

точечные и пятнистые кровоизлияния в плевре, под эндокардом, в оболочках головного мозга, слизистой оболочке желудка, селезенке, паренхиме легких и почек; эрозии слизистой оболочки желудка. Очаги некроза в височной области и подушке зрительного бугра левого полушария головного мозга, варолиевом мосту. Геморрагический инфаркт в 10-м сегменте правого легкого. Множественные ишемические инфаркты в печени. Хроническая почечная недостаточность. Язвенный колит; фибринозный перикардит, дифтеритический гастрит, катаральный энтероколит. Отек головного мозга с вклинением миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие. Отек легких. Гидроперикард. Анемия. Реанимационные мероприятия. Гиперплазия селезенки. Стоматит.

Заключение о причине смерти: смерть больной А., 8 лет, страдавшей узелковым полиартериитом в сочетании с вирусным гепатитом В, последовала от отека мозга с вклинением миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие.

Таким образом, девочка 8 лет была больна классической формой УП в течение 2 лет. Заболевание началось с фебрильной лихорадки, прогрессирующей слабости, похудания и трактовалось как острый вирусный гепатит В. Через 2 месяца появились классические признаки УП в виде лихорадки, болей в животе, развилась эклампсия, во время которой впервые зафиксирована артериальная гипертензия (АД 170/100 мм рт. ст.). Состояние было крайне тяжелым, отмечались потеря зрения, судороги с правосторонним гемисиндромом, остановка дыхания (находилась на ИВЛ). Улучшение

состояния наступило на фоне назначения глюкокортикоидной терапии и пульс-терапии ЦФ. АД снизилось практически до нормальных цифр. Интермиттирующую терапию ЦФ получала в режиме 1 раз в месяц в течение года (до октября 2004 г.), далее в режиме 1 раз в 3 месяца до января 2005 г., противовоспалительная иммуносупрессивная терапия отменена в связи с тем, что состояние ребенка трактовалось как ремиссия заболевания. Особенностью данного варианта УП является сочетание его с инфицированием вирусом гепатита В. Течение хронического гепатита В у больной привело к тяжелому обострению УП с артериальной гипертензией, гипертонической энцефалопатией, выраженным абдоминальным синдромом, почечной недостаточностью с развитием эклампсии. Несмотря на проводимую интенсивную терапию с использованием глюкокортикоидов, антикоагулянтов, гипотензивных препаратов состояние прогрессивно ухудшалось. Смерть наступила вследствие прогрессирующей сердечно-легочной недостаточности, нарастающих явлений отека головного мозга с вклинением продолговатого мозга в большое затылочное отверстие. Гистологическое исследование подтвердило клинический диагноз: у 8-летней девочки имел место длительно текущий УП с поражением сосудов практически всех органов – почек, печени, миокарда, желудочно-кишечного тракта, легких и селезенки. Усугубляющим фактором явился хронический гепатит В вялого течения и выявленные только микроскопически находки – наличие в печени, почках и легких участков эмбриональной ткани.

ЛИТЕРАТУРА

1. Лыскина Г.А. Детская ревматология. Руководство для врачей. Под ред. А.А.Баранова, Л.К.Баженовой. М., Медицина, 2002: 221–270.
2. Насонов Е.Л., Баранов А.А., Шилкина Н.П. Васкулиты и васкулопатии. Ярославль, Верхняя Волга, 1999.
3. Семенкова Е.Н. Системные васкулиты. М., Медицина, 1988.
4. Лыскина Г.А. Практическое руководство по детским болезням. Том 3 «Кардиология и ревматология детского возраста».

5. Под ред. Самсыгиной Г.А., Щербаковой М.Ю. М., Медпрактика, 2004: 650–67.
6. Guillevin L., Lhote F., Jarrousse B., Fain O. The Cochrane Library, 2004, Issue 6.
7. Ozen S., Anton J., Arisoy N, et al. *Pediatr.* 2004; 145, 4: 517–22.
8. Stome J.H., Calabrese L.H., Pusey C.D. et al. *Rheumatic Diseases Clinics of North America.* 2000; 27. 4: 677–728.

