

Несмотря на своевременное оперативное лечение (меатостомия) переход в хроническое течение инфекции произошло, хотя данный вид лечения является основным у таких пациентов, так как устраняет основную причину – уродинамические нарушения [6]. Возможно, это связано с агрессивным ростом и контаминацией микробной микрофлоры с одной стороны, а с другой, с индивидуальными особенностями этого пациента в отношении воспалительного процесса.

На сегодняшний день пациент продолжает получать курсы бужирования, поскольку это единственный способ восстановить проходимость уретры и улучшить отток мочи. Далее по результатам, возможно, будет повторно проводиться оперативное вмешательство при неэффективности данной методики. Пациенты такого профиля должны наблюдаться междисциплинарной командой, поскольку реабилитация решает вопросы восстановления не только со стороны урологических нарушений, но и репродуктивной системы в будущем.

## **ВЫВОДЫ**

Меатостеноз у юношей может быть связан с перенесенной инфекцией мочевыводящих системы и повышает риск непрерывно рецидивирующее течение с необходимостью постоянной антибактериальной терапией.

Одним из основных видов лечения меатостеноза на сегодняшний день остается комбинированное лечение с необходимостью своевременного оперативного вмешательства, а именно меатотомии. Поскольку восстановление уродинамических процессов является основным при заболеваниях мочевыделительной системы.

Однако в некоторых случаях, помимо меатотомии, имеет смысл рассмотреть применение методики бужирования, так эта манипуляция помогает снять воспаления и избежать тяжелых осложнений.

## **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Байко, С. В. Хроническая болезнь почек у детей: определение, классификация и диагностика / С. В. Байко. // Нефрология и диализ. – 2020. – Т. 22, № 1. – С. 53–70.
2. Анализ предикторов в развитии патологии почек у детей раннего возраста: когортное исследование / Е.В. Сафина, И.А. Плотникова, В.Л. Зеленцова, О.И. Мышинская // Вопросы современной педиатрии. – 2023. – Т. 22, №1. – С. 44–51.
3. Министерство здравоохранения Российской Федерации. Клинические рекомендации «Стриктура уретры у детей». – 2024. – 49 с. - URL: [https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/803\\_1](https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/803_1) (дата обращения 08.12.2024). – Текст : электронный.
4. Стриктура уретры как болезнь мочеиспускательного канала и перспективные методы реконструктивной хирургии уретры (тканевая инженерия, биоматериалы). Часть 1 / В. В.Ипатенков, Н. П. Наумов, П. А. Щеплев, Д. И. Наумова // Андрология и генитальная хирургия. – 2018. – №1. – С. 12–21.
5. Министерство здравоохранения Российской Федерации. Клинические рекомендации «Инфекция мочевыводящих путей у детей». – 2024. – URL: [https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/281\\_2](https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/281_2) (дата обращения: 08.12.2024). - Текст: электронный.
6. Кветень, А. Г. Алгоритм выбора способа хирургического лечения стриктур уретры у мужчин / А. Г. Кветень, Д. М. Ниткин // Вестник ВГМУ. – 2020. – №2. – С. 19–27.

## **Сведения об авторах**

Е.Е. Тулкин\* - студент

Е.В. Сафина – кандидат медицинских наук, ассистент кафедры

## **Information about the authors**

Е.Е. Tulkin\* - Student

Е.В. Safina – Candidate of Sciences (Medicine), Department Assistant

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

[novembrreight@gmail.com](mailto:novembrreight@gmail.com)

УДК: 616.34-009

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОЙ БЕЛКОВО-ЭНЕРГЕТИЧЕСКОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ГИРШПРУНГА**

Чернов Степан Сергеевич<sup>1</sup>, Шаруда Екатерина Викторовна<sup>2</sup>, Соколова Наталья Сергеевна<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Кафедра факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

<sup>2</sup>ГАУЗ СО «Детская городская клиническая больница № 9»

