

развитие детей, врождённые пороки развития, заболевания, а также на показатели лабораторно-инструментальных методов исследования.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Организация оказания медицинской помощи беременным, роженицам, родильницам и новорождённым при новой коронавирусной инфекции COVID-19: методические рекомендации утв. Минздравом России от 28.12.2021. Версия 5.
2. Возможные последствия для здоровья новорождённых от матерей, болевших COVID-19 во время беременности / Т.Г. Денисова, А.И. Сергеева, А.С. Григорьева [и др.] // Acta medical Eurasica. – 2021. – № 3. – С. 35-47.
3. Комина, Н.И. Состояние здоровья новорождённых, матери которых перенесли COVID-19 во время беременности / Н.И. Комина, Д.А. Танана, А.В. Будалова // Российский педиатрический журнал. – 2021. – № 24. – С. 32.
4. Влияние COVID-19 на исходы беременности и состояние новорождённых / Ю.А. Косолапова, Л.А. Морозов, Е.В. Инвиева [и др.] // Акушерство и гинекология: новости, явления, обучение. – 2021. – Т. 9, № 4. – С. 63-70.
5. Association of Birth During the COVID-19 Pandemic With Neurodevelopmental Status at 6 Month in Infants With and Without In Utero Exposure to Maternal SARS-CoV-2 Infection/ L.C. Shuffrey, M.R. Firestein, M.H. Kyle // JAMA Pediatr. – 2022. – № 176 (6).

Сведения об авторах

А.Л. Лысенко* – студент

Д.Г. Чеклецова – студент

Е.В. Савельева – кандидат медицинских наук, доцент

Information about the authors

A.L. Lysenko* – student

D.G. Chekletsova – student

E.V. Savelyeva – Candidate of Sciences (Medicine), Associate Professor

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

lisenkoalisa2001@bk.ru

УДК 616.8-007

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ SPINA BIFIDA, АНОМАЛИИ АРНОЛЬДА-КИАРИ И МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ У РЕБЕНКА

Юлия Алексеевна Манахова, Мария Сергеевна Тихонова, Зоя Телмановна

Алексамян, Евгений Сергеевич Тимофеев, Дарья Вадимовна Шамова

Кафедра факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения РФ

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Аномалия Арнольда-Киари характеризуется возникновением смещения заднего мозга вниз через большое затылочное отверстие, что

приводит к развитию гидроцефалии. Данная аномалия встречается у 33–82 человек на 100 000 населения. Результаты аутопсии показывают, что 95-100% детей с менингомиелоцеле имеют синдром Киари 2 типа. **Цель исследования.** Представление клинического случая сочетания Spina bifida и аномалии Арнольда-Киари 2 типа. **Материал и методы.** Тип исследования - клиническое наблюдение, способ отбора участников исследования - монографическое исследование пациента с редкой патологией. Клинической базой являлось государственное казенное учреждение здравоохранения Свердловской области «Специализированный дом ребёнка». **Результаты.** Мальчик М., 10 месяцев, 28.04.2022 г.р., находится в ГКУЗ СО «Специализированный дом ребёнка» с 22.06.2022 г. по настоящее время. Верифицирован диагноз: множественные врожденные пороки развития: ВПР ЦНС и позвоночника Spina bifida L5-S1. Миеломенингоцеле, состояние после оперативного лечения (микрохирургический миеломенингоградикулез L5-S1, пластика дефекта в позвоночнике матрицей ТМО 29.04.2022). Аномалия Арнольда - Киари 2 типа. Тривентрикулярная гидроцефалия. **Выводы.** Воздействие неблагоприятных факторов в антенатальном периоде привело к формированию множественных врожденных пороков развития. Сочетание Spina bifida и аномалии Арнольда-Киари 2 типа характеризуется выраженной неврологической симптоматикой и требует мультидисциплинарного наблюдения.

Ключевые слова: Spina bifida, аномалия Арнольда-Киари 2 типа, дети, миеломенингоцеле, гидроцефалия.

