

УДК 616.8-056.7

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ МІССАР СИНДРОМА

Михаил Александрович Быданцев, Анастасия Дмитриевна Волкова, Татьяна Александровна Мартынова

Кафедра факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней
ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения РФ
Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. МІССАР синдром (микроцефалии-капиллярной мальформации) — редкая генетическая сосудистая аномалия, характеризующаяся тяжелой врожденной микроцефалией, нарушением физического и нервно-психического развития, диффузными множественными капиллярными мальформациями на коже, ранней трудноизлечимой фармакорезистентной эпилепсией, спастическим тетрапарезом и гипоплазией дистальных фаланг пальцев. **Цель исследования** — оценить физическое развитие, проанализировать динамику клинических симптомов и рассчитать фактическое питание ребенку с МІССАР синдромом. **Материал и методы.** Проведен осмотр пациента с МІССАР синдромом. **Результаты.** С рождения пациент наблюдается неврологом с диагнозом: МІССАР синдром. В феврале 2023 года был госпитализирован в неотложном состоянии в неврологическое отделение ГАУЗ СО ДГКБ №9 в связи с учащениями приступов в виде тонических напряжений в руках и ногах, периодических эпизодов рвоты и срыгиваний. У пациента выявлены специфичные для МІССАР синдрома симптомы. На постоянной основе проводится терапия антиконвульсантами и глюкокортикоидами. При снижении или пропуске приёма дозы противоэпилептического препарата состояние ухудшается с развитием судорожного синдрома. В связи с чем пациент госпитализируется в неврологическое отделение. **Выводы.** Раннее диагностика МІССАР синдрома, своевременное и наблюдение невропатолога с систематическим выполнением рекомендаций по приёму противоэпилептических препаратов способствует профилактике осложнений заболевания.

Ключевые слова: МІССАР синдром, дети, эпилепсия, фактическое питание.

A CLINICAL CASE OF MICCAP SYNDROME

Mikhail A. Bydantsev, Anastasia D. Volkova, Tatiana A. Martynova
Department of Faculty Pediatrics and Propaedeutics of Children's Diseases
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russia

Abstract

Introduction. MICCAP syndrome (microcephaly-capillary malformation) is a rare genetic vascular anomaly characterized by severe congenital microcephaly, impaired physical and neuropsychiatric development, diffuse multiple capillary malformations on the skin, early intractable pharmacoresistant epilepsy, spastic tetraparesis and hypoplasia of the distal phalanges of the fingers. **The purpose of the study** is to

assess physical development, analyze the dynamics of clinical symptoms and calculate the actual nutrition of a child with MICCAP syndrome. **Material and methods.** A patient with MICCAP syndrome was examined. **Results.** From birth, the patient is observed by a neurologist with the diagnosis: MICCAP syndrome. In February 2023, he was hospitalized in an emergency condition in the neurological department of the State Medical Institution with Children's City Clinical Hospital No. 9 due to increased seizures in the form of tonic tensions in the arms and legs, periodic episodes of vomiting and regurgitation. The patient has MICCAP-specific symptoms. Therapy with anticonvulsants and glucocorticoids is carried out on an ongoing basis. When reducing or skipping the dose of an antiepileptic drug, the condition worsens with the development of convulsive syndrome. In this connection, the patient is hospitalized in the neurological department. **Conclusions.** Early diagnosis of MICCAP syndrome, timely and follow-up by a neurologist with systematic implementation of recommendations for taking antiepileptic drugs contributes to the prevention of complications of the disease.

Keywords: MICCAP syndrome, children, epilepsy, actual nutrition.

ВВЕДЕНИЕ

МИССАР синдром (микроцефалии-капиллярной мальформации) — редкая генетическая сосудистая аномалия, характеризующаяся тяжелой врожденной микроцефалией, нарушением физического и нервно-психического развития, диффузными множественными капиллярными мальформациями на коже, ранней трудноизлечимой фармакорезистентной эпилепсией, спастическим тетрапарезом и гипоплазией дистальных фаланг пальцев. Для больных характерны дисморфичные черты лица (низкий рост волос, покатый лоб, эпикант, птоз, низкопосаженные ушные раковины, микрогнатия, короткий нос), врожденные пороки сердца [1, 2].