Екатеринбург, Россия

## Аннотация

**Введение.** Болезнь Гиршпрунга (БГ) — это врожденное заболевание, характеризующееся отсутствием ганглионарных клеток в подслизистом нервном сплетении Мейсснера и мышечно-кишечном нервном сплетении Ауэрбаха. Данное заболевание является одним из вариантов нейрокрисопатий и приводит к нарушениям перистальтики кишечника, которые часто проявляются в виде непроходимости толстой кишки. Около 80% случаев вызываются аутосомно-доминантными генетическими мутациями с неполной пенетрантностью. Первые симптомы болезни обычно проявляются сразу после рождения затрудненным отхождением мекония, в дальнейшем заболевание маскируется под хронические запоры, с жалобами на которые такие пациенты обращаются к педиатру. **Цель исследования** – описать клинический случай белково-энергетической недостаточности (БЭН) тяжелой степени у ребенка с поздней диагностикой болезни Гиршпрунга. **Материал и методы.** Проведен анализ литературных данных, истории болезни, объективное обследование пациента 15 лет с белково-энергетической недостаточностью тяжелой степени, развившейся вследствие поздней диагностики болезни Гиршпрунга. **Результаты.** После тотальной колэктомии у ребенка без своевременной нутритивной поддержки сформировалась тяжелая БЭН. **Выводы.** Данный клинический случай демонстрирует важность комплексного подхода к ведению пациентов после оперативного вмешательства на кишечнике.

**Ключевые слова:** болезнь Гиршпрунга, белково-энергетическая недостаточность, синдром короткой кишки.

## CLINICAL CASE OF SEVERE PROTEIN AND ENERGY DEFICIENCY IN A CHILD WITH HIRSCHSPRUNG'S DISEASE

Chernov Stepan Sergeevich<sup>1</sup>, Sharuda Ekaterina Viktorovna<sup>2</sup>, Sokolova Natalia Sergeevna<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Faculty Pediatrics and Propaedeutics of Childhood Diseases

Ural State Medical University

<sup>2</sup>Children's hospital № 9

Yekaterinburg, Russia

### Abstract

**Introduction.** Hirschsprung disease (HD) is a congenital disorder characterized by the absence of ganglion cells in the submucosal plexus of Meissner and the myenteric plexus of Auerbach. This disorder is a variant of neurocristopathies and leads to intestinal motility disorders, which most often manifest as colon obstruction. About 80% of cases are caused by genetic mutations, which are autosomal dominant with incomplete penetrance. The first symptoms of the disease usually appear immediately after birth, with difficult passage of meconium, later the disease is masked by chronic constipation, with which such patients most often come to see pediatricians. **The aim of the study** was to describe a clinical case of severe protein-energy malnutrition in a child with late diagnosis of Hirschsprung disease. **Material and methods.** The analysis of the medical history and examination of a 15-year-old patient with severe protein-energy malnutrition due to late diagnosis of Hirschsprung's disease were conducted. **Results.** The article considers a clinical case of Hirschsprung's disease in a child in remission after total colectomy. **Conclusions.** This clinical case demonstrates the importance of an integrated approach to the treatment of combined pathology and the need for close interaction between various specialists for early diagnosis of the disease.

**Keywords:** Hirschsprung's disease, protein-energy malnutrition, short bowel syndrome.

## ВВЕДЕНИЕ

Болезнь Гиршпрунга (врожденный мегаколон, врожденный аганглиоз кишечника) является врожденным заболеванием энтеральной нервной системы и характеризуется аномалией развития тканей кишечника из-за нарушения миграции клеток от нервного гребня во внутриутробном периоде. Отсутствие ганглионарных клеток дистального отдела кишечника приводит к нарушению перистальтики, отсутствию расслабления пораженного отдела кишечника, что проявляется функциональной кишечной непроходимостью. Заболеваемость составляет 1 случай на 5000 живорожденных, чаще регистрируется у мужчин, чем у женщин (4:1) [1,2].