A CLINICAL CASE OF A COMBINATION OF SPINA BIFIDA, ARNOLD-CHIARI ANOMALY AND MULTIPLE CONGENITAL MALFORMATIONS IN A CHILD

Yulia A. Manakhova, Maria S. Tikhonova, Zoya T. Aleksanyan, Evgeniy S. Timofeev, Daria V. Shamova

Department of Faculty Pediatrics and Propaedeutics of Childhood Diseases

Ural state medical university

Yekaterinburg, Russia

Abstract

Introduction. With Arnold-Chiari anomaly, the posterior brain is shifted down through a large hole, which often leads to hydrocephalus. Arnold—Chiari anomaly occurs in 33-82 people per 100,000 population. Autopsy data show that 95-100% of children with meningomyelocele have Chiari 2 syndrome. **The purpose of the study** - presentation of a clinical case of a combination of Spina bifida and Arnold-Chiari type 2 anomaly. **Material and methods.** The types of research included clinical observation, where the method of selecting study participants was a monographic study of a patient with a rare pathology. The clinical base was the state public health institution of the Sverdlovsk region of Yekaterinburg «Specialized Children's Home». **Results.** The boy M., born on 28.04.2022, is in the State Institution of the SO «Specialized Children's Home» from 22.06.2022 to the present. The diagnosis was verified: multiple congenital malformations: CPR of the central nervous system and spine Spina bifida L5-S1. Myelomeningocele, condition after surgical treatment

(microsurgical myelomeningoradiculosis L5-S1, plastic defect in the spine with a TMO matrix 04/29/2022). Arnold - Chiari anomaly type 2. Triventricular hydrocephalus. **Conclusions.** The combination of Spina bifida and Arnold-Chiari type 2 anomaly is characterized by pronounced neurological symptoms and requires multidisciplinary observation.

Keywords: Spina bifida, Arnold-Chiari anomaly type 2, children, myelomeningocele, hydrocephalus.

ВВЕДЕНИЕ

Аномалия Арнольда-Киари является врожденной аномалией, которая характеризуется смещением заднего мозга, миндалин, моста, продолговатого мозга и четвертого желудочка вниз через большое затылочное отверстие, грыжу червеобразного отростка мозжечка, является наиболее сложным из существующих четырех типов пороков развития Киари. Клинически может проявляться апноэ, нарушением глотания, квадрипарезом и нарушением координации. Часто приводит к гидроцефалии, что может потребовать установки вентрикулоперитонеального шунта. В отличие от других типов пороков развития Киари, примерно у 95 % младенцев с Аномалией Арнольда-Киари присутствует наиболее тяжелая форма расщелины позвоночника - миеломенингоцеле [1].

Мальформация Арнольда — Киари встречается у 33–82 человек на 100 000 населения. Женщины страдают приблизительно в 1,3 раза чаще мужчин [2]. Перинатальная и ранняя детская смертность при синдроме Арнольда-Киари типа 2 высока. Данные аутопсии показывают, что 95-100 % детей с менингомиелоцеле имеют синдром Киари 2 типа [3].

Цель исследования - представить клинический случай сочетания Spina bifida, аномалии Арнольда-Киари 2 типа и множественных врожденных пороков развития.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Ребенок с подтвержденной аномалией Арнольда-Киари второго типа. Типы исследования -клиническое наблюдение с подробным описанием клинической картины, способ отбора участников исследования - монографическое исследование пациента с врожденной патологией. Проводился тщательный сбор и анализ анамнеза, объективное исследование, оценка физического развития по международным критериям ВОЗ, оценка лабораторных и инструментальных методов исследования с соблюдением этических принципов.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Мальчик М., 10 месяцев, 28.04.2022 г.р., находится в ГКУЗ СО «Специализированный дом ребенка» с 22.06.2022 г. по настоящее время с диагнозом: множественные врожденные пороки развития (ВПР): ВПР ЦНС (центральной нервной системы) и позвоночника Spina bifida L5-S1. Миеломенингоцеле, состояние после оперативного лечения (микрохирургический миеломенингоградикулез L5-S1, пластика дефекта в позвоночнике матрицей твердой мозговой оболочки 29.04.2022). Аномалия Арнольда - Киари 2 типа. Тривентрикулярная гидроцефалия. Нижний вялый