Синдром МИССАР является аутосомно-рецессивным заболеванием. Распространенность составляет менее 1 случая на 100000 новорожденных [1].

Рекомендуется поддерживающая терапия, включающая в себя наблюдение генетика, невролога, диетолога и педиатра [1].

Цель исследования – провести оценку физического развития и проанализировать динамику клинических симптомов. Рассчитать фактическое питание ребенку с МИС-САР синдромом.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Мы провели объективный осмотр, оценили физического развитие и результаты, лабораторных и инструментальных методов исследования пациента В. с диагнозом МИССАР синдром, госпитализированного в неврологическое отделение ГАУЗ СО «Детская городская клиническая больница № 9». Проанализировали фактическое питание с последующим расчетом физиологической потребности в основных пищевых веществах и калориях с составлением примерного меню.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Пациент мальчик В., 11 месяцев, поступил в неврологическом отделении в неотложном порядке с серией эпилептических спазмов, миоклоний, приступный период.

Из анамнеза жизни ребенок от 6-й беременности (двое срочных родов, три медицинских аборта по причине регресса беременности), протекавшей на фоне ОАА, МКБ (операция в 2018 г.), вагинита (санирован), анемии, ОРВИ, роды 3-и срочные самостоятельные в сроке 38 недель 3 дня; задержка роста плода. Вес при рождении 2980 г, рост 50 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Старшим детям 8 и 4 года, здоровы.

С 1 месяца у ребенка судорожный синдром (мультифокальные клонические судороги ног). Диагноз МІССАР синдром впервые поставлен и подтвержден результатами исследования ДНК (клиническое секвенирование) в возрасте 6 месяцев.

На ЭЭГ (апрель 2022 г.) - мультифокальная эпилептиформная активность. На МРТ (апрель 2022 г.) – задержка миелинизации полушарий мозжечка. Назначен постоянный прием депакина. В динамике отмечено уменьшение частоты и интенсивности приступов (с улучшением эмоционального и мышечного тонуса, повышением устойчивости физических рефлексов). Рекомендовано наблюдение невролога и регулярный прием противосудорожных препаратов.

Несмотря на терапию эпилептические приступы сохранялись, что требовало коррекции дозы препарата и госпитализации в неврологическое отделение.

Вскармливание с рождения смешанное. Ввиду высокой частоты приступов, псевдобульбарных нарушений (затруднение глотания, поперхиваний)- физиологический суточный объем питания не получал. В связи с этим установлен назогастральный зонд и примерно половину объема – высасывает сам из бутылочки

Получаемый объем пищи усваивает, в массу прибавляет в соответствии с возрастом. В состав комплексной терапии добавлен метипред.

В январе 2023 г ребенку определен паллиативный статус.

В феврале 2023 на фоне перерыва в приеме противосудорожных препаратов отмечено учащение судорожных приступов в связи с чем госпитализирован в неотложном порядке в ГАУЗ СО ДГКБ №9. Состояние ребенка осложнялось участвующими срыгиваниями до 15-20 раз в день, периодически рвотой.

ОБСУЖДЕНИЕ

У пациента В. выявлены характерные для МІССАР синдрома симптомы: тяжелая врожденная микроцефалия, грубая задержка психомоторного развития, нарушение физического развития, диффузные множественные капиллярные мальформации на коже, ранняя трудноизлечимая фармакорезистентная эпилепсия в виде частых тонических судорог, спастический тетрапарез, гипоплазия дистальных фаланг пальцев, дисморфичные черты лица (низкий рост волос, покатый лоб, эпикант, птоз, низкопосаженные ушные раковины, микрогнатия, короткий нос).

Клиническая картина осложнена миоклониями, псевдобульбарным синдромом, повышением сухожильных рефлексов, диффузной мышечной гипотонией, рвотой, срыгиваниями после приступов, запорами с рождения.

Оценка физического развития: масса = 11,6 кг., длина = 73 см. Окружность головы = 43 см. Окружность грудной клетки = 50 см. z-score-длина/возраст = -0,70 SD; z-score-масса/длине = +2,83 SD. Заключение: физическое развитие среднее. Ожирение.

Оценка нервно-психического развития: 5 группа.

