

На фоне проведения терапии основного заболевания кожные проявления пищевой сенсибилизации отсутствовали, но настораживает дебют бронхиальной обструкции, что, возможно, является свидетельством «атопического марша» и требует углубленного обследования. Гастроинтестинальная симптоматика пищевой сенсибилизации, возможно, маскируется проявлениями язвенного колита, что не должно снижать настороженности лечащего врача в отношении аллергических симптомов, т.к. сенсибилизация, несомненно, оказывает отрицательное влияние на течение и прогноз основного заболевания.

Однако необходимо отметить, что раннее выявление заболевания, качественное наблюдение за ребенком и постоянное соблюдение рекомендаций позволили обеспечить своевременное физическое и интеллектуальное развитие ребенка.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. C.L. Berre. Epidemiology and Pathogenesis of Ulcerative Colitis / C.L. Berre, S.Honap, L.Peyrin-Biroulet // Summary report 12 aug 2023 – URL: [https://www.gastro.theclinics.com/article/S0889-8553\(20\)30073-X/abstract](https://www.gastro.theclinics.com/article/S0889-8553(20)30073-X/abstract) (дата обращения 25.02.2025). Текст: электронный.
2. Министерство здравоохранения Российской Федерации. Клинические рекомендации. «Язвенный колит». – 2024. – 104 с.– URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/391_3 (дата обращения: 20.02.2025). – Текст: электронный.
3. Ulcerative Colitis-Diagnostic and Therapeutic Algorithms./ T. Kucharzik, S. Koletzko, K. Kannengiesser, A. Dignass // Dtsch Arztebl Int. - 2020. – Vol. 117, № 33-34. – P. 564-574.
4. Kobayashi, T. Ulcerative Colitis / T. Kobayashi, B. Siegmund, S. Danese // Nat Rev Dis Primers. – 2020. – Vol.10;6, №1. - P.74.
5. Porter, R. J. Ulcerative colitis: Recent advances in the understanding of disease pathogenesis / R.J.Porter, R. Kalla // F1000Res. - 2020. - №9. – P.F1000.

Сведения об авторах

А.С. Мазанова – ординатор*

Л.В. Крылова - кандидат медицинских наук, доцент

Information about the authors

A.S. Mazanova – Postgraduate Student

L.V. Krylova – Candidate of Sciences (Medicine), Associate Professor

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

mazzy98@yandex.ru

УДК: 616-007-053.1

СОЧЕТАНИЕ СЕМЕЙНОЙ ГИПОСПАДИИ С ПАТОЛОГИЕЙ СЕРДЕЧНОЙ СИСТЕМЫ

Макарова Анастасия Валерьевна, Мышинская Ольга Ивановна

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет», Минздрава России

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Гипоспадия – один из распространенных пороков развития полиэтиологичной природы, основным признаком является дистопия наружного отверстия уретры на вентральную поверхность полового члена. **Цель исследования** - продемонстрировать сочетание гипоспадии с патологиями сердца. **Материал и методы.** Проведен ретроспективный анализ медицинской документации. Анализ зарубежных и отечественных публикаций с использованием поисковой системы PubMed. **Результаты.** Выявлено сочетание у двух sibсов, рожденных с разницей в 3,5 года, гипоспадии с патологией сердца в виде дополнительных хорд левого желудочка (ДХЛЖ), миокардиодистрофии, снижения сердечной фракции выброса, дилатации левого желудочка, у пациента №1 – брадиаритмии. **Обсуждение.** У обоих детей отмечались схожие клинические признаки и характер течения заболевания, что требует углубленного генетического обследования. **Выводы.** Сочетание гипоспадии, ДХЛЖ и миокардиодистрофии у двух sibсов крайне редко бывает случайным, что требует углубленного обследования и исключения генетических синдромов, моногенной патологии (мутации в генах развития сердца и уrogenитального тракта), митохондриальных болезней. При рассмотрении возможности сочетанной патологии сердца при гипоспадии необходимо активно выявлять эту патологию.

