лепетом. Крик громкий. Глазные щели симметричные, D=S. Патологической глазной симптоматики нет. Фиксирует взгляд, следит за предметами. Мышечный тонус дистоничен, симметричен D=S. Сухожильные рефлексы симметричные, D=S. Рефлексы новорожденных в стадии редукции. Менингеальные знаки отрицательные. При тракции группируется. При вертикализации опора на стопы неустойчивая. В положение на животе голову удерживает, опора на предплечья, корпус держит неустойчиво, заваливается в обе стороны.

По данным нейросонографии ликворная система не расширена. Тонус мозговых сосудов не изменен. Венозный отток не нарушен.

Видео-ЭЭГ мониторинг: корковая ритмика сформирована в соответствии с возрастом. Функциональные пробы с ритмической фотостимуляцией не вызвали патологических изменений корковой ритмики. Сон представлен преимущественно II стадией. Физиологические паттерны сна нерегулярные. За время длительного мониторирования эпилептиформная активность, эпилептические приступы и их ЭЭГ-паттерны не зарегистрированы. По сравнению с исследованием от 26.08.2022 отмечается переход от перинатального паттерна ЭЭГ к инфантильному — формирование корковой ритмики в соответствии с возрастом.

Курс реабилитационных мероприятий с целью стимуляции моторного онтогенеза (удержания головы, устойчивого положения на животе, на боку, самостоятельного поворота со спины на живот и обратно), улучшения трофики мышц ребенок перенес удовлетворительно.

Диетологом скорригирована диета исходя из расчета 2,5 г белка на килограмм массы тела в сутки, с низким содержанием лизина и триптофана. В динамике на фоне соблюдения диеты уровень глутаровой кислоты в моче — со значительным снижением. За период наблюдения варьировал от 160 до 1122 мМ/м креатинина в зависимости от соблюдения специальной диеты ребенком.

В 1 год 2 месяца осмотр неврологом: общемозговой и менингеальной симтоматики на момент осмотра нет. В сознании, контакт устанавливается. Речь — простые слоги. В окружающем ориентирована. Внимание привлекается, удерживается.

Черепные нервы: I — не исследовался; II, III, IV, VI — зрение сохранено (глазные щели D=S; движения глазных яблок в полном объеме, безболезненные; зрачки округлой формы, симметричные; аккомодация, конвергенция не нарушены; фотореакция [прямая и содружественная] живая, D=S); V — чувствительность на лице сохранена, тригеминальные точки безболезненные, движения нижней челюсти в полном объеме, трофика жевательных мышц не нарушена; VII — лицо симметрично, мимика живая; VIII — слух сохранен, нистагма нет; IX, X — глоточные и небные рефлексы живые, симметричные; XI — грудинно-ключично-сосцевидные мышцы симметричны, голова по средней линии; XII — положение языка в полости рта, по срединной линии, фасцикуляций нет.

Навыки: поворачивается самостоятельно в обе стороны, на четвереньки становится, ползает, садится, встает и ходит у опоры.

Двигательная сфера: мышечный тонус дистоничен, D=S. Сухожильные рефлексы с рук живые, с ног — живые, без расширения рефлексогенных зон, D=S. Гиперкинезов нет. Мелкая моторика дискоординирована. К предметам тянется без интенции. Тазовые функции не нарушены. Навыки опрятности в стадии формирования.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

В динамике ребенок систематически осматривался профильными специалистами, 2 раза в год получал курсы реабилитационных мероприятий; под контролем диетолога вводился прикорм и проводилась коррекция лечебного питания.

В возрасте 3,5 года девочка активная, посещает секции спортивной гимнастики, плавания. Отставания в психоречевом и физическом развитии нет.