В основе патогенеза лежит нарушение миграции нервных клеток из нервного гребешка во время эмбриогенеза. Нарушению способствует либо преждевременная остановка миграции, либо гибель ганглиозных клеток. В результате чего, в норме обнаруживаемое и функционирующие мышечно-кишечное и подслизистое нервные сплетения (Ауэрбаха и Мейсснера), отвечающие за скоординированные перистальтические сокращения кишечника, отсутствуют и способствуют развитию функциональной кишечной непроходимости. Данное нарушение влечет за собой расширение нормально функционирующего проксимально

расположенного участка кишечника. Гистологически данный участок представлен гипертрофированными нервными пучками с высокой концентрацией межмышечно и в подслизистой оболочке ацетил-холинэстеразы. С точки зрения клинического течения выделяют острое, подострое и хроническое течение заболевания [3, 4, 5].

**Цель исследования** – описать клинический случай тяжелой белково-энергетической недостаточности у ребенка с поздно диагностированной болезнью Гиршпрунга.

#### **МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ**

Проведен анализ литературы, истории болезни и объективное исследование пациента (мальчик, 15 лет) с белково-энергетической недостаточностью тяжелой степени вследствие поздней диагностики болезни Гиршпрунга.

#### **РЕЗУЛЬТАТЫ**

Пациент Л., мальчик 15 лет. Состоит на диспансерном учете у гастроэнтеролога с диагнозом: Синдром короткой кишки в исходе ВПР ЖКТ (аганглиоз нисходящего отдела толстой кишки, состояние после тотальной колэктомии). Синдром нарушенного переваривания и всасывания. БЭН 3 степени. Хронический поверхностный дуоденит.

Ребёнок родился от третьей беременности вторых срочных родов, доношенный. Данных о патологическом течении беременности в медицинской документации нет, но антропометрические показатели при рождении (масса тела 2900 г, длина 50 см) соответствовали синдрому задержки внутриутробного развития плода 1 степени (индекс Кетле I = 58). При рождении перенес сочетанную гипоксию легкой степени. Анамнез заболевания: в 4,5 месяца у ребенка выявлена гидронефротическая трансформация обеих почек на фоне дисплазии мочеточников и функциональной недостаточности нейромышечного аппарата, позже присоединился вторичный пиелонефрит и нарушение экскреторной функции почек. С 1 года появились жалобы на неустойчивый стул, ребенок наблюдался гастроэнтерологом с диагнозом функциональное нарушение кишечника. С 4-х лет появилось снижение аппетита и отставание физического развития. Только в возрасте 8 лет метеоризм и боли в животе, имеющиеся у ребенка, неустойчивый разжиженный стул послужили поводом для обследования и определение причины синдрома мальабсорбции. Установлен диагноз: врожденная аномалия развития кишечника (незавершенный поворот кишечника), синдром мальабсорбции, мегоколон, дивертикул сигмовидной кишки. Диагноз впоследствии был уточнен: синдром короткой кишки, врожденная аномалия развития кишечника, болезнь Гиршпрунга (аганглиоз нисходящего отдела толстой кишки), дивертикул сигмовидной кишки. Проведено оперативное лечение. С 9 до 11 лет пациент не наблюдался. В 2020 году (11 лет) обследован в гастроэнтерологическом отделении ГАУЗ СО ДГКБ № 9 (болезнь Гиршпрунга, состояние после тотальной колэктомии), выявлена гастроинтестинальная пищевая аллергия, синдром нарушенного переваривания и всасывания, хронический поверхностный гастродуоденит, БЭН 1-2 степени.

В 14 лет при повторном обследовании в гастроэнтерологическом отделении ГАУЗ СО ДГКБ № 9 детским эндокринологом диагностирована задержка полового развития, кисты в обеих долях щитовидной железы, костный возраст соответствовал 12-13 годам, сделан вывод о задержке физического развития конституционально-соматогенного генеза. При проведении лабораторных исследований в копрограмме отмечалась креаторея, амилорея, большое количество клетчатки, йодофильная флора, слизь. На ЭФГДС выявлен антральный гастрит слабовыраженный, слабовыраженный дуоденит. Результаты биопсии: структура ворсин сохранена, активного воспаления нет, МЭЛ в пределах нормы, воспаление умеренное, активность 0, НР не обнаружен.