Ключевые слова: гипоспадия, дети, аномалии развития сердца, множественные пороки

COMBINATION OF FAMILY HYPOSPADIAS WITH CARDIAC SYSTEM PATHOLOGY

Makarova Anastasia Valerievna, Myshinskaya Olga Ivanovna

Department of Children's Diseases

Abstract

Introduction. Hypospadias is one of the common malformations of polyetiological nature, the main symptom is dystopia of the external opening of the urethra on the ventral surface of the penis. The aim of the study is to demonstrate the combination of hypospadias with heart pathologies. **Material and methods.** A retrospective analysis of medical records was conducted. Analysis of foreign and domestic publications using the PubMed search engine. **Results.** A combination of hypospadias with heart pathology in the form of additional chords of the left ventricle (ACLVC), myocardial dystrophy, decreased cardiac ejection fraction, left ventricular dilatation, and bradyarrhythmia in patient No. 1 was revealed in two siblings born with a difference of 3.5 years. **Discussion.** Both children had similar clinical signs and the nature of the disease, which requires an in-depth genetic examination. **Conclusions.** The combination of hypospadias, LVH and myocardial dystrophy in two siblings is extremely rare and requires in-depth examination and exclusion of genetic syndromes, monogenic pathology (mutations in the genes of heart and urogenital tract development), mitochondrial diseases. When considering the possibility of combined cardiac pathology with hypospadias, it is necessary to actively identify this pathology.

Keywords: hypospadias, children, abnormal heart development, multiple defects

ВВЕДЕНИЕ

Гипоспадия – один из распространённых пороков развития наружных половых органов у мальчиков, основным признаком которого является дистопия наружного отверстия уретры на вентральную поверхность полового члена. Характерными симптомами заболевания являются расщепление головки полового члена и «фартукообразная» крайняя плоть с избытком кожи на дорзальной и дефицитом – на вентральной поверхности. Тяжесть порока и сложность его коррекции в большей степени определяет деформация кавернозных тел, которая встречается примерно у 25% больных гипоспадиями [1]. В России 15,12 случая на 10 тыс. новорожденных [2]. Рост распространенности гипоспадии, продолжавшийся в течение нескольких десятилетий свидетельствует о актуальности данного порока [3]. Наиболее популярная градация гипоспадии предложена Varcat в 1971 г. Выделяют формы: переднюю 65-70% (головчатая, венечная, дистально-стволовая), среднюю 10-15% (средне-стволовая), заднюю 20% (проксимально-стволовая, мошоочно-стволовая, мошоночная, промежностная (Рис. 1).



Рис. 1. Классификация гипоспадии

По данным литературы в основе происхождения заболевания, согласно J. P. Mettauer (1842) и Van Hook (1896), лежит «остановка» дифференцировки полового бугорка и уретральной пластинки. Генные и хромосомные (1982) служат причиной мальформации, а негенетические к дизрупции, т.е. к возникновению аномальной структуры органа. Гипоспадия часто сочетается с другими аномалиями развития гениталий, такими как хорда, меатостеноз, крипторхизм или паховая грыжа, редко бывает синдромальной патологией. В последние годы активно изучаются генетические причины множественных пороков развития [3]. Результаты

исследований свидетельствуют о существовании генов регуляторов эмбриогенеза, таких как PAX-2, WT-1, BMP-7, BMP-5 и др.

Наряду с регуляцией метанефрального развития, эти гены обеспечивают межтканевые взаимодействия, контролируя развитие глаз, органов слуха, сердечной, костной и других систем мезенхимального происхождения. Можно предположить, что в основе формирования множественных пороков развития лежит нарушение экспрессии генов-регуляторов эмбриогенеза. Наследственные формы гипоспадии по отношению к ненаследственным встречаются в соотношении примерно 1:3 (22 против 78%). Гипоспадия имеет распространение среди 6–8% отцов пробандов и 14% sibсов [3].

Цель исследования – демонстрация двух клинических случаев с диагнозом гипоспадия с сопутствующей патологией сердца.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Проведен ретроспективный анализ медицинской документации двух мальчиков 2012 и 2015 гг. рождения (sibсов), состоящих на диспансерном учете у педиатра, уролога и кардиолога по поводу гипоспадии и нарушений ритма сердца. В качестве материалов исследования использовались данные истории развития ребенка (формы № 112/у), данные выписных эпикризов из стационаров и результаты лабораторных и инструментальных методов исследования на амбулаторном этапе наблюдения, а также заключения специалистов. Также был произведен анализ отечественных и зарубежных публикаций с использованием поисковой системы PubMed, изучены клинические рекомендации Минздрава России по теме.

Изучение наследственности показало, что у родителей мальчиков отсутствуют патологии мочевыделительной и сердечно-сосудистой системы, у других родственников – неизвестно.

Пациент №1: мальчик, 13 лет (2012 г.р.). Ребенок от первой беременности, первых срочных родов на 41 неделе. Показатели физического развития на момент рождения: масса 3780г, рост 52 см, окружность головы 35см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Беременность протекала на фоне вегетососудистой дистонии по смешанному типу, нефроптоза справа. Естественные роды осложнились полным выпадением правой ручки при головном предлежании плода. Ребенок родился с полидактилией: на левой кисти диагностирован 6 палец – мизинец на сосудистой ножке, без пястной кости. В роддоме проведена ДНК-диагностика с помощью целенаправленного секвенирования генов для выявления мутаций, ассоциированных с полидактилией. Генетической патологии не выявлено.

Период адаптации протекал благоприятно, физиологическая потеря массы 6%. Выписан домой на 3 сутки. Диагноз при выписке: врожденный порок развития – полидактилия, 6 палец (мизинец) левой кисти. Вскармливание грудное до полутора лет, вакцинация в соответствии с календарем профилактических прививок. Физическое развитие мальчика соответствовало возрастным нормам. На момент исследования масса – 35 кг, длина – 145 см, что соответствует возрастной норме.

Диагноз головчатая форма гипоспадии выявлен случайно на приеме у уролога, в 12 лет (Рис. 2). По заключению УЗИ: варикозное расширение вен мошонки слева 1-2 степени. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу, соответствует возрасту. Половая формула: Aх 1 Pб 1 Fa 1. Половой член прямой, до 5,5 см. Крайняя плоть физиологической окраски, не расщеплена. Головка выводится полностью, физиологической формы. Мошонка асимметрична, за счет варикозно расширенных вен левого яичка, пальпация безболезненна. Проба Вальсальвы сомнительна. Яички на дне мошонки с двух сторон. Хирургическая коррекция гипоспадии не показана.



Рис. 2. Пациент №1: Головчатая форма гипоспадии

Также мальчик с 11 лет состоит на учете у кардиолога с диагнозом миокардиодистрофия сочетанного генеза, брадиаритмия, фракция выброса (ФВ)=62%, дополнительные хорды в левом желудочке: срединно-апикальные, апикальные.

Из других патологий у ребенка есть неврологические отклонения. Он состоит на учете у невролога с 2 месяцев, диагноз внутричерепная гипертензия. Далее наблюдался у невролога и логопеда с задержкой речевого развития, посещал специализированное ДДУ логопедического профиля и логопедические классы начальной коррекционной школы. В 7 лет по результатам МРТ головного мозга установлен диагноз: лейкоэнцефалопатия, перивентрикулярные кисты. На данный момент сохраняется дислалия и дисграфия, внутричерепная гипертензия, частые головные боли со рвотой.

Пациент № 2: мальчик, 9 лет (2015 г.р.). От вторых срочных родов (на 41 неделе). При рождении: масса – 3800 г., рост – 55 см., окружность головы – 34 см. Оценка по шкале Апгар 7/9 баллов. Беременность протекала на фоне токсикоза 1 половины, кольпита в 3 триместре, нефроптоза справа. У ребенка внутриутробно диагностировали ДМЖП (дефект межжелудочковой перегородки), однако после рождения диагноз не подтвердился. Выписан из роддома на 3 сутки, диагноз: врожденный порок – гипоспадия головчатая форма, сопутствующая транзиторная гипогликемия. Неонатальный и грудной периоды протекали без особенностей, вскармливание грудное до полутора лет, вакцинация в соответствии с календарем профилактических прививок. Нервно-психическое и физическое развитие протекало в соответствии с возрастными нормами.

Первое обращение к урологу в 1 год. Диагноз: гипоспадия, головчатая форма без искривления полового члена (Рис. 3). Заключение уролога на момент исследования: наружные половые органы сформированы правильно, по мужскому типу Ax1Pb1Fa1. Наружное отверстие уретры на головке, половой член прямой, крайняя плоть расщеплена, яички на дне мошонки с двух сторон. Оперативное лечение не показано.

Дополнительно состоит на учете у кардиолога с 8 лет, диагноз: миокардиодистрофия сочетанного генеза, умеренная дилатация левого желудочка со снижением сократительной функции, фракция выброса ФВ=53%, наличие дополнительных хорд в левом желудочке (срединно-апикальные, апикальные), нарушение проводимости по правой ножке Гиса, вертикальная ось сердца. Был также обследован генетиками, генетическая патология исключена.



Рис. 3. Пациент №2: Головчатая форма гипоспадии

ОБСУЖДЕНИЕ

В обоих случаях имеется похожая клиника: сочетание аномалий двух систем – мочеполовой и сердца. Исследования этой сочетанной патологии проводятся во многих странах мира. Так, по данным анализа проведенного А.К. Тимуковой [и др.] в Чувашской Республиканской детской клинической больнице за 2011-2013 гг. из 135 обследованных детей с врожденными пороками сердца (ВПС) было выявлено 72 ребенка с ВПС в сочетании с другими пороками развития и еще 63 ребенка с ВПС в сочетании с хромосомными нарушениями. Самой многочисленной была группа детей с ВПС и врожденной патологией мочеполовой системы (32%), гипоспадия отмечалась у 9% [5].

Клинические исследования, проведенные в Китае в 2020-2021г. Юн Хуа Лин [и др.], показали связь врожденных пороков сердца и гипоспадии. Из 7 385 детей мужского пола с врожденными пороками сердца у 134 (1,81%) была обнаружена гипоспадия (0,33%-0,40%) ($P < 0,01$). Частота гипоспадии была значительно выше в группах дефекта межжелудочковой перегородки (65/3 275, 1,98%), тетрады Фалло (17/770, 2,21%), макроангиопатии (15/788, 1,90%) и других врожденных аномалий сердца (21/972, 2,16%), чем в группах дефекта межпредсердной перегородки (10/1 015, 0,99%) и открытого артериального протока (6/565, 1,06%) групп ($P < 0,05$). Авторы статьи приходят к выводу, что гипоспадия является распространенным сопутствующим заболеванием у детей мужского пола с врожденными пороками сердца. Частота возникновения гипоспадии зависит от типа врожденного порока сердца, и эти две патологии могут иметь некоторые общие патогенетические механизмы или этиологические факторы [6].

Результаты когортного ретроспективного исследования по данным популяционных программ по наблюдению за врожденными дефектами у всех младенцев родившихся в 11 штатах США с 1.01.1995 по 31.12.2014 гг. выявили, что из 7 миллионов рожденных мальчиков у 1485 мальчиков с гипоспадией сочетались с пороками сердца в 5,8 раз (95% ДИ, 5,5-6,1) чаще, чем у мальчиков без гипоспадии. Также показано, что риск развития ИБС у мальчиков с гипоспадией был в 1,5 (95% ДИ 1,3-1,8) раза выше, чем у мальчиков без гипоспадии [7].

Таким образом, при установлении диагноза гипоспадии целесообразно проводить корреляцию с возможными аномалиями сердечной системы, ранней диагностики сердечных патологий, предотвращения осложнений. У обоих пациентов с врожденной гипоспадией случайно была выявлена дополнительные хорды левого желудочка (ДХЛЖ), миокардиодистрофия, снижение сердечной фракции выброса, дилатация левого желудочка, у пациента №1 – брадиаритмия.

ВЫВОДЫ

1. Сочетание гипоспадии, ДХЛЖ и миокардиодистрофии у двух sibсов крайне редко бывает случайным, что требует углубленного обследования и исключения генетических

синдромов (например, ДиДжорджи, Нунан, др.), моногенной патологии (мутации в генах развития сердца и урогенитального тракта), метаболических нарушений (митохондриальные болезни).

2. Возможно использование оптимального алгоритма – экзомное секвенирование трио (оба родителя + ребёнок) для выявления патогенного варианта.

3. При рассмотрении возможности сочетанной патологии сердца при гипоспадии необходимо активно ее выявлять, что приведет к своевременной диагностике, а также профилактике осложнений.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Министерство здравоохранения Российской Федерации. Клинические рекомендации «Гипоспадия у детей». - 2013 – 2017. - 30 с. - URL: <https://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/Гипоспадия%20у%20детей%20СПР.v3.pdf> (дата обращения 30.01.2025). - Текст: электронный.
2. Демикова, Н. С. Популяционные частоты гипоспадии по данным мониторинга врожденных пороков развития в регионах Российской Федерации / Н. С. Демикова, М. А. Подольная // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2024. - Т. 69. № 2. - С. 50-55.
3. Николаев, В. В. Эпидемиология и теории происхождения гипоспадии / В. В. Николаев, Ю. Н. Солонцов // Урология. - 2018. № 3. - С. 141-145.
4. Рудин, Ю.Э. Гипоспадия. Обзор зарубежной литературы. Вопросы и ответы / Ю. Э. Рудин. - Текст: электронный // - URL: <https://www.drrudin.ru/content/gipospadiya-obzor-zarubezhnoi-literatury-voprosy-i-otvety> (дата обращения: 30.01.2025).
5. Тимукова, А. К. Сочетание врождённых пороков сердца у детей с аномалиями других органов и генетическими синдромами / А. К. Тимукова, А. П. Сергеева, Н. П. Иванова. - Текст: электронный // Здравоохранение Чувашии. - 2020. – URL: <https://zdravch.ru/2020/11/22/sochetanie-vrozhdjonnyh-porokov-serdca-u-detej-s-anomalijami-drugih-organov-i-geneticheskimi-sindromami/> (дата обращения: 30.01.2025).
6. Clinical study of congenital heart disease accompanied by hypospadias / Y.-H. Lin, Q. Xiao, J.-S. Wang, Y.-G. Jiang // Zhonghua Nan Ke Xue. - 2014. - № 20(2). - P. 169-171.
7. Prevalence and Clustering of Congenital Heart Defects Among Boys With Hypospadias / M. A. Richard, J. Patel, R. H Benjamin [et al.]. -Text: direct // - JAMA Netw. - 2022. - №5(7). – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35900762/> (дата обращения: 21.02.2025).

Сведения об авторах

А.В. Макарова* - студент

О.И. Мышинская - кандидат медицинских наук, доцент

Information about the authors

Makarova A. V.* - Student

Myshinskaya O. I. - Candidate of Sciences (Medicine), Associate Professor

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

nesy@bk.ru

УДК 616-006.2

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЬШОЙ АРАХНОИДАЛЬНОЙ КИСТЫ ГОЛОВНОГО МОЗГА С ПОРАЖЕНИЕМ СЛУХОВОГО НЕРВА У РЕБЕНКА

Маркова Екатерина Дмитриевна¹, Плотникова Инга Альбертовна^{1,2}

¹Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

²ГАУЗ СО «Детская городская больница №8»

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. В статье представлено описание клинического случая арахноидальной кисты у ребенка, обнаруженной на фоне менингококковой инфекции, после которой развилась нейросенсорная тугоухость. **Цель исследования** – проанализировать клинический случай арахноидальной кисты лобно-височной области и развитие тугоухости у ребенка в 1 год 1 месяц на фоне менингококковой инфекции, соотнести с результатами с данными литературы с целью определения вариантов прогноза. **Материал и методы.** Проведен ретроспективный анализ анамнеза жизни и медицинской документации пациента с арахноидальной кистой. **Результаты.** Ребенку провели КТ головного мозга для исключения осложнений менингококковой инфекции и обнаружили большую арахноидальную кисту в лобно-височной области справа с компрессией правой гемисферы. При проведении аудиометрии обнаружили снижение слуха. Менингококковая инфекция и арахноидальная киста – это независимые по своему происхождению события, однако появление очаговой симптоматики может быть связано с тяжелой инфекцией. **Выводы.** Хирургическое лечение будет эффективным у данного ребенка. После удаления кисты возможно восстановление слуха, если же нерв достаточно поражен, в будущем понадобится кохлеарная