ПРОГНОЗ

Ранняя диагностика заболевания позволяет своевременно перевести ребенка на специализированную диету и назначить метаболическую терапию. Начало лечения в период новорожденности до развития метаболических кризов позволяет избежать тяжелых неврологических осложнений. Диетические рекомендации подбираются пациентам индивидуально. Диетотерапия при заболевании направлена на снижение поступления лизина, триптофана, которые являются основными предшественниками нейротоксических метаболитов — глутаровой и 3-ОН-глутаровой кислоты. Данные аминокислоты содержатся в большом количестве в белках животного происхождения (рыбе, мясе, молочных продуктах и др.). В среднем содержание в них лизина составляет 6–9%, триптофана — 0,6–2%. В растительных же продуктах (овощи, фрукты) содержание указанных аминокислот минимально.

При нарушении рекомендаций по лечебному питанию и медикаментозной терапии заболевание имеет неблагоприятный прогноз с развитием метаболических кризов, что приводит к структурным изменениям головного мозга и прогрессирующей неврологической симптоматике.

ОБСУЖДЕНИЕ

Ребенок с подозрением на наследственное заболевание обмена веществ поступил в отделение патологии новорожденных до включения глутаровой ацидурии I типа в программу расширенного неонатального скрининга. Неврологическую симптоматику в виде задержки психомоторного развития, мышечной гипотонии в данном случае можно было бы объяснить отягощённым перинатальным анамнезом, однако своевременное проведение нейровизуализации позволило выявить изменения, характерные для ряда нейрометаболических заболеваний.

Таким образом, учитывая данные анамнеза, клиническую картину заболевания в виде угнетения рефлексов спинального автоматизма, симметричные изменения по данным МРТ головного мозга, заподозрено наличие наследственного заболевания обмена веществ. В связи с этим было назначено исследование крови на аминокислоты, ацилкарнитины методом транскраниальной магнитной стимуляции и мочи на органические кислоты методом газовой хроматографии.

После выписки из стационара были получены результаты дообследования (повышение уровня глутарилкарнитина в крови и повышение экскреции глутаровой и оксиглутаровой кислоты в моче), которые позволили заподозрить наличие у ребенка глутаровой ацидурии. При проведении молекулярно-генетического исследования у ребенка выявлено два нуклеотидных варианта в гене *GCDH* в гетерозиготных состояниях. Рекомендовано дообследование родителей.

Диетотерапия и постоянный прием левокарнитина позволяют предотвратить развитие метаболических кризов и инвалидизацию пациента с рано установленным диагнозом [6]. Диетотерапия при ГА1 направлена на снижение поступления с продуктами питания лизина и триптофана, которые являются основными предшественниками нейротоксических метаболитов, и обеспечение достаточной энергетической ценности рациона для поддержания процессов анаболизма и предотвращения активации катаболизма [7, 8]. Триптофан и лизин относятся к незаменимым аминокислотам, поэтому обе аминокислоты ограничиваются до уровня, который необходим организму для синтеза эндогенного белка с целью обеспечения адекватного роста и развития в соответствии с возрастом.

Левокарнитин связывает глутаровую кислоту и обеспечивает ее выведение из организма в виде глутарилкарнитина. У большинства нелеченых пациентов с ГА1 концентрация общего и свободного карнитина в плазме и сыворотке крови низкая. Начальная доза левокарнитина составляет 100 мг/кг в сутки и может быть снижена до 30 мг/кг в сутки у пациентов старше 6 лет при нормальном уровне свободного карнитина в крови [6, 9].

При назначении диетотерапии необходимы контроль концентрации аминокислот и их метаболитов в плазме крови и моче, биохимических маркеров нутритивного статуса, динамическое наблюдение за физическим развитием пациента, а также периодическая коррекция лечебного рациона с расчетом его химического состава. Обязательными для оценки при каждом посещении врача являются рост пациента, масса тела, прирост размеров головы.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Глутаровая ацидемия I типа — пример того, как ранняя диагностика заболевания способствует эффективному лечению, профилактике прогрессирования, правильному физическому и нервно-психическому развитию детей с данным заболеванием.