© Коллектив авторов, 2006

А.М. Ожегов, Т.Ю. Тарасова, И.Н. Петрова, М.Н. Столович, С.А. Петрова

ДВА СЛУЧАЯ ГАЛАКТОЗЕМИИ У ДЕТЕЙ

ГОУ ВПО Ижевская государственная медицинская академия,
ГУЗ Республиканская детская клиническая больница МЗ УР, г. Ижевск, РФ

Галактоземия – наследственное заболевание, в основе которого лежит метаболический блок на пути преобразования галактозы, поступающей в организм с пищей в составе молочного сахара – лактозы – в глюкозу вследствие дефицита ферментов: галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (I тип, классическая галактозе-

мия), галактокиназы (II тип) или уридиндифосфогалактозо-4-эпимеразы (III тип). Галактоза и галактозо-1-фосфат накапливаются в крови и тканях, оказывая токсическое действие на ЦНС, печень, хрусталики глаз, что определяет клинические проявления болезни. Тип наследования галактоземии аутосомно-рецессивный.

Наиболее характерными признаками классической галактоземии у детей являются раннее, в первые дни и недели жизни, начало заболевания, выраженная желтуха, рвота, диарея, неврологическая симптоматика (судороги, нистагм, мышечная гипотония), в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта. Значительно снижается сопротивляемость по отношению к инфекции. Тяжесть заболевания может существенно варьировать [1]. При лабораторном исследовании в крови определяется галактоза, содержание которой может достигать 0,8 г/л, методом тонкослойной хроматографии (ТСХ) в моче удается обнаружить галактозу. Активность галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы в эритроцитах резко снижена или не определяется, содержание галактозо-1-фосфата увеличено в 10–20 раз по сравнению нормой. Повышено содержание как прямого, так и непрямого билирубина, характерны и другие биохимические признаки поражения печени (повышение активности сывороточных трансаминаз, гипопропротеинемия, гипоальбуминемия, коагулопатия). При подтверждении диагноза необходим перевод ребенка на питание с исключением главным образом женского молока, для этого используют специальные продукты: сояваль, нутрамиген, безлактозный энпит. Из лекарственных препаратов показано назначение ноотропных препаратов, гепатопротекторов, антиоксидантов, витаминов [2].

Приводим два клинических наблюдения данного заболевания у детей 1,5 лет и 2,5 месяцев.

Андрей И., 1 мес 5 сут, поступил в педиатрическое отделение для новорожденных и недоношенных детей Республиканской детской клинической больницы МЗ Удмуртской Республики с жалобами на срыгивания с первых дней жизни, желтушность кожных покровов, появившуюся 2 дня назад, вялость, отсутствие прибавки массы тела, кровоточивость из мест забора крови, не прекращающуюся в течение 10 ч.

Мальчик от IV беременности, протекавшей с ранним гестозом, ОРВИ в 20 недель, анемией II степени, III срочных родов.

Наследственность: девочка от I беременности умерла в 1998 г. в возрасте 2 мес. Патологоанатомический диагноз: генерализованная внутриутробная инфекция, врожденный стеноз внепеченочных желчных протоков, портальный и перипортальный фиброз с пролиферацией холангиол, мелкоочаговым некрозом и жировой дистрофией. Со слов матери, симптомы заболевания у девочки были абсолютно идентичны симптомам пробанда, что позволило нам предположить у нее наличие галактоземии. II беременность в 2000 г. – замершая, III беременность в 2001 г. закончилась рождением здоровой доношенной девочки. Сводный брат матери не переносит молоко. У бабушки ребенка по линии отца 2 детей умерли в раннем возрасте, причина смерти не известна.

Масса тела ребенка при рождении 3740 г, рост 53 см, окружность головы 37 см, окружность груди 36 см. Оценка по шкале Апгар 8–9 баллов. К груди приложен в 1-е сутки, сосал вяло. Желтушность кожи с 3-го дня жизни. Максимальный уровень общего билирубина оп-

ределялся на 4-е сутки и составил 384 мкмоль/л, прямая фракция билирубина 25 мкмоль/л, АЛТ 119 МЕ/л, АСТ 131 МЕ/л. Несовместимость крови матери и ребенка по резус-фактору и системе ABO не выявлена. С целью купирования желтухи мальчику проводились фототерапия и инфузионная терапия. В возрасте 5 суток ребенок переведен в отделение новорожденных клинической больницы №4 г. Ижевск для продолжения лечения. Выписан в возрасте 25 суток с диагнозом: конъюгационная желтуха, синдром стужения желчи. К моменту выписки уровень билирубина нормализовался, но, со слов матери, ребенок вяло сосал грудь, периодически срыгивал, не восстановил первоначальную массу тела.

