

2. Диагностика ГЭР у детей, особенно младшего возраста, нередко запаздывает, т.к. УЗИ желудка и пищевода не является рутинным исследованием при жалобах на кашель.

3. При сочетании таких симптомов как срыгивания и приступообразный, длительный кашель у грудных детей необходимо подтвердить или опровергнуть ГЭР.

4. Установление диагноза у данного ребенка было затруднено, далее при появлении жалоб на срыгивания, проведено УЗИ желудка и пищевода. После чего установлен сопутствующий диагноз, оказывающий значимое влияние коррекцию терапии и процесс выздоровления пациента.

#### **Список литературы:**

1. Клинические рекомендации Союза педиатров «Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь у детей». – 2016.

2. Косарев С.С. Внепищеводные проявления гастроэзофагеальной рефлюксной болезни у детей / С.С. Косарев, Н.Н. Лопакова // Современные проблемы науки и образования. – 2019. – № 5.

3. Бельмер С.В. Кашель и гастроэзофагеальный рефлюкс: непростые взаимодействия (часть 1) / С.В. Бельмер, В.Ф. Приворотский, А.И. Хавкин // Педиатрия. – 2020. – Т99. – №5. – С. 144-149.

4. Бельмер С.В. Кашель и гастроэзофагеальный рефлюкс: непростые взаимодействия (часть 2) / С.В. Бельмер, В.Ф. Приворотский, А.И. Хавкин // Педиатрия. – 2020. – Т99. – №6. – С. 236-240.

5. Pavić Ivan. The relationship between gastroesophageal reflux and chronic unexplained cough in children / Ivan Pavić, Jasna Šepin-Bogović, Iva Hojsak // Clinical pediatrics. – 2016. - №55. – P. 639-644.

УДК 616.8-056.76

**Черепанова Д.С., Рязанова Т.А., Андреева Д.М.  
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: МЛАДЕНЧЕСКАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ  
ПОМПЕ У РЕБЕНКА 5 МЕСЯЦЕВ**

Кафедра поликлинической педиатрии и педиатрии ФПК и ПП  
Уральский государственный медицинский университет  
Екатеринбург, Российская Федерация

**Cherepanova D.S., Ryazanova T.A., Andreeva D.M.  
CASE REPORT: POMPE DISEASE IN A CHILD 5 MONTH-OLD**

Department of outpatient pediatrics  
Ural state medical university  
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: cherepanovva.99@yandex.ru

**Аннотация.** В статье описан клинический случай ребенка с младенческой формой болезни Помпе, выявленной в возрасте 5 месяцев жизни. Рассмотрены основные аспекты эпидемиологии, патогенеза, клиники, диагностики и лечения болезни Помпе.

**Annotation.** The article describes the clinical report of a child 5 month-old with the Pompe disease. The main aspects of epidemiology, pathogenesis, clinical picture, diagnosis and treatment of Pompe disease are considered.

**Ключевые слова:** клинический случай, болезнь Помпе, гликогеноз 2 типа, кардиомиопатия.

**Key words:** case report, Pompe disease, type 2 glycogenosis, cardiomyopathy.

### **Введение**

Болезнь Помпе — заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, ген которого картирован на хромосоме 17q25. Описано более 300 мутаций данного гена. Частота встречаемости патологии в России неизвестна, регистрируются лишь единичные случаи. Суммарная частота всех форм заболевания расценивается как 1:40 000 [1]. Мутация в гене GAA приводит к дефекту фермента кислой альфа-глюкозидазы и обуславливает нарушение расщепления гликогена и накопление его в лизосомах и цитоплазме миокарда (сократительной и проводящей системе), скелетных мышцах и печени, что приводит к необратимым повреждениям органов и тканей больного и определяет клиническую картину болезни Помпе [1;4].