парапарез со значительным нарушением функции конечностей. Нарушение функции тазовых органов по периферическому типу (недержание мочи, кала). ВПР опорно-двигательного аппарата: двусторонняя косолапость, вальгусная деформация коленных суставов. Дисплазия тазобедренных суставов. Контрактуры суставов ног. ВПР репродуктивной системы: крипторхизм слева, брюшная ретенция. ВПР мочевыделительной системы: подвздошно-тазовая дистопия, ротирование гипоплазированной правой почки. Гиперплазия левой почки. Нейрогенная дисфункция мочевого пузыря. Малая аномалия развития сердца: Функционирующее овальное окно (с минимальным сбросом). Небольшая деформация межпредсердной перегородки. Железодефицитная анемия легкой степени. Тимомегалия 1 степени. Двусторонняя сенсоневральная тугоухость. Недоношенность 34 недели. 2-й ребенок из монохориальной двойни.

Anamnesis vitae et morbi. Состояние здоровья матери: врожденный ихтиоз, хронический пиелонефрит, ожирение, гипотиреоз, никотиновая зависимость. Ребенок от 5 беременности, 2 оперативных преждевременных родов в сроке 34 недели. Беременность на фоне монохориальной двойни, первый ребенок здоров, отмечалась угроза прерывания, рвота беременных, вульвовагинит. Недиссоциированное развитие плодов, у курируемого ребенка обнаружен ВПР ЦНС (установлен антенатально в сроке 22-23 недели): аномалия Арнольда-Киари 2 тип, Spina bifida, подковообразная почка. При рождении: масса - 2180 г, длина - 41 см, окружность головы - 31 см, окружность груди - 30 см. Индекс Кетле 1 – 53 (ЗВУР 2 ст.). Оценка по Апгар - 7 баллов. К груди в родовом зале приложен не был. Состояние ребенка при рождении оценивалось как тяжелое за счет неврологической симптоматики, дыхательной недостаточности, морфофункциональной незрелости. Был взят на СРАР, дыхательная недостаточность в течение суток купирована. По данным МРТ - аномалия развития ЦНС подтверждена. Проведена операция грыжесечения по поводу спинномозговой грыжи, далее ребенок находился в нейрохирургическом отделении ОДКБ.

Ребенок поступил в ГКУЗ СО «Специализированный дом ребенка» в возрасте 2 месяцев. При объективном исследовании состояние оценено как средней тяжести за счет неврологической симптоматики. Сознание ясное. Положение активное. Отмечается аномалия развития нижних конечностей - двусторонняя косолапость, контрактуры суставов ног, вальгусная деформация коленных суставов, уплощение стоп. Голова гидроцефальной формы, сдавлена с боков. Малый родничок закрыт, большой родничок 0,5 x 0,5 см, не напряжен. Положительный симптом Грефе. Кожа чистая, бледно-розовая. В области крестца виден послеоперационный вертикальный рубец размером 5,0 x 1,0 см. Мышечный тонус в верхних конечностях физиологический, в нижних конечностях снижен. Движения в нижних конечностях, пассивные и активные, затруднены. Обращает внимание гипотрофия мышц нижних конечностей, преимущественно дистальных отделов. Зубов 7 (4 верхних резца и 3 нижних резца). Грудная клетка бочкообразная. дыхание пуэрильное, хрипов нет, частота дыхания 32 в минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, пульс 132 в

минуту. Ребенок хорошо сосет, ест с ложки, глотает, не срыгивает. Живот мягкий, не вздут, безболезненный во всех отделах. Половые органы сформированы по мужскому типу, слева яичко в мошонке отсутствует. Мочится регулярно, моча светлая, но постоянно подтекает каплями. Анус зияет, стул желтый, полуоформленный. Недержание мочи и кала.

Общий анализ крови (16.01.2023 г): лейкоциты $11.46 \times 10^9/\text{л}$, эритроциты $4.20 \times 10^{12}/\text{л}$, гемоглобин 105 г/л, тромбоциты $394.00 \times 10^9/\text{л}$, базофилы $0.03 \times 10^9/\text{л}$, эозинофилы $0.44 \times 10^9/\text{л}$, нейтрофилы $2.74 \times 10^9/\text{л}$, лимфоциты $7.36 \times 10^9/\text{л}$, моноциты $0.89 \times 10^9/\text{л}$. Биохимический анализ крови: глюкоза 5.5 ммоль/л, мочевины 4.08 ммоль/л, креатинин 36 мкмоль/л, общий белок 62 г/л, билирубин общий 4,4 мкмоль/л, мкмоль/л, АЛТ 14 Ед/л, АСТ 37 Ед/л, щелочная фосфатаза 179 Ед/л, железо 8.6 мкмоль/л. Общий анализ мочи (16.01.2023 г): без патологических изменений.