При объективном осмотре состояние ребенка расценено как средней тяжести. Жалобы на периодически боли в животе на голодный желудок или после приема обильной пищи, вялость, слабость, быстрая утомляемость. Кожа и видимые слизистые бледные, чистые, влажность удовлетворительная. Зев спокоен. ПКЖ выражена крайне слабо, тургор снижен.

Периферические лимфатические узлы не увеличены. Мышечный тонус удовлетворительный. Зубов 14/14. Дыхание везикулярное. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот не вздут, безболезненный во всех отделах, послеоперационные рубцы на передней брюшной стенке. Стул 3-4 раза в день, с небольшим количеством слизи, объем каловых масс не увеличен. Диурез в норме.

Физическое развитие:

Рост – 155,5 см (SDS рост/возраст = -1,03) (рис.1). За последние 3 месяца на фоне нутритивной поддержки 200-300 мл полуэлементной смеси в сутки прибавка роста составила 2,5 см.

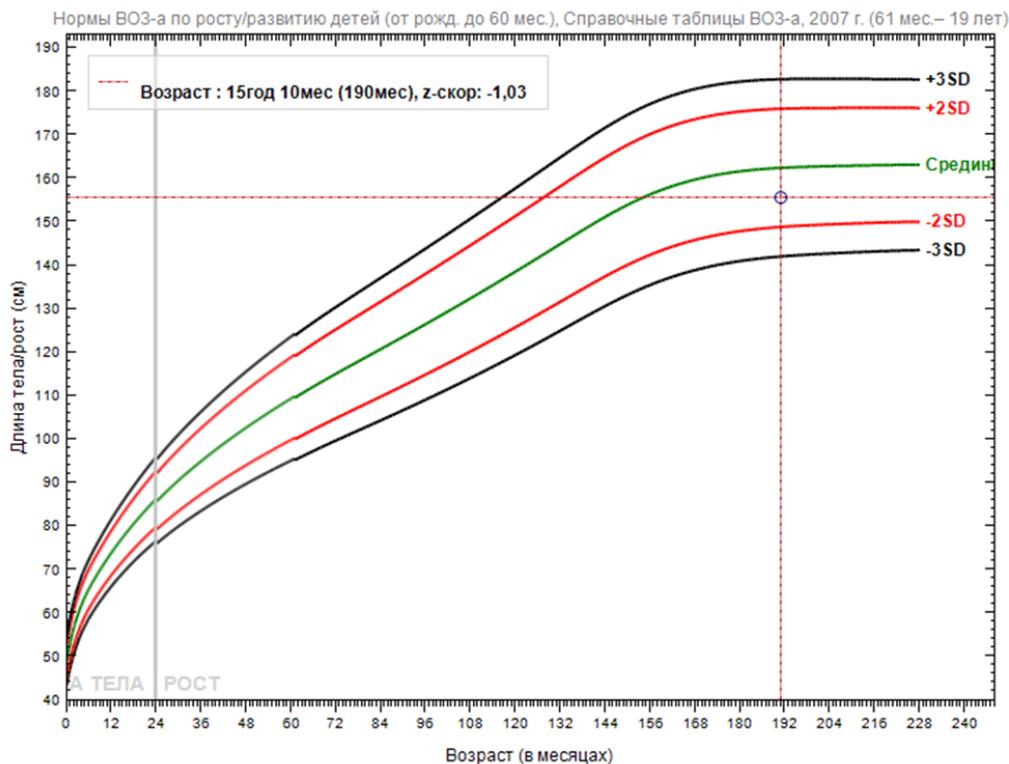


Рис.1. Z-score рост/возраст

Масса тела – 28,3 кг (SDS ИМТ/возраст = -4,82) (рис.2). Динамика массы тела за последние 3 месяца отсутствует.