Для болезни Помпе характерно прогрессирующее течение. Выделяют инфантильную (младенческую) форму со стремительным смертельным исходом на первом году жизни и взрослую формы. Клинические проявления младенческой формы болезни чаще манифестируют в первые месяцы жизни и проявляются следующими признаками: тяжелая, быстро нарастающая мышечная слабость, генерализованная мышечная гипотония (синдром «вялого ребенка»), задержка двигательного развития, частые инфекции дыхательных систем, дыхательная недостаточность, нарушения дыхания во сне, тяжелая кардиомегалия и кардиомиопатия, сердечная недостаточность, проблемы при кормлении, гепатомегалия, спленомегалия, макроглоссия [3;6].

Диагностика болезни Помпе включает детальный анамнез как семьи (случаи смерти в раннем возрасте, миопатии и т. д.), так и заболевания с учетом данных обследования в период внутриутробного развития (гипертрофия миокарда, нарушения ритма сердца у плода) [1]. Болезнь Помпе является первично-мышечным заболеванием, манифестирующим изолированной гиперкреатининкиназой (гиперКК) (персистирующая гиперКК – состояние, при котором уровень КК в сыворотке крови в 1,5 раза превышает верхний допустимый предел в норме), поэтому важно обращать внимание на проявление клинических признаков в сочетании с повышением в крови уровней креатинфосфокиназы (КФК) и лактатдегидрогеназы (ЛДГ) [1;3].

Болезнь Помпе занимает особое место среди заболеваний, которые следует включить в дифференциальный диагноз при бессимптомной гиперКК в связи с тем, что это единственная поясно-конечностная миодистрофия, для которой разработаны и доступны патогенетическая терапия и методика рутинной малоинвазивной диагностики путем измерения активности альфа-глюкозидазы в сухом пятне крови [2]. В 2015 году болезнь Помпе стала первым лизосомным расстройством накопления, рекомендованным для всеобщего скрининга новорожденных секретарем Министерства здравоохранения и социальных служб США. Скрининг новорожденных на Помпе проводится в 20 штатах и нескольких странах по всему миру [5;6].

В настоящее время единственным специфическим способом лечения болезни Помпе является ферментозаместительная терапия (путем внутривенного введения рекомбинантной кислой гликозидазы человека). С момента внедрения в практику данной терапии смертность при болезни Помпе снизилась на 79%. Установлено, что альфа-глюкозидаза альфа восполняет активность лизосомальной кислой альфа-глюкозидазы, что приводит к стабилизации или восстановлению функции сердечной и скелетных мышц (включая дыхательные). Рекомендованный режим дозирования алглюкозидазы альфа: 20 мг/кг массы тела один раз каждые 2 нед в виде внутривенной инфузии, которые следует проводить с постепенным увеличением скорости введения препарата. Эффективность ФЗТ зависит от формы и стадии заболевания: для получения лучших результатов важно начинать лечение как можно раньше [1].

**Цель исследования** – демонстрация клинического случая инфантильной формы гликогеноза 2 типа (болезни Помпе).

#### **Материалы и методы исследования**

Проанализированы данные анамнеза, истории болезни, выписных эпикризов, а также заключений проведенных исследований и консультаций.

#### **Результаты исследования и их обсуждение**

Пациент А. (18.06.2020 года рождения) родился от близкородственного брака (мать и отец двоюродные брат и сестра). Ребенок от VI беременности, протекала на фоне отягощенного акушерского анамнеза (близкородственный брак), в 2012 г срочные роды (мальчик здоров); 2014 г срочные роды (мальчик) – умер в возрасте 1,5 мес (судороги); 2015 г - срочные роды, умер в 8 мес – инфекц. кардит (со слов матери она носитель ЦМВ), в 2017 г и в 2019 г – медицинский аборт. Настоящая беременность на фоне хронического дерматита, носительства ЦМВ-инфекции вне обострения, анемии I степени, тромбоцитопении. Роды IV, самостоятельные, в сроке 37-38 недель. Вес при рождении 3650 г, рост 53 см. Оценка по шкале Апгар 6/8 б. Грудное вскармливание до настоящего момента.