Эхокардиография (20.01.2023): функционирующее овальное окно. Небольшая деформация межпредсердной перегородки. НСГ (20.01.2023): дилатация наружных ликворных пространств боковых желудочков. Рентгенография органов грудной клетки (20.09.2022): тимомегалия 1 ст. МРТ головного мозга (04.10.2022): синдром Арнольда-Киари 2 типа. Тривентрикулярная внутренняя гидроцефалия.

Антропометрические показатели: масса фактическая 7800 грамм, длина тела 69,0 см, окружность грудной клетки 43,0 см, окружность головы 47,5 см. Z-score длина тела к возрасту = -1,76; Z-score масса тела к длине = -0,61. Заключение: физическое развитие ниже среднего, гармоничное.

Оценка нервно-психического развития: зрительные реакции соответствуют 7 месяцам (следит за движущимся предметом, различает своих и чужих), слуховые реакции - 5 месяцам (на обращенную речь реагирует улыбкой, знает свое имя, различает строгую и ласковую интонацию обращенной речи), эмоции и социальное поведение - 5 месяцам (эмоциональный, любит общение, просится «на ручки»), движения руки- 5 месяцам (берет из рук взрослого игрушку и удерживает ее), движения общие - 5 месяцам (тянет руки к игрушке, поднимает голову лежа на животе и длительно удерживает, переворачивается со спины на живот), речь активная - 5 месяцам (подолгу гулит), навыки - 6 месяцам (ест с ложки густую пищу). Заключение: нервно-психическое развитие V группа, 3 степень.

Оценка фактического питания. Масса при рождении = 2180 г. Масса фактическая = 7800 г. Масса должствующая = 8380 г. Фактическое питание на один день: в 06.00 адаптированная молочная смесь 180 мл; в 10.00 молочная каша 180 г, фруктовое пюре 50 г, яблочный отвар 50 мл, 1/8 желтка куриного яйца; в 14.00 овощное пюре 150 г, мясное пюре 50 г, яблочный отвар 50,0 мл; в 18.00 адаптированная молочная смесь 180 мл; в 22.00 кефир 180,0 мл. Всего в сутки употребляется: адаптированной молочной смеси 360 мл (белки (Б) 4.7 г, жиры (Ж) 10.8 г, углеводы (У) 30.1 г, энергии 241.2 ккал), молочной каши 180 г (Б 8.3 г, Ж 4.0 г, У 10.8 г, 261 ккал), фруктового пюре 50 г (У 8.0 г, 30 ккал), кефира 180 мл (Б 5.0 г, Ж 6.3г, У 11.7г, 126 ккал), желтка 1/8 (Б 0.6 г, Ж 0.3г, У 0.1г, 6.8 ккал), овощного пюре 150 г (Б 2.4 г, Ж 0.3 г, У 4.9 г, 31.5 ккал),

мясного пюре 50 г (Б 4.5г, Ж 1.0г, У 6.5г., 67.5 ккал). Всего употребляется: Б 25.5г, Ж 22.7г, У 72.1 г, 764 ккал. Потребность в сутки: Б: $2,9 \times 8,38 = 24,3$ г, Ж: $5,5 \times 8,38 = 46,1$ г, У: $13 \times 8,38 = 108,9$ г, энергии: $110 \times 8,38 = 921,8$ ккал. Выявлен избыток: Б +1.2г, недостаток: Ж -23.4г, У -36.8г, энергии -157.8 ккал.