При поступлении в РДКБ состояние ребенка тяжелое. Вялый, снижена реакция на осмотр, кожные покровы бледные, субиктеричные, периоральный и периорбитальный цианоз, экхимозы в области локтевых сгибов в месте пункции периферических вен. Расширена подкожная венозная сеть на передней брюшной стенке. Подкожно-жировой слой развит недостаточно, тургор тканей снижен. Диспропорционального телосложения: относительно короткие конечности, голова гидроцефальной формы с выступающими теменными буграми, широкая западающая переносица. Живот вздут, признаки асцита (притупление в боковых фланках живота). Печень и селезенка плотно-эластической консистенции, выступают из-под края реберной дуги на 5 см. На момент поступления масса тела ребенка 3688 г, окружность головы 39,5 см, окружность груди 32,5 см, рост 53 см.

При проведении дополнительных методов исследования в анализе периферической крови выявлены признаки нормохромной гиперрегенераторной (ретикулоциты 82%) анемии III степени, лейкоцитарная формула не изменена. При биохимическом исследовании выявлен синдром холестаза: гипербилирубинемия с преобладанием прямой фракции билирубина, повышение уровня щелочной фосфатазы; синдром цитолиза за счет повышения в большей степени уровня АСТ; признаки нарушения синтетической функции печени: снижение протромбинового индекса до 28%, фибриногена до 1,7 г/л. ПЦР крови на цитомегаловирусную, токсоплазменную, хламидийную, герпетическую, микоплазменную инфекции, гепатиты В и С отрицательная. В анализе мочи протеинурия (0,242 г/л). При УЗИ органов брюшной полости подтверждено наличие гепатоспленомегалии и асцита. Ребенок осмотрен окулистом – выявлена зоналярная катаракта обоих глаз.

На основании анамнеза, клинических данных и дополнительных методов исследования был поставлен предварительный диагноз: врожденное нарушение углеводного обмена – галактоземия. На 6-е сутки пребывания в стационаре назначена безлактозная диета.

На фоне проведения симптоматической терапии и перевода ребенка на вскармливание соевой смесью отмечалась выраженная положительная динамика: улучшился аппетит, прекратились срыгивания, угасла желтуха, исчезли венозная сеть на передней брюшной стенке и проявления асцита. Уменьшилась выраженность лицевых дисморфий. Улучшился мышечный тонус.

Мальчик стал более активным, начал удерживать голову и следить за предметами. Нормализовались показатели периферической крови, печеночных проб, гемостаза, исчезла протеинурия. Прибавка массы тела за 20 дней пребывания в стационаре составила 1000 г. Паренхиматозные органы к моменту выписки сократились незначительно. Мальчик выписан домой в удовлетворительном состоянии.

В последующем диагноз галактоземии подтвержден в медико-генетической консультации г. Ижевск и Медико-генетическом научном центре Москвы, где проведены биохимический скрининг, исследование активности фермента в эритроцитах и ДНК-диагностика. Заключение: проба на галактозу и лактозу в моче положительна, активность галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы составляет 1% от нормы. Диагноз: галактоземия, тип I. В гене галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы обнаружена частая мутация Q188R в гетерозиготном состоянии.

На первом году жизни физическое и психомоторное развитие ребенка соответствовало возрасту. Гепатоспленомегалия сохранялась до 9 месяцев.

В возрасте 1 года ребенку проведены общеклинические и биохимические исследования с определением уровня билирубина, трансаминаз, сахара крови, протромбинового индекса. Все показатели соответствовали норме. При УЗИ головного мозга и органов брюшной полости изменений не выявлено. В настоящее время мальчику 1,5 года.

К сожалению, во втором случае все складывалось не так благополучно.

Вика С. поступила в педиатрическое отделение для новорожденных и недоношенных детей РДКБ в возрасте 9 суток. Переведена из Камбарской ЦРБ в связи с сохраняющейся гипербилирубинемией.