На 4 сутки жизни переведен в ОПН, где находился с 18.06 по 21.06 с диагнозом: "Церебральная ишемия средней тяжести, острый период. Субэпидимальные кровоизлияния 1 степени с 2х сторон с разряжением. Кровоизлияние в кожу лица, купированы. Синдром повышенной нервно-

рефлекторной возбудимости. Неонатальная желтуха, купирована. Патологическая убыль массы тела. Кардиомиопатия. ФОО. НК 0. ИМВП". В роддоме привит против гепатита В. От вакцинации БЦЖ медицинский отвод.

По результатам неонатального скрининга 01.07.20 выявлено снижение концентрации свободного карнитина, ацетилкарнитина. На Эхо-КТ (23.06.20): незначительное утолщение миокарда. У ребенка отмечался цианоз носогубного треугольника при кормлении грудью, быстро истощался при сосании.

В конце ноября 2020 года госпитализирован в дневной стационар на базе Детского городского кардиологического центра ГАУЗ СО ДГКБ №11. В ходе обследования отмечался синдром цитолиза, выявлена гипертрофическая кардиомиопатия со снижением сократительной способности. Проводилась терапия ателололом, рекомендована консультация генетика. 23.11.2020 – сдана кровь на лизосомальные болезни (МПС1, болезнь Помпе). Рекомендовано провести повторно неонатальный скрининг + кариотипирование, назначена гемостазиограмма – мать на осмотр и сдачу анализов не явилась.

В декабре 2020 г ребенок госпитализирован в стационар ДГКБ №11 по поводу ОРВИ. Затем 12.12.20 ребенок переведен в кардиоревматологическое отделение ГБУЗ СО ОДКБ №1 с жалобами на цианоз носогубного треугольника при плаче и кормлении. Мальчик был консультирован иммунологом, неврологом, продолжена терапия недостаточности кровообращения (НК), получен результат молекулярно-генетического исследования, подтверждена болезнь Помпе - активность фермента альфа-глюкозидазы 0,13 мкмоль/л/час (норма > 2.32 мкмоль/л/час). Ребенку по жизненным показаниям необходима фермент-заместительная терапия (ФЗТ), направлен на госпитализацию в отделение медицинской генетики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ для инициации ФЗТ основного заболевания – Майозайм 20 мг/кг в сутки.

28.12.2020 ребенок госпитализирован в отделение медицинской генетики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России, в ходе консилиума уточнен диагноз "Дегенеративное заболевание нервной системы. Гликогеноз 2 типа, обусловленный гетерозиготными мутациями гена GAA (Болезнь Помпе). Вторичный миопатический синдром. Гипертрофическая необструктивная кардиомиопатия. ВПС: ОАП. НК 0-I". В ходе консилиума был назначена ФЗТ - аглюкозидаза альфа. Назначена базисная терапия: левокарнитин на 2 мес, урсодезоксихолевая кислота, ателолол, каптоприл, тромбо-асс, верошпирон.

С 09.02.2021 по 12.03.2021 находился в стационаре ДГКБ №11 с диагнозом «Острый обструктивный бронхит, средней тяжести, повторный эпизод, БОС 5 баллов». За период пребывания в стационаре состояние ребенка оставалось тяжелым без положительной динамики. Сохранялись признаки НК 2 А, состояние по фоновому заболеванию с отрицательной динамикой, отставание в моторном развитии, выраженная мышечная гипотония, аппетит улучшился, диурез снижен. Для дальнейшего лечения мальчик переведен в неврологическое отделение ОДКБ № 1 для ФЗТ альфа-глюкозидазой.

Наиболее значимые данные лабораторно-инструментальных исследований пациента: 26.11.2020 г: ЛДГ 1,2 = 13 МЕ/мл (N 90-180), тропонин = 0,583 нг/мл (N 0-0,176). АЛТ, ед/л (N 13-45): 02.12.20 = 124, 07.12.20 = 118, 09.02.21 = 183, 10.02.21 = 148, 12.02.21 = 144, 15.02.21 = 129, 17.02.21 = 125, 26.02.21 = 134, 04.03.21 = 116, 11.03.21 = 95. АСТ, ед/л (N 9-80): 02.12.20 = 229, 07.12.20 = 224, 09.02.21 = 308, 10.02.21 = 241, 12.02.21 = 233, 15.02.21 = 278, 17.02.21 = 280, 26.02.21 = 359, 04.03.21 = 290, 11.03.21 = 265. Натрийуретический пептид В (15.02.21) 689,1 пг/мл - повышен. Тропонин I (24.02.21) 0,73 нг/мл(норма 0-0,10). Рентгенография ОГК (26.02.21): видимые отделы легких не затемнены. Рентген-признаки расширения границ сердца. КТИ 72,2%. (рис. 1). Показатели Эхо-КГ в динамике представлены в таблице 1.