Молекулярно-генетическое подтверждение диагноза позволяет проинформировать семью пациента о возможностях профилактики повторного рождения ребенка с наследственным заболеванием в семье.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Wang Q, Li X, Ding Y, et al. Clinical and mutational spectra of 23 Chinese patients with glutaric aciduria type 1. *Brain Dev.* 2014;36(9):813–822. doi: 10.1016/j.braindev.2013.11.006
2. Govender R, Mitha A, Mubaiwa L. A review of patients with glutaric aciduria type 1 at Inkosi Albert Luthuli Central Hospital, Durban, South Africa. *S Afr Med J.* 2017;107(3):201–204. doi: 10.7196/SAMJ.2017.v107i3.11332
3. Zhang Y, Li H, Ma R, et al. Clinical and molecular investigation in Chinese patients with glutaric aciduria type 1. *Clin Chim Acta*. 2016;453:75–79. doi: 10.1016/j.cca.2015.12.003
4. Бугун О.В., Мартынович Н.Н., Богоносова Г.П., и др. Наследственные болезни обмена: аминоацидопатии, органические ацидемии, дефекты митохондриального β-окисления. Краткий обзор. *Acta Biomedica Scientifica*. 2021;6(5):112–125. doi: 10.29413/ABS.2021-6.5.11
5. Kurkina MV, Mihaylova SV, Baydakova GV, et al. Molecular and biochemical study of glutaric aciduria type 1 in 49 Russian families: Nine novel mutations in the GCDH gene. *Metab Brain Dis.* 2020;35(6):1009–1016. doi: 10.1007/s11011-020-00554-x
6. Boy N, Haege G, Heringer J, et al. Low lysine diet in glutaric aciduria type 1: effect on anthropometric and biochemical follow-up parameters. *J Inherit Metab Dis.* 2013;36(3):525–533. doi: 10.1007/s10545-012-9517-7
7. Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, et al. Additional individual contributors, proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. *J Inherit Metab Dis.* 2017;40:75–101. doi: 10.1007/s10545-016-9999-9
8. Tsai FC, Lee HJ, Wang AG, et al. Experiences during newborn screening for glutaric aciduria type 1: diagnosis, treatment, genotype, phenotype, and outcomes. *J Chin Med Assoc.* 2017;80(4):253–261. doi: 10.1016/j.jcma.2016.07.006
9. Ассоциация медицинских генетиков, Союз педиатров России, Национальная ассоциация детских реабилитологов. Клинические рекомендации. Глутаровая ацидурия, тип 1. Режим доступа: https://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/proekty-metodicheskikh-rekomendatsiy/КР глутаровая ацидурия 1 типа_2024.pdf?ysclid=mkp8pntvr3230551119

ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ХИРУРГА

Е.Ю. Дьяконова, А.С. Бекин, А.А. Гусев, М.М. Лохматов, А.Е. Мягков, Е.А. Окулов, А.А. Щукина, Н.Н. Евгенова, А.О. Тарзян

ОБОСНОВАНИЕ

Синдром Пейтца–Егерса — редкий наследственный (аутосомно-доминантный) синдром, обусловленный мутацией в гене *STK11/LKB1*, характеризующийся сочетанием гамартомных полипов желудочно-кишечного тракта и слизисто-кожной гиперпигментацией (чаще периорально — на красной кайме губ и слизистой полости рта).

По эпидемиологическим оценкам, заболевание встречается редко (от 1:25 000 до 1:280 000): в разных источниках данные варьируют, что говорит о редкости данного заболевания [1, 2].

Клиническая значимость синдрома Пейтца–Егерса в детском возрасте определяется полипассоциированными осложнениями. Наиболее характерное и потенциально жизнеугрожающее проявление у детей — тонко-тонкокишечная инвагинация [3].

По данным исследования M.G. van Lier и соавт. [4], 69% больных переживали хотя бы один эпизод инвагинации, средний возраст составил 13 лет, а риск инвагинации достигал примерно 50% к 20 годам.