Девочка от III беременности, протекавшей с анемией I степени. Роды II срочные, быстрые, в переднем виде затылочного предлежания. Оценка по шкале Апгар 7 – 8 баллов. Девочка родилась с хорошими антропометрическими показателями. В родах отмечалось затруднение при выведении плечиков и отхождение мекония. С первых суток у ребенка проявления кандидоза на коже и слизистых оболочках, отечный синдром, со 2-го по 5-й день – повышение температуры тела до субфебрильных цифр. С конца 2-го дня жизни отмечались желтушность и сероватый колорит кожи. Максимальный уровень общего билирубина на 3-и сутки 343 мкмоль/л, в динамике отмечалось постепенное нарастание прямой фракции билирубина и уровня трансаминаз.

Накануне перевода, в возрасте 8 суток, уровень общего билирубина составил 272 мкмоль/л, прямого – 50 мкмоль/л, АСТ 139 МЕ/л, АЛТ 86 МЕ/л. Диагноз при переводе в РДКБ: фетальный гепатит.

Состояние девочки при поступлении тяжелое. Признаки интоксикации: вялая, плохо сосет, кожные покровы иктеричные, с серо-зеленым оттенком. В местах пункции периферических вен – экхимозы; проявления кандидоза и пустулезные высыпания в области физиологических складок. Мышечная гипотония. Уме-

ренное вздутие живота. Геморрагический синдром в виде кровоточивости пупочной ранки и мест пункции периферических вен.

На следующий день в связи с выраженной гипербилирубинемией (573 мкмоль/л) девочка переведена в реанимационное отделение РДКБ, где получала интенсивную терапию в течение 4 дней, затем продолжила лечение в отделении новорожденных.

На фоне фототерапии, дезинтоксикационной, гемостатической, желчегонной терапии, кратковременного перевода на вскармливание полуэлементной смесью интенсивность желтухи уменьшилась, уровень общего билирубина снизился, но отмечалось нарастание прямой фракции билирубина. Девочка оставалась вялой, периодически срыгивала, плохо прибавляла массу тела (100 г за 22 дня). На 8-й день пребывания в клинике – отсроченное кровотечение из места забора крови, потребовавшее переливания свежезамороженной плазмы. Паренхиматозные органы долгое время оставались нормальных размеров, и только в возрасте 20 дней правая доля печени на 3 см выступала из-под края реберной дуги.

При проведении лабораторных исследований выявлены гипербилирубинемия (в динамике снижение уровня непрямого билирубина до 88 мкмоль/л и нарастание прямой фракции билирубина до 70 мкмоль/л), умеренное повышение уровня трансаминаз, синдром холестаза и признаки снижения синтетической функции печени: снижение уровня фибриногена, гипохолестеринемия, гиполипидемия. Выявлены изменения в гемокоагулограмме: признаки нарушения свертывания по внутреннему и внешнему пути. Методом ПЦР девочка обследована на перинатально значимые инфекции, гепатиты В и С – антигены возбудителей не выявлены. В анализе мочи протеинурия до 0,172 г/л.

Трижды проводилось УЗИ внутренних органов – выявлены признаки диффузного изменения почек, на 17-й день лечения – повышение эхогенности печени.

Девочка осмотрена окулистом, заключение: ангиопатия сосудов сетчатки обоих глаз, подозрение на ограниченное помутнение хрусталика правого глаза.

Дифференциальный диагноз проводился между фетальным гепатитом, муковисцидозом, врожденным нарушением углеводного обмена – галактоземией. Кровь и моча ребенка были направлены в генетическую лабораторию для проведения биохимического скрининга, ТСХ аминокислот и углеводов.

Мать девочки не верила в болезнь ребенка и, несмотря на неоднократные убеждения врачей в необходимости продолжения обследования и лечения, настояла на выписке. Ребенок выписан в возрасте 1 мес с диагнозом: фетальный гепатит неуточненной этиологии, I степени активности, синдром холестаза. Вторичная коагулопатия. Приобретенная гипотрофия I степени.

Сведения из генетической лаборатории о высоком содержании сахаров в моче ребенка поступили в тот момент, когда мать с девочкой находились за пределами республики.

Повторно ребенок поступает в отделение реанимации РДКБ в возрасте 2,5 мес в крайне тяжелом состоя-

нии, с признаками билирубиновой интоксикации, асцитом, геморрагическим синдромом (кровотечение из расширенных вен пищевода), гепатоспленомегалией, гипотрофией III степени.