Заключение по фактическому питанию: питание требует коррекции. Для восполнения дефицита углеводов необходимо увеличить до физиологической потребности объем каши (200 г), фруктового пюре (100 г), овощного пюре (180 г), ввести в питание печенье детское (5 г); для ликвидации дефицита жиров ввести растительное масло 5,0 г в овощное пюре. При проведении реабилитационных мероприятий, наличии тяжелой неврологической симптоматике возможно увеличение квоты белка на 15-20% по сравнению с физиологическими потребностями для недоношенных детей [4]. Поэтому, необходимо ввести творог детский на 18.00 в объеме 40,0 г.

ВЫВОДЫ

Воздействие неблагоприятных факторов в антенатальном периоде привело к формированию множественных врожденных пороков развития. Сочетание Spina bifida и аномалии Арнольда-Киари 2 типа характеризуется выраженной неврологической симптоматикой и требует мультидисциплинарного наблюдения специалистов: участковый педиатр, невролог, хирург, травматолога-ортопед, отоларинголог, уролог, сурдолог, кардиолог. Роль участкового педиатра заключается в динамической оценке физического и нервно-психического развития, адекватности вскармливания.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Fons, K. Arnold-Chiari Malformation: Core Concepts / K. Fons , AJ Jnah // Neonatal network. - 2021. - Vol. 40, №5. - P. 313-320.
2. American Association of Neurological Surgeons-Chiari Malformation / American Association of Neurological Surgeons. - URL:<https://www.aans.org/en/Patients/Neurosurgical-Conditions-and-Treatments/Chiari-Malformation> (дата обращения: 23.02.2023). – Текст: электронный.
3. Овсянников Д. Ю. Педиатрия / Д.Ю. Овсянников, Е. В. Бойцова, Н. И. Стуклов [и др.]. – Москва: РУДН, 2022. – 592 с.
4. Завьялова А. Н. Питание детей с неврологической патологией / А.Н. Завьялова // Медицина: теория и практика. - 2019. - Т. 4, №1. - С. 42 - 51.

Сведения об авторах

Ю. А. Манахова – студент

М. С. Тихонова* – студент

З. Т. Алексанян – студент

Е. С. Тимофеев – студент

Д. В. Шамова – ассистент кафедры факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней

Information about the authors

Yu. A. Manakhova – student

M. S. Tikhonova* – student

Z. T. Aleksanyan – student

E. S. Timofeev – student

D. V. Shamova – assistant of the Department of Faculty Pediatrics and Propaedeutics of Children's Diseases

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

maria_tih13.02@icloud.com

УДК 616-008.83

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГАЛАКТОЗЕМИИ У НОВОРОЖДЕННЫХ

Мария Владимировна Красноярова¹, Мария Валентиновна Мезина¹, Милана Махабатовна Жиенбаева¹, Николай Николаевич Кузнецов²

¹Кафедра госпитальной педиатрии

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения РФ

²ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Представлен анализ двух историй доношенных новорожденных детей с наследственной галактоземией, находившихся на стационарном лечении в ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница» г. Екатеринбурга. По литературным данным, общая частота галактоземии в Европе колеблется от 1:18 000 до 1:180 000, в России частота галактоземии составляет 1:16242, при этом большинство случаев заболевания обусловлено 1 типом, классический вариант. **Цель исследования** - выделить ранние клинические признаки галактоземии, сформировать патогенетически обоснованное своевременное лечение галактоземии, провести генетический анализ. **Материал и методы.** В рамках работы проведен один ретроспективный анализ и один проспективный анализ историй болезни новорожденных. **Результаты.** Дана описательная характеристика особенностей анамнеза, объективного состояния, данных лабораторных и инструментальных, генетических методов исследования, методов медикаментозного и немедикаментозного лечения галактоземии. **Выводы.** На фоне комплексной терапии была получена положительная динамика, стабилизация общего состояния пациентов, нормализация показателей гемостаза и гепатограммы.

Ключевые слова: галактоземия, орфанное заболевание, геморрагический синдром, полиорганные нарушения, гипербилирубинемия.

CLINICAL CASES OF HEREDITARY GALACTOSEMIA IN NEWBORNS

Maria V. Krasnoyarova¹, Maria V. Mezina¹, Milana M. Zhienbayeva¹, Nikolay N. Kuznetsov²

¹Department of Hospital Pediatrics

Ural state medical university

²Regional Children's Clinical Hospital

Yekaterinburg, Russia