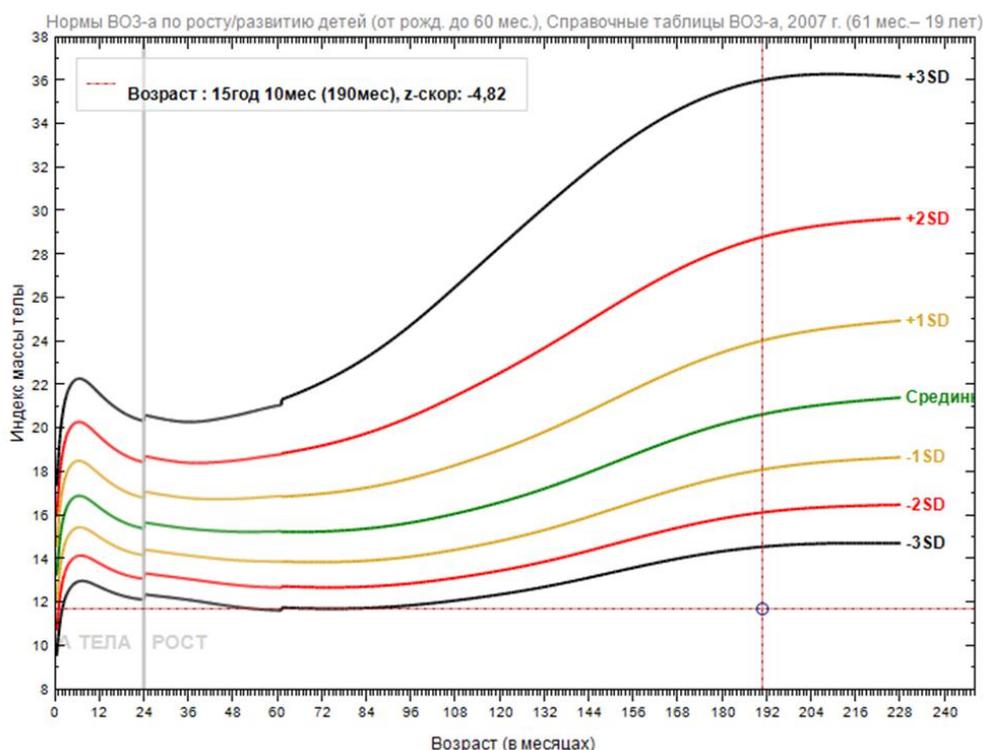


Рис.2. Z-score ИМТ/рост

Проведена оценка фактического питания, расчет энергетической и нутриентной потребности, рекомендована нутритивная поддержка полуэлементной смесью. Удалось достигнуть энергетической ценности суточного рациона питания 2000 ккал/сут при норме физиологической потребности для данного пациента 2300 ккал/сут. В лечении пациент получает ферментную терапию (панкреатин 30000 ЕД в день), витаминотерапию (холекальциферол 2000 МЕ), калия йодид 100 мкг в сутки.

### ОБСУЖДЕНИЕ

На фоне проводимой терапии и нутритивной поддержки достигнута положительная динамика, однако сохраняются гастроинтестинальные симптомы и проявления нутритивной недостаточности, что требует дальнейшего наблюдения, мониторинга пищевого статуса, своевременной коррекции питания. В описанном клиническом случае тяжелая белково-энергетическая недостаточность обусловлена синдромом нарушенного переваривания и всасывания вследствие тотальной колэктомии.

### ВЫВОДЫ

1. Неклассические проявления болезни Гиршпрунга у данного пациента затруднили своевременную диагностику и лечение данной аномалии развития.
2. После оперативного вмешательства на кишечнике необходим комплексный и своевременный подход в лечении, нутритивной поддержке, что поможет избежать формирования тяжелых нарушений нутритивного статуса.

### СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Проблемы диагностики болезни Гиршпрунга у новорожденных: клинические примеры / А.В. Каган, А.Н. Котин, С.А. Караваева, Т.В. Кесаева // Педиатр. - 2020. - Т. 11, № 1. - С. 83-90.
2. Болезнь Гиршпрунга в практике врача-педиатра / С.Н. Борзакова, Л.А.Харитоновна, В.С. Коваль, И.Д. Конова // Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. – 2022. – Т. 19, №1. – С. 145-151.
3. Логинов А.С. Болезни кишечника. / А. С. Логинов, А. И. Парфенов— Москва, 