Лабораторные исследования (ОАК, ОАМ, биохимия крови) в пределах физиологической нормы.

На ЭЭГ (февраль 2023 г.) сохраняется мультифокальная эпилептиформная активность, более выраженная в левой гемисфере, с характерным для гипсаритмии паттерном «подавление-вспышка». На НСГ (февраль 2023 г.) выявлена дилатация передних рогов боковых желудочков головного мозга.

Расчет питания.

Потребности в основных пищевых веществах и энергии: белки = 28 г/сут, жиры = 53,3 г/сут, углеводы = 126 г/сут, энергия = 1067 ккал/сут. Суточный объем = 1000-1200 мл/сут, разовый объем = 140 мл. Режим питания 7 раз в сутки каждые 3 часа.

Для коррекции синдрома срыгиваний рекомендовано назначение антирефлюксной смеси с камедью бобов рожкового дерева.

Примерное меню:

6.00 – смесь Nutrilon антирефлюкс 30 мл и NAN тройной комфорт 110 мл.

9.00 – каша молочная 140 мл + сливочное масло 1 гр. + 1/2 желтка.

12.00 – смесь Nutrilon антирефлюкс 30 мл и NAN тройной комфорт 110 мл.

15.00 – овощное пюре 100 гр. + мясное пюре 40 гр.

18.00 – кефир 140 мл.

21.00 – смесь Nutrilon антирефлюкс 30 мл и NAN тройной комфорт 110 мл.

24.00 – смесь Nutrilon антирефлюкс 30 мл и NAN тройной комфорт 110 мл.

Необходим расчет питания в динамике для коррекции объема антирефлюксной смеси с учетом объема и количества срыгиваний 1 раз в 7 дней. Для коррекции запоров рекомендован прием препарата лактулозы.

ВЫВОДЫ

1. Ранняя диагностика МІССАР синдрома, своевременное наблюдение невропатолога с систематическим выполнением рекомендаций по приёму противоэпилептических препаратов способствует профилактике осложнений заболевания.

2. Участковому педиатру следует контролировать прием противосудорожных препаратов, оценивать физическое и нервно-психическое развитие, анализировать фактическое питание.

3. Для диетологической коррекции диспепсического синдрома, поддержания адекватного нутритивного статуса пациента рекомендован регулярный расчет питания, при необходимости с назначением антирефлюксной смеси.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Carter, M. T. et al. Microcephaly-capillary malformation syndrome //GeneReviews®[Internet]. – 2021.
2. Щагина, О. А. и др. Синдром микроцефалии в сочетании с капиллярными мальформациями //Вестник Российского государственного медицинского университета. – 2020. – № 3. – С. 35-41.
3. Бородулина, Т. В., Санникова, Н. Е., Левчук, Л. В. Основы здоровья детей и подростков: руководство для врачей. Часть I. – 2017.
4. Бородулина, Т. В., Санникова, Н. Е., Левчук, Л. В. Основы здоровья детей и подростков: руководство для врачей. Часть II. – 2018.
5. Устюжанина, М. А. и др. Трудный диагноз в педиатрии. Архив студенческой клинической практики. – 2021.

Сведения об авторах

М.А. Быданцев* – студент

А.Д. Волкова – студент

Т.А. Мартынова – ассистент кафедры факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней

Information about the authors

M.A. Bydantsev* – student

A.D. Volkova – student

T.A. Martynova – assistant of the Department of Faculty Pediatrics and Propaedeutics of Childhood Diseases

***Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

bidancev2014@gmail.com

УДК 616-002.17

КЛИНИЧЕСКИЙ ПОРТРЕТ ПАЦИЕНТА С МУКОВИСЦИДОЗОМ

Юлия Олеговна Васенева, Степан Сергеевич Чернов, Ирина Вениаминовна Вахлова

Кафедра госпитальной педиатрии

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения РФ

ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. У большинства пациентов с диагнозом муковисцидоз симптомы появляются при рождении или вскоре после рождения, и наиболее частыми проявлениями являются респираторные инфекции и плохая прибавка в весе. Другими классическими проявлениями болезни являются чрезмерная потеря солей с потом. Респираторное заболевание является наиболее тяжелым