Чаще всего инвагинации при синдроме Пейтца–Егерса носят характер рецидивирующих, они не приводят к ишемии стенки кишки и разрешаются самостоятельно. Однако по мере роста повышается риск формирования острой кишечной непроходимости с ишемией и некрозом, что потребует резекции кишечного сегмента: это и определяет необходимость регулярного обследования и органосохраняющего лечения данной категории пациентов [3]. Вторым клиническим проявлением являются хронические кровотечения из полипов в результате их травматизации кишечным содержимым или аутоампутации с развитием железодефицитной анемии [5].

Лечение и ведение детей с синдромом Пейтца–Егерса носит регулярный, этапный и преимущественно органосохраняющий характер, который направлен на профилактику осложнений — плановый поиск и удаление клинически значимых полипов, что снижает вероятность повторных инвагинаций и кровотечений. Ключевую роль в диагностике и лечении занимают эндоскопические методики: эзофагогастродуоденоскопия, колоноскопия, видеокапсульная энтероскопия, баллонная энтероскопия с одномоментной полипэктомией. Этапное и плановое удаление полипов является основой долгосрочного контроля синдрома Пейтца–Егерса у ребенка [6].

Хирургические методики лечения при синдроме Пейтца–Егерса рассматриваются в качестве вынужденной меры при осложнениях, таких как рецидивирующие инвагинации, острая кишечная непроходимость, подозрение на ишемию и некроз кишки.

В представленном клиническом случае продемонстрированы особенности клинического течения рецидивирующих инвагинаций у детей с синдромом Пейтца–Егерса и подхода к хирургическому лечению [6, 7].

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

О ПАЦИЕНТЕ

Мальчик А., 10 лет, с отягощенным семейным анамнезом: у отца пациента и старших братьев установлен диагноз синдрома Пейтца–Егерса.

Анамнез заболевания. В возрасте 2 месяцев пациент перенес эпизод тонко-толстокишечной инвагинации, по поводу чего выполнено оперативное лечение: лапаротомия, резекция илеоцекального угла с формированием илеоасцендоанастомоза конец-в-бок.

В возрасте 3 лет при плановом осмотре стоматологом у ребенка обнаружены гиперпигментные пятна на слизистой оболочке полости рта, в связи с чем заподозрен синдром Пейтца–Егерса. В том же возрасте мальчик госпитализирован в отделение общей и плановой хирургии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России для верификации диагноза. В ходе обследования выполнены эзофагогастродуоденоскопия и колоноскопия, по результатам которых выявлены множественные полипы желудочно-кишечного тракта. По данным морфологического исследования полипов, удаленных во время эндоскопического вмешательства, гистологическая картина соответствовала полипам при синдроме Пейтца–Егерса. По результатам молекулярно-генетического исследования выявлена патогенная мутация в гене *STK11*.

В 2025 году ребенок в плановом порядке госпитализирован в наш Центр для очередного этапа лечения с жалобами на периодические боли в животе, купирующиеся самостоятельно.

РЕЗУЛЬТАТЫ ФИЗИКАЛЬНОГО И ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ



Рис. 1. Лентиго слизистой оболочки губ при синдроме Пейтца–Егерса.

На момент поступления состояние ребенка стабильное, рвоты, лихорадки нет. На губах и слизистой полости рта отмечались множественные гиперпигментные пятна (рис. 1). Живот при пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах, перитонеальной симптоматики нет. Стул самостоятельный, без патологических примесей.

Выполнено ультразвуковое исследование органов брюшной полости, на котором межпетельно срединно визуализировалась мишеневидная структура диаметром до 25 мм на протяжении около 70 мм (тонко-тонкокишечная инвагинация), кровоток при цветовом допплеровском картировании в стенке кишки регистрировался, в просвете — образование средней эхогенности, неоднородное, размером 18×20 мм (полип).

ДИАГНОЗ

Синдром Пейтца–Егерса. Рецидивирующая тонко-тонкокишечная инвагинация.

