

Лечение легочного синдрома при ИВМ связано с немалыми трудностями, так как интерстициальное поражение легочной ткани, как правило, торпидно к монотерапии ГК или отвечает только на высокие дозы преднизолона (для взрослых 100 мг/сут и более) [4, 6, 9]. В настоящее время в литературе приводится много данных об эффективном использовании цитостатиков в сочетании с ГК. Большое количество сообщений посвящено эффективности циклоспорина А (ЦиА) в лечении ДМ/ПМ, как при наличии ИБЛ, так и без нее [16, 18, 19, 23, 24, 28, 29]. Ряд авторов отдают

предпочтение использованию циклофосфана, преимущественно в виде пульс-терапии, указывая на высокую эффективность этого препарата при поражении легких [4, 7, 15—17, 22, 25, 27]. Что касается метотрексата, то он считается менее эффективным в данной ситуации [4], хотя есть сообщения об успешном его использовании в случаях, резистентных даже к сочетанию ГК и ЦиА [26]. Используются и другие цитостатические препараты (азатиоприн, хлорамбуцил) или сочетание нескольких из них [4, 5, 9, 15, 20, 21].

## ЛИТЕРАТУРА

См. online-версию журнала <http://www.pediatrjournal.ru> № 2/2004, приложение № 6.

© Коллектив авторов, 2003

*Е.В. Борисова, Л.М. Казакова, Н.С. Каркашина,  
Н.А. Крючкова, О.Н. Терещенко, Л.В. Петрянина*

## СЛУЧАЙ МРАМОРНОЙ БОЛЕЗНИ (ОСТЕОПЕТРОЗА) У МАЛЬЧИКА 11 ЛЕТ

Кемеровская государственная медицинская академия,  
Кемеровская областная клиническая больница № 1,  
г. Кемерово, РФ

Мраморная болезнь (МБ) (остеопетроз) впервые была описана в 1904 г. немецким хирургом Альберсом-Шенбергом. МБ — достаточно редкое заболевание, относящееся к группе мезенхимальных дисплазий скелета. К настоящему времени в мировой литературе описано около 300 случаев МБ. Остеопетроз — наследственное заболевание, не связанное с полом, встречаются семейные поражения; дебют, как правило, отмечается в детском возрасте. Этиология МБ неизвестна. Считается, что это заболевание связано с глубокими изменениями фосфорно-кальциевого обмена и способностью мезенхимы удерживать большее, чем в норме, количество солей. В результате в зонах эндостального и эндохдрального окостенения развивается избыточное количество склерозированной ткани, что приводит к превращению губчатого вещества в компактную костную массу и кости, вследствие исчезновения спонгиозного вещества, представляют собой сплошную белую массу, напоминающую мрамор. Выделяют две формы МБ — костную и кроветворную.

Костная форма МБ имеет аутосомно-доминантный тип наследования и характеризуется относительно доброкачественным течением. В 50% случаев клинические симптомы отсутствуют, либо наблюдаются периодически возникающие боли в костях, патологические переломы. Диагноз обычно ставится на поздних сроках, чаще у подростков и взрослых, и иногда даже в старости. Нередко заболевание выявляется случайно, когда на рентгенограмме при переломе костей выявляют характерные для остеопетроза изменения — все кости скелета имеют резко уплотненную структуру, эпифизарные концы несколько утолщены и закруглены, метафизы булавовидно утолщены, при этом внешняя форма и размеры костей не изме-

нены; все кости плотные и совершенно не прозрачны для рентгеновского излучения, костномозговой канал отсутствует, кортикальный слой не выделяется. Особенно выражены эти изменения в костях основания черепа, таза, телах позвонков. С течением заболевания возникает деформация костей, вследствие чего они начинают давить на соседние органы, нервы и сосуды, что может служить причиной развития экзофтальма, а в тяжелых случаях — слепоты, понижения слуха, парезов.

Кроветворная форма МБ имеет аутосомно-рецессивный тип наследования и протекает злокачественно с дебютом чаще на первом году жизни. При этой форме остеосклеротический процесс поражает костномозговую полость и приводит к панцитопении с экстремедулярным гемопоэзом, вызывающим гепатоспленомегалию и лимфоаденопатию, иногда с признаками миелоидной метаплазии. Больные погибают в раннем возрасте.

Лечение МБ только симптоматическое в связи с врожденным характером болезни. Считается, что полное излечение возможно только при трансплантации костного мозга.

В связи с тем что в педиатрической практике мы достаточно редко встречаемся с остеопетрозом и его диагностика представляет определенные трудности, считаем, что наше наблюдение представит определенный интерес для практикующих врачей.

Больной В., 11 лет, поступил в детское гематологическое отделение Областной клинической больницы № 1 г. Кемерово 11.11.99 с жалобами на боли в правом тазобедренном суставе при ходьбе, хромоту. Из анамнеза заболевания известно, что в 1995 г., в возрасте 7 лет, впервые на фоне полного здоровья появились боли в правом тазобедренном суставе при ходьбе и хромота,

которые продолжались в течение 2 дней и самостоятельно купировались. Обследовался амбулаторно. На рентгенограммах патологических изменений в тазобедренных суставах выявлено не было. Примерно с этого времени отмечалось снижение остроты зрения. До октября 1999 г. жалоб не предъявлял, а 24.10.99 после падения на уроке физкультуры вновь появились боли в правом тазобедренном суставе, которые отмечались в покое и сохранялись до момента госпитализации, а в последние 2 суток присоединилась хромота.