Таблица 1

Показатели Эхо-КГ в динамике

Дата	КДР, мм	КСР, мм	ФВ, %	МЖП, мм	ЗСЛЖ, мм	Заключение
<b>23.06.20</b>	Незначительное утолщение миокарда. ФОО. Сократительная функция (СФ)-N.					
<b>06.07.20</b>			61	ЛЖ незначительно увеличен. Утолщение миокарда. ФОО.		
<b>16.11.20</b>	30	21	59	11-15	11	Увеличение полости ЛЖ. Расширения правых камер нет. Выражена гипертрофия стенок ЛЖ. Снижение СФ. Митральная регургитация (МР) 1 ст. Трикуспидальная, пульмональная регургитация (ТПР) 1 ст.
<b>07.12.20</b>	28	20	57	10-14- 12	10-12	Значительная гипертрофия миокарда ЛЖ и ПЖ
<b>15.12.20</b>	32	24	50			Гипертрофия миокарда обоих желудочков (больше ЛЖ). Расширение полости ЛЖ. Снижение СФ миокарда. Два вторичных точечных ДМПП. МР 0-1 степ. Аортальная регургитация (АР) 0-1 степ.
<b>24.12.20</b>	34	23	64			Гипертрофия миокарда обоих желудочков (больше ЛЖ). Расширение полости ЛЖ. МР 0-1 степ. АР 0-1 степ. СФ миокарда в пределах N

12.02.21	31	22	58	14-17-15	10	Значительная гипертрофия миокарда ЛЖ и ПЖ.
17.02.21	31	22	58	14-17-15	10	Незначительное увеличение полости ЛЖ со снижением его СФ. Незначительное расширение ЛКА. МР 1 степени. АХЛЖ.
25.02.21	31	22	58	15,5	10,1	Значительное утолщение стенки ЛЖ и ПЖ. Незначительное увеличение полости ЛЖ, снижение его СФ - без динамики. МР 1 степени. Ускорение кровотока на ЛА. ДХЛЖ.