ЛЕЧЕНИЕ

Учитывая у ребенка наличие синдрома Пейтца–Егерса, тонко-тонкокишечной инвагинации, в просвете которой определялся полип, наличие кровотока в стенке кишки, отсутствие клинической симптоматики острой кишечной непроходимости, выполнена антеградная баллонная энтероскопия.

Выполнено исследование желудка, двенадцатиперстной кишки и около 200 см тонкой кишки: на доступных для эндоскопа участках крупные полипы не выявлены. Следующим этапом ребенку проведена видеокапсульная эндоскопия с целью уточнения локализации полипов, являющихся причиной рецидивирующих инвагинаций. По результатам исследования визуализированы крупный полип в терминальном отделе подвздошной кишки (рис. 2) и немногочисленные мелкие полипы в подвздошной кишке.



Рис. 2. Эндоскопическая полипэктомия: полип тонкой кишки.

Учитывая расположение крупного полипа, ребенку проведена ретроградная баллонная энтероскопия: осмотрено 150 см тонкой кишки от илеоасцендоанастомоза, выявлен 1 крупный полип в дистальных отделах подвздошной кишки, удален эндоскопически.

За время проведения эндоскопических лечебно-диагностических манипуляций состояние ребенка без отрицательной динамики, симптомов острой кишечной непроходимости не было.

Послеоперационный период протекал гладко, без осложнений. Ребенку выполнено контрольное ультразвуковое исследование, по результатам которого в правой подвздошной области визуализировалась мишеневидная структура диаметром 22–25 мм на протяжении не менее 60 мм, кровоток при цветовом допплеровском картировании в стенке кишки регистрировался, в просвете — образование средней эхогенности размером 25×21 мм.

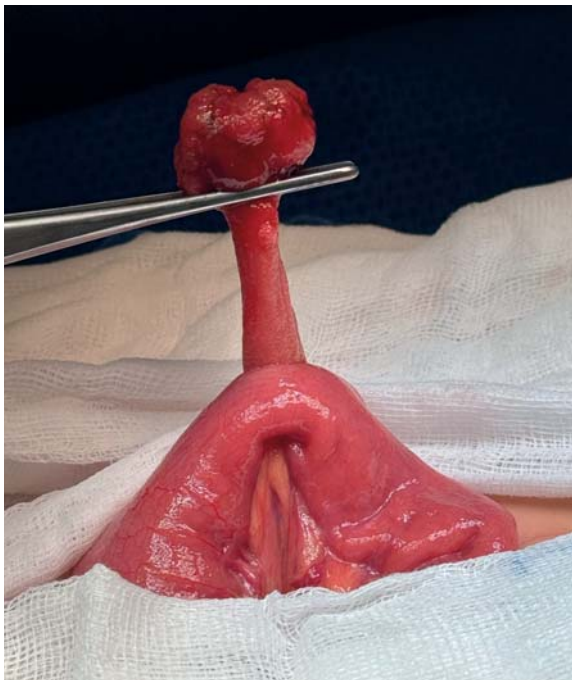


Рис. 3. Вид полипа тонкой кишки при энтеротомии.

Учитывая наличие рецидивирующей кишечной инвагинации по результатам ультразвукового исследования и ограничение

технических возможностей эндоскопических методик, ребенку выполнено оперативное вмешательство в срочном порядке: проведена диагностическая лапароскопия, на которой на расстоянии 60 см от тонко-толстокишечного анастомоза выявлена кишечная инвагинация протяженностью 6 см; лапароскопически инвагинат не расправлялся. Через минилапаротомный доступ кишка выведена в рану, инвагинация расправлена, микроциркуляторных нарушений в кишечной стенке невыявлено, пальпаторно в просвете кишки определялся полип. Выполнена энтеротомия, выведен и удален гамартомный полип (рис. 3). При ревизии тонкой и толстой кишки внутрипросветные полипы не выявлены. Операция завершена санированием брюшной полости и ушиванием ран.