При проведении лабораторных методов исследования выявлены анемия II степени, гипербилирубинемия до 568 мкмоль/л, преобладание прямой фракции билирубина, синдром цитолиза, гипергликемия, удлинение протромбинового времени, АЧТВ, тромбинового времени, повышение уровня фибриногена.

Несмотря на проводимое лечение, состояние девочки прогрессивно ухудшалось, на 2-е сутки пребывания в отделении реанимации при нарастающей печеночной недостаточности наступила смерть. Заключительный клинический диагноз: основной – врожденный холестатический гепатит, билиарный цирроз печени; конкурирующий – врожденное нарушение углеводного обмена (галактоземия?); осложнения – печеночная недостаточность, гепатолиенальный синдром, геморрагический синдром, отек головного мозга.

Патологоанатомический диагноз: основной – билиарный цирроз печени; осложнения – портальная гипертензия, спленомегалия, асцит, двусторонний гидрото-

ракс, геморрагический синдром, гиповолемический шок; сопутствующий – генерализованная цитомегаловирусная инфекция (на основании обнаружения специфических клеток). Высказано предположение о том, что билиарный цирроз сформировался в результате цитомегаловирусного поражения печени.

Накануне проведения патологоанатомической конференции был получен результат биохимического скрининга – тест на галактозу и лактозу в моче положительный; проба Бенедикта – 0,75; ТСХ углеводов – повышенный уровень глюкозы или галактозы.

В ходе длительной дискуссии удалось убедить патоморфологов, что причиной билиарного цирроза у данного ребенка явилось врожденное нарушение углеводного обмена – галактоземия.

На основании представленных клинических случаев можно сделать вывод, что галактоземия – достаточно сложное для диагностики заболевание, которое в отсутствие своевременной коррекции, как правило, приводит к летальному исходу. Введение неонатального скрининга позволит своевременно перевести больных новорожденных на безлактозное вскармливание и избежать тяжелых поражений печени, ЦНС и глаз.

ЛИТЕРАТУРА

1. Наследственная патология человека. Под ред. Вельтищева Ю.В., Бочкова Н.П. М., 1992: 1–2.

2. Шабалов Н.П. Неонатология. С-Петербург, 1996: 1–2.

© Коллектив авторов, 2006

Н.В. Иленгеева¹, А.А. Тарасова²

СЛУЧАЙ КОНСТРИКТИВНОГО ПЕРИКАРДИТА У РЕБЕНКА С ХРОНИЧЕСКИМ НЕСПЕЦИФИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ЛЕГКИХ

¹ Областная детская клиническая больница, г. Ульяновск;

² ГОУ ДПО Российская медицинская академия последипломного образования Федерального агентства по здравоохранению и социальному развитию, Москва

Перикардиты – это воспалительные заболевания перикарда, занимающие основное место в структуре заболеваний перикарда. Частота перикардитов у детей составляет около 1% заболеваний сердечно-сосудистой системы [1]. В соответствии с морфологическими особенностями выделяют сухой или фибринозный, экссудативный, адгезивный без и со сдавлением сердца (констриктивный) перикардит [2]. При сухом или фибринозном перикардите воспалительный процесс начинается с висцерального листка в области основания сердца. На листках перикарда откладывается фибрин. Постепенно объем фибринозных масс увеличивается, они плотно срастаются с подлежащей тканью или образуются тяжи («волосатое сердце»). Выпотной или экссудативный перикардит характеризуется более распро-

страненным и интенсивным вовлечением листков перикарда, сопровождается накоплением большого количества жидкости [1]. Спаечный процесс является результатом разрушения листков перикарда. Кровоснабжение наружного (париетального) листка перикарда происходит из многочисленных источников, соединяющих эту оболочку перикарда с органами переднего и заднего средостения, брюшной полости, кожными покровами, что обеспечивает занос инфекции в перикард при заболеваниях других органов [1].

Констриктивный или адгезивный перикардит со сдавлением сердца у детей чаще возникает при туберкулезной, вирусно-бактериальной инфекции и в большинстве случаев является исходом экссудативного перикардита с отложением фибрина и последующим кальцино-