Анамнез жизни: мальчик от VIII беременности, I родов. Предыдущие беременности закончились медицинскими абортми. Настоящая беременность протекала на фоне гестоза на всем протяжении (тошнота, рвота, отеки), ОРВИ средней тяжести в I триместре, обострения хронического пиелонефрита в 24—26 нед (получала лечение в стационаре), резус-конфликта. Роды срочные, масса тела при рождении 3000 г, длина 51 см, массо-ростовой коэффициент 58, закричал сразу. К груди приложили на 3-и сутки из-за тяжелой асфиксии. Пупочный остаток отпал на 3-и сутки. Выписан из роддома на 6-е сутки в удовлетворительном состоянии. Период новорожденности протекал без особенностей. Естественное вскармливание до 6 месяцев, затем адаптированными смесями, прикормы введены в срок. Нервно-психическое и физическое развитие по возрасту. Привит в декретированные сроки. Перенесенные заболевания: ОРВИ до 5 лет практически ежемесячно, после 5 лет — 5—6 раз в год; ветряная оспа, лакунарная ангина в 1996 г., острая пневмония в 1997 г. Аллергологический анамнез не отягощен, гемотрансфузий не было. Наследственный анамнез отягощен: по линии матери — обменной, эндокринной, сердечной патологией; по линии отца — онкологической патологией.

При осмотре физическое развитие среднее, дисгармо-

ничное за счет дефицита массы тела (13%). Стигмы дисэмбриогенеза в виде «олимпийского» лба, низкого роста волос, гипертелоризма глаз, готического неба, искривления V пальца кистей. Кожные покровы и видимые слизистые оболочки бледные, чистые. Суставы внешне не изменены, кожа над ними нормальной окраски и температуры, активные и пассивные движения во всех суставах в полном объеме. Микрополиадения. Печень +1 см, край мягкий, эластичный, безболезненный, пузырьные симптомы отрицательные. Селезенка не пальпируется.

Анализ крови: Эр.  $3,9 \cdot 10^{12}$ /л, Нб 111 г/л, рет. 3%, тр.  $409 \cdot 10^9$ /л (105%), л.  $8,8 \cdot 10^9$ /л, с. 47%, лимф. 44%, мон. 9%, анизоцитоз+, СОЭ 9 мм/ч. Биохимический анализ крови: сывороточное железо 17,8 мкмоль/л, кальций 2,5 ммоль/л, фосфор 0,9 ммоль/л, билирубин общий 12 мкмоль/л (непрямой 10,2 мкмоль/л, прямой 1,8 мкмоль/л), АСТ 0,70 ед., АЛТ 0,35 ед., креатинин 74,8 ммоль/л, мочевины 3,3 ммоль/л. На рентгенограммах костей таза все кости были бесструктурные, гомогенные, плотные, без трабекулярной структуры. Патологии со стороны тазобедренных суставов выявлено не было. Аналогичные изменения наблюдались на обзорных краниограммах, особенно выраженные в костях основания черепа.

При осмотре глазного дна были найдены специфичные для МБ изменения — частичная атрофия зрительных нервов, врожденный нистагм, расходящееся косоглазие обоих глаз. Миопия средней степени тяжести с наибольшей выраженностью справа.

Таким образом, в нашем наблюдении представлен больной с костной формой МБ. Описанный случай представляет интерес в связи с редкостью заболевания. Особенностью остеопетроза у данного больного является относительно благоприятное течение с дебютом в 7-летнем возрасте.

© Коллектив авторов, 2002

Л.Я. Климов, Т.М. Вдовина, О.К. Кулешова, Т.А. Углова,  
О.И. Еремеева, В.А. Курьянинова

## СЛУЧАЙ СИНДРОМА БЛОХА—СУЛЬЦБЕРГЕРА У МАЛЬЧИКА 3 ЛЕТ

Кафедра пропедевтики детских болезней и поликлинической педиатрии Ставропольской государственной медицинской академии, Центр планирования семьи краевого клинического диагностического центра, Детская городская клиническая больница им. Г.К. Филиппского, г. Ставрополь, РФ

Синдром Блоха—Сулцбергер (син. — синдром недержания пигмента, *incontinentia pigmenti*) относится к группе X-сцепленных доминантно наследуемых генодерматозов с характерными изменениями окраски кожи. Впервые синдром описан А. Garrod в 1906 г., однако свое название получил по имени швейцарского дерматолога В. Bloch и американского дерматолога М. Sulzberger, описавших его более подробно в 1926 и 1927 гг. соответственно [3]. При этом генодерматозе наряду с поражением эктодермы наблюдаются множественные мезодермальные дисплазии. Фенотипически это проявляется сочетанием кожных и внекожных симптомов заболевания. Кожные изменения носят фазный характер, на основании чего 4 стадии — буллезную (везикулезную), гипертрофическую (пролифе-

ративную), пигментную и атрофическую. В 1-й стадии на коже появляются эритематозные, эритематозно-отечные или уртикарноподобные элементы, расположенные линейно на сгибательных поверхностях конечностей и на боковых поверхностях туловища. На этом фоне на коже появляются пузырьки или пузыри с прозрачным содержимым, вскрывающиеся с образованием эрозий и впоследствии покрывающиеся корками. В содержимом пузырьков обнаруживается большое количество эозинофилов. Высыпания, как правило, несколько раз приступообразно рецидивируют, продолжительность этих вспышек около 3—5 недель. Во 2-й стадии процесса эритематозно-везикулезные элементы сменяются бородавчатой сыпью, локализуемой на тыльной поверхности кистей и стоп, одновре-