ИСХОД И РЕЗУЛЬТАТЫ ПОСЛЕДУЮЩЕГО НАБЛЮДЕНИЯ

Послеоперационный период протекал гладко, ребенок выписан из стационара в удовлетворительном состоянии на 6-е послеоперационные сутки.

ПРОГНОЗ

Пациенту предстоит регулярное наблюдение с плановыми эндоскопическими обследованиями с целью своевременного выявление полипов и их этапного удаления до наступления совершеннолетия. По достижении 18-летнего возраста ребенку предстоит перевод под наблюдение специалистов, оказывающих помощь взрослым пациентам.

При условии регулярного диспансерного наблюдения и своевременного этапного эндоскопического лечения риск развития тяжелых хирургических осложнений будет существенно снижаться.

ОБСУЖДЕНИЕ

В представленном наблюдении приоритет был отдан максимально полному использованию эндоскопических технологий в качестве основного органосберегающего направления лечения. Вместе с тем показано, что потенциал эндоскопии может быть ограничен техническими возможностями и неполной доступностью отдельных отделов желудочно-кишечного тракта. Именно при исчерпании этих возможностей и сохранении клинически значимой проблемы было принято обоснованное решение о переходе к хирургическому вмешательству.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай отражает особенности течения рецидивирующих инвагинаций у детей с синдромом Пейтца–Егерса и подчеркивает необходимость мультидисциплинарной тактики на этапах верификации диагноза и выбора лечения.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Киракосян Е.В., Лохматов М.М., Дьяконова Е.Ю. Высокотехнологичная диагностика и эндоскопическое лечение детей с синдромом Пейтца–Егерса. *Российский педиатрический журнал.* 2019;22(1):17–22. doi: 10.18821/1560-9561-2019-22-1-17-22
2. Amru RL, Dhok A. Peutz-Jeghers syndrome: a comprehensive review of genetics, clinical features, and management approaches. *Cureus.* 2024;16(4):e58887. doi: 10.7759/cureus.58887
3. Рачков В.Е., Закуев Р.И., Куцкая С.В., и др. Синдром Пейтца–Егерса как причина инвагинации у детей. *Детская хирургия.* 2023;27(6):452–461. doi: 10.17816/ps584
4. Van Lier MG, Mathus-Vliegen EM, Wagner A, et al. High cumulative risk of intussusception in patients with Peutz-Jeghers syndrome: time to update surveillance guidelines? *Am J Gastroenterol.* 2011;106(5):940–945. doi: 10.1038/ajg.2010.473
5. Verma A, Kanneganti P, Kumar B, et al. Peutz-Jeghers syndrome: management for recurrent intussusceptions. *Pediatr Surg Int.* 2024;40(1):148. doi: 10.1007/s00383-024-05723-y
6. Королев Г.А., Лохматов М.М., Дьяконова Е.Ю., и др. Тактика хирургического лечения детей с полипами тонкой кишки при синдроме Пейтца–Егерса и ювенильном полипозе. *Педиатрия. Consilium Medicum.* 2024;1:82–86. doi: 10.26442/26586630.2024.1.202687
7. Latchford A, Cohen S, Auth M, et al. Management of Peutz-Jeghers syndrome in children and adolescents: a position paper from the ESPGHAN polyposis working group. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2019;68(3):442–452. doi: 10.1097/MPG.0000000000002248

ФГАУ «НМИЦ ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ» МИНЗДРАВА РОССИИ

Научно-практическое издание

ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ

ОСОБЕННЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ВРАЧА

Под редакцией А.П. Фисенко

Выпуск 3

Выпускающий редактор У.Г. Пугачёва
Литературный редактор М.Н. Шошина
Вёрстка Е.А. Трухтанова

Подписано в печать 24.02.2026.
Формат 60х84/8. Усл. печ. л. 19,065.
Тираж 500 экз. Заказ № 1029\2.

Отпечатано: ООО «ВИННЕР»
394019, Воронежская область, г. Воронеж, ул. Еремеева 22ж, оф. 19
Телефон: 8(473)269-86-42.