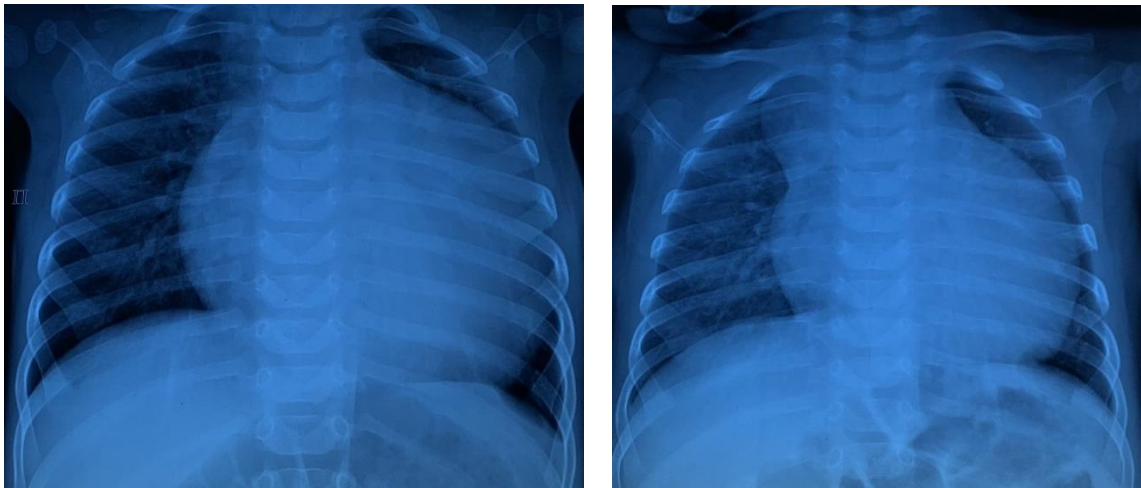


Рис. 1. Рентгенография ОГК (26.02.21). Rg-признаки расширения границ сердца

**Выводы:**

1. Болезнь Помпе у пациента заподозрена в возрасте в 5 месяцев, что говорит о настороженности врачей по поводу этого орфанного заболевания.

2. Раннее проявление симптомов и их прогрессирование характерны для младенческой формы данной нозологии.

3. Благодаря своевременной постановке диагноза, ребенку вовремя инициирована необходимая фермент-заместительная терапия, что является прогностически благоприятным фактором для дальнейшего течения заболевания.

4. Сложности диагностики болезни Помпе обусловлены дифференциальным поиском в ряду нейромышечных и митохондриальных болезней, а также с клинико-генетическим полиморфизмом заболевания. При этом наиболее важным для прогноза и качества жизни пациента является раннее начало патогенетической терапии. Учитывая вышеизложенное, а также принимая во внимание опыт других стран, следует рассмотреть вопрос о введении в России данного заболевания в неонатальный скрининг.

### **Список литературы:**

1. Басаргина Е.Н. Алглюкозидаза альфа — новый этап в терапии инфантильной (младенческой) формы болезни Помпе / Е.Н. Басаргина, Е.Н. Архипова, В.С. Ермоленко // Педиатрическая фармакология. – 2014. – № 11. – С. 93–97.
2. Никитин С.С. Бессимптомная гиперкреатинкиназемия в клинике нервно-мышечных болезней / С.С. Никитин // Неврологический журнал. – 2015. – Т. 99. – № 5. – С. 26-33.
3. Семячкина А.Н. Болезнь накопления гликогена, тип II (болезнь Помпе) у детей / А.Н. Семячкина, В.С. Сухоруков, Т.М. Букина, М.И. Яблонская, Е.С. Меркурьева, М.Н. Харабадзе, Е.А. Проскурина, Е.Ю. Захарова, А.В. Брыдун, П.А. Шаталов, П.В. Новиков // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2014. – № 4. – С. 48-55.
4. Naresh K. Pompe Disease: New Developments in an Old Lysosomal Storage Disorder / K. Naresh, Meena, Nina Raben // Biomolecules. – 2020. – № 10. – P. 1339-1358.
5. Tang H. The First Year Experience of Newborn Screening for Pompe Disease in California / Hao Tang, Lisa Feuchtbaum, Stanley Sciortino, Tracey Bishop, Richard S. Olney // International Journal of Neonatal Screening. – 2020. – №6. – P. 9-17.
6. Joan M. Establishing Pompe Disease Newborn Screening: The Role of Industry / Joan M., Keutzer // International Journal of Neonatal Screening. – 2020. – № 6. – P. 55-62.

## **ПСИХОЛОГИЯ И ПЕДАГОГИКА, КЛИНИЧЕСКАЯ ПСИХОЛОГИЯ И ПСИХОТЕРАПИЯ**

УДК 159.9.072.42

**Ананьева А.Д., Ольшванг О. Ю.**

### **УРОВЕНЬ СТРЕССОВОЙ РЕГУЛЯЦИИ У СТУДЕНТОВ-ПСИХОЛОГОВ РАЗНЫХ КУРСОВ**

Кафедра клинической психологии и педагогики  
Уральский государственный медицинский университет  
Екатеринбург, Российская Федерация

**Ananyeva A.D., Olshvang O.Y.**

### **THE LEVEL OF STRESS REGULATION IN PSYCHOLOGIST STUDENTS OF DIFFERENT YEARS OF EDUCATION**

Department of Social Work and Sociology of Medicine  
Ural State Medical University  
Yekaterinburg, Russian Federation