

3. Аллерген-специфическая иммунотерапия является основным и эффективным методом лечения пациентов с поллинозом, и возможность её проведения должна быть рассмотрена для каждого пациента.

Список литературы:

1. Аллергия у детей: от теории – к практике / Намазова-Баранова Л.С. - М.: Союз педиатров России, 2011. – 688 с.
2. Царев С.В. АСИТ – решение в лечении аллергии // Медицинский совет. – 2017. – №9. – С. 116–119.
3. Worm M. Food allergies resulting from immunological cross-reactivity with inhalant allergens / M. Worm, U. Jappe, J. Kleine-Tebbe, C. Schafer, I. Reese, J. Saloga, R. Treudler, T. Zuberbieer, A. Wassmann, T. Fuchs, S. Dolle, M. Raithel, B. Ballmer-Weber, B. Niggemann, T. Werfel // Allergo J. Int. – 2014. – №23(1). – P. 1–16.

УДК 616.155.18

**Фазылова А.В., Колмогорцева М.С., Сафина Е.В.
СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ МИНКОВСКОГО-ШОФФАРА -
НАСЛЕДСТВЕННОГО МИКРОСФЕРОЦИТОЗА**

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

**Fazylova A.V., Kolmogorceva M.S., Safina E.V.
A CASE OF MINKOVSKY-SHOFFAR'S DISEASE - HEREDITARY
MICROSPHEROCYTOSIS**

Department of children's diseases of the medical and Preventive Faculty
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: fazylova.anastasiya@mail.ru, maria_kolm@mail.ru

Аннотация. В статье рассмотрен клинический случай семейного наследственного микросфероцитоза, выявленного у двух сибсов возрастом 3-х и 8 лет.

Annotation. The article discusses clinical cases of hereditary microspherocytosis, identified by two sisters aged 3 and 8 years.

Ключевые слова: наследственный микросфероцитоз, гемолитическая анемия, клинический случай.

Key words: hereditary microspherocytosis, hemolytic anemia, clinical case.

Введение

Наследственный микросфероцитоз был впервые описан более века назад немецким врачом Оскаром Минковским и французским терапевтом Анатоль Шоффаром, которые выделили заболевание из группы гемолитических синдромов, как особую нозологию. Данное заболевание не утратило свою актуальность и в наши дни, так оно до сих пор является широко распространённой болезнью наследственного типа с частотой встречаемости 1:5000 рожденных живыми детей обоего пола, включая легкие и субклинические формы – 1:2000 рожденных живыми детей обоего пола [1, 3].

Гемолитическая анемия Минковского-Шоффара встречается достаточно часто в практической работе врача-педиатра, поэтому основные приёмы диагностики данного заболевания, оказание помощи детям в состоянии гемолитического криза, а также рекомендации в периоде ремиссии должны быть хорошо известны педиатру на любом участке практической работы [4, 5].

В основе заболевания лежит генетический дефект белка мембраны эритроцита, вследствие чего повышается её проницаемость для ионов натрия, в результате происходит набухание эритроцитов, укорачивается продолжительность их жизни и разрушение макрофагами селезёнки. Средняя продолжительность пребывания эритроцитов в кровеносном русле в норме должна составлять 120 дней. В случае микросфероцитоза длительность присутствия красных телец сокращается до одного дня. Болезнь Минковского-Шоффара – это семейное заболевание, которое наследуется по аутосомно-доминантному типу [1, 2].

Цель исследования – наблюдение и описание клинического случая наследственной микросфероцитарной гемолитической анемии у sibсов возрастом 3 и 8 лет.

Материалы и методы исследования

Изучение первичной документации (амбулаторная карта, форма 112/у) и проведение комплексного обследования детей в соответствии со стандартами оказания медицинской помощи от 01.01.2013 ФЗ № 323 ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» (национальные клинические рекомендации).

Результаты исследования и их обсуждение

Наследственный микросфероцитоз проявляется в каждом поколении. Подтвержденный диагноз у двух девочек и у мамы (проведена спленэктомия), у бабушки анемия неясной этиологии, генетически не обследована.

Пациентка Е, 8 лет, старший sibс, на третий день после рождения переведена отделение патологии новорожденных в областной детской клинической больницы №1 г. Екатеринбурга по поводу гемолитического криза.

Из анамнеза известно, что ребенок от первой беременности, протекала без осложнений, роды срочные, самостоятельные, родилась доношенной с массой тела 2935 г, длиной 52 см. Наследственность пациентки отягощена: гемолитическая анемия аутосомный тип наследования у матери и бабушки по женской линии, при генетическом исследовании выявлен риск для плода 50%. У матери в возрасте 8 лет была проведена спленомегалия.

Через 12 часов после рождения отмечались: иктеричность до 2 степени по Крамеру, бледность слизистых. При физикальном обследовании обнаружены гепатомегалия (+2,5 см) и спленомегалия (+1,5 см); в общем анализе крови: анемия 1 степени (Hb-95г/л), эритропения ($3,83 \cdot 10^{12}$), в биохимическом анализе: гипербилирубинемия 417 мкмоль/л. Ребёнок был переведён в ОРИТ, где получила фото- и инфузионную терапию, также проведена коррекция анемии с положительным эффектом. Кормление, смешанное с первых суток. Стул меконий, равномерно окрашенный, диурез адекватный.

В динамике на фоне лечения отмечались снижение фракций билирубина, нормализация показателей красной крови. По данным морфологии эритроцитов наблюдались единичные микроциты, ретикулоциты до 2%, анизоцитоз, анемия 1 степени (100г/л) при нормальных значениях эритроцитов ($3,83 \cdot 10^{12}$). При исследовании на осмотическую резистентность эритроцитов отмечалось снижение показателей (0,6/0,35*1%NaCl - 0,85/0,5*1%NaCl). При физикальном обследовании пациентки отмечались незначительная гепато- (+0,5см) и спленомегалия (+0,5см). Такие данные свидетельствовали о «выходе из гемолитического криза».

Учитывая наследственный фактор, клиническую картину и данных лабораторно-инструментального обследования пациентке был выставлен диагноз «наследственная микросфероцитарная гемолитическая анемия». Спустя 2 недели интенсивного лечения ребенок был выписан с рекомендациями продолжения базисного лечения с целью заместительной витаминотерапии (А, Е, Д, В6, В12) под наблюдение гематолога и педиатра с проведение общеклинических анализов в эпикризные сроки.

На протяжении последующих семи лет пациентка регулярно наблюдалась специалистами, выполнялись все рекомендации, но все же трижды были гемолитические кризы, показатели крови достигали до анемии 2 степени (Hb=85 г/л), эритропении (Эр $3,30 \cdot 10^{12}$ /л;) анизоцитоз +/-; микро-нормосфероциты ед., гепатомегалия (+2,5 см) и спленомегалия (+2,5 см). В каждом эпизоде криза ребенку выполнялись гематрансфузии эритроцитарной массы.

В связи с тяжестью основного процесса в 7-летнем возрасте пациентка была направлена в федеральный центр ДГКБ г. Москва, где было принято решение об удалении селезенки на фоне наследственной сфероцитарной анемии.

После проведенной спленэктомии достигнута ремиссия основного заболевания. Клинические анализы крови в пределах нормы. По данным ультразвукового исследования брюшной полости патологии не выявлено. Диспансерное наблюдение ребенка продолжается у гематолога по настоящее время.

Результаты последнего общего анализа крови пациентки: WBS $15,3 \cdot 10^9$ /л, RBC $5,54 \cdot 10^{12}$ /л, HGB 156г/л, MCV 81,1 fl, RDW 15%, MCH 28,2pg, MCHC 347г/л, НСТ 44,9%, PLT $507 \cdot 10^9$ /л, RTC 8%. УЗИ брюшной не выявило ни каких отклонений. Таким образом, можно говорить о стабилизации основного патологического процесса в организме ребенка.

Пациентка А., младший sibс, 3г. 3 мес. Известно, что ребенок от 2 беременности, 2 родов, родилась доношенной, масса при рождении 3190 г., рост 50 см. Беременность протекала на фоне анемии 1 степени во втором и третьем семестрах. Наследственностьотягощена, у sibса и матери наследственная гемолитическая анемия. Роды срочные самостоятельные в заднем виде затылочного предлежания плода. Отмечалось раннее излитие околоплодных вод.

В первые сутки после рождения состояние ребенка удовлетворительное, находились совместно с матерью. На 2 сутки жизни начала нарастать иктеричность кожи видимых слизистых оболочек до 2 степени по Крамеру с нарастанием симптоматики до 5 степени. В анализах крови отмечена анемия (HGB 143 г/л, RBC $4,43 \cdot 10^{12}/л$, PLT $258 \cdot 10^9/л$, GR 64%, LY 23%, EO 5%, BA 0%, MON 7%, RTC 9,74%), по результатам ультразвукового исследования гепатоспленомегалия +1,5 см). В связи с чем ребенок был переведен в отделение патологии новорожденных ОДКБ№1 г. Екатеринбурга, где по итогу полученных результатов обследования выставлен диагноз: наследственная микросфероцитарная анемия. Незамедлительно начата фото- и инфузионная терапия по протоколу.

На 10 день жизни состояние ухудшилось в связи с присоединением к основному процессу клиники инфекционного энтероколита, отмечались: лихорадка до 39^0 , бледность кожных процессов и акроцианоз, явления энтеральной недостаточности обильный пенистый стул с неперевавленными фрагментами в кале. по бактериологическому анализу кала выявлен обильный рост лактозонегативной E.coli. Течение гемолитического криза усугубилось до тяжелого течения (анемия 3 степени HGB 67 g/l, RTC 4,22%). Было принято решение о трансфузии эритроцитарной массы и проведении антибактериальной и симптоматической терапии. На фоне проводимой терапии состояние нормализовалось.

На 17 сутки жизни вновь развился гемолитический криз анемия 2 степени (HGB 79 g/l RBC $2,98 \cdot 10^{12}/л$, эритроцитов. Была проведена трансфузия эритроцитарной массы с положительным эффектом, гемоглобин крови отмечался 145 g/l, но сохранялась низкая осмотическая резистентность эритроцитов (0,85-0,55-0,65 на 1% NaCl). Также отмечалась гепатоспленомегалия (+2 см). Повторно осмотрена гематологом – диагноз микросфероцитарная гемолитическая анемия был подтвержден.

На третьем месяце жизни ребенок вновь поступил в стационар ОДКБ №1 г. Екатеринбурга с гемолитическим кризом. Клинически наблюдались иктеричность кожных покровов до 2 степени по Крамеру, анемия 2 степени (HGB 70 г/л, RBC $2,66 \cdot 10^{12}/л$, PLT $376 \cdot 10^9/л$; EO 3%, BA 0,4%, GR 22%, LY 61,7%, MON 12,5%, RTC 2,7%, анизоцитоз +/-; микро-нормосфероциты ед.). Также отмечена гепатоспленомегалия (+3,0 см). Состояние расценивалось как среднетяжелое за счет основного процесса. Вновь проведена трансфузия эритроцитарной массы с положительным эффектом (Hb=145 г/л, Эр $4,87 \cdot 10^{12}/л$). После лечения ребенок была выписана на амбулаторное наблюдение с

рекомендациями о проведении базисного лечения с целью заместительной витаминотерапии (А, Е, Д, В6, В12), под наблюдением гематолога и педиатра с проведением общеклинических анализов в эпикризные сроки.

На первом году жизни еще дважды были отмечены гемолитические кризы: 6 и 7,5 месяцев, которые протекали с типичной симптоматикой, по поводу чего ребенок получала стационарное лечение согласно протоколу.

По мимо, основного диагноза у ребенка в 3 месяца жизни была диагностирована врожденная лактазная недостаточность. Клиника которой манифестировала в первые дни и сохранялась в течении первых месяцев жизни ребенка. В связи с чем было проведено генетическое исследование по результатам которого выявлен полиморфизм гена МСМ6, ассоциированного с нарушениями обмена лактозы (СС полиморфизм 13910Т > С гена МСМ6). С указанного времени ребенок начал получать диету и заместительную ферментную терапию (1000 МЕ лактазы в сутки).

По совокупности генетических патологий ребенку присвоена категория «ребенок инвалид». Группа здоровья IV.

С конца первого года жизни у девочки кризы не наблюдались, анализы красной крови в пределах возрастного норматива, но по ультразвуковой диагностике сохраняется спленомегалия (+1,7 см) и увеличение правой доли печени (+ 1см). В настоящий момент ребенок получает витаминотерапию (А, Е, Д, В6, В12), наблюдается гематологом и педиатром с проведением общеклинических анализов в эпикризные сроки.

Выводы:

1. Диагноз врожденного микросфероцитоза имеет трудности при наблюдении данной кагорты пациентов, поэтому необходимо проводить медико-генетическое консультирование родителей, в особенности при наличии диагноза у одного из ближайших родственников, с последующим планированием еще на этапе предгравидарной подготовки;

2. При гемолитических анемиях у детей применяются в основном следующие виды терапии: гемотрансфузии, гормональные и цитостатические методы лечения, ну и наконец, спленэктомия при не возможности коррекции течения болезни;

3. Положительный эффект спленэктомии у больных со сфероцитарной гемолитической анемией отмечен в первые дни, прекращается гемолиз, уменьшается напряженная деятельность гемопоэтической системы, тем самым увеличивается средняя продолжительность жизни эритроцитов;

4. Заболевание врождённого микросфероцитоза поддаётся коррекции при своевременном обнаружении и грамотном ведении пациентов;

Список литературы:

1. Основы клинической гематологии / С. А. Волкова. - М.: Медицина, 2013. – С. 166-169.

2. Цветной атлас клеток системы крови / В.М. Погорелов, Г.И. Козинец, О.А. Дягилева и др. - М.: Практическая медицина, 2007. - С. 98-99.

3. Ширданина Е.В. Наследственный микросфероцитоз (болезнь Минковского — Шоффара) / Е.В. Ширданина, З.С. Гордеева. - М: Практическая медицина. - 2010. - №6. - С.144-147.

4. Методическая разработка для студентов V курса педиатрического факультета по разделу «Гематология» [Электронный ресурс] // Ставрополь. — 2017.

URL:http://stgmu.ru/userfiles/depts/faculty_pediatrics/Metodicheskie_posobiya/2017/Tema_2._NS_i_gemofiliya_31.08.2017.pdf (дата обращения 18.02.2021).

5. Наследственный сфероцитоз у детей. Клинические рекомендации [Электронный ресурс] // 2016. URL:https://medi.ru/klinicheskie-rekomendatsii/nasledstvennyj-sferotsitoz-u-detej_14097 (дата обращения 10.01.2021).

УДК 616.61–002.2–056.7

**Фербер О.Д., Сафина Е.В., Сергеева Л.М.
ДЕБЮТ СОЧЕТАННОЙ НЕФРОПАТИИ У РЕБЕНКА ШКОЛЬНОГО
ВОЗРАСТА. ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ**

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

**Ferber O. D., Safina E.V., Sergeeva L.M.
THE DEBUT OF COMBINED NEPHROPATHY IN A SCHOOL-AGE
CHILD. DIFFICULTIES IN DIAGNOSIS AND TREATMENT**

Department of children's diseases of the medical and Preventive Faculty
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: oferber@inbox.ru

Аннотация. В статье представлен клинический случай течения тяжелой нефропатии с развитием хронической болезни почек на разных этапах развития ребенка. Нефропатия имеет упорный рецидивирующий характер, не смотря на применение иммуносупрессивной терапии.

Annotation. The article presents a clinical case of severe nephropathy with the development of chronic kidney disease at different stages of child development. Nephropathy has a persistent recurrent character despite the use of immunosuppressive therapy.

Ключевые слова: мембранопролиферативный гломерулонефрит, синдром Альпорта, нейросенсорная глухота, вирус герпеса.

Key words: membranoproliferative glomerulonephritis, Alport syndrome, sensorineural deafness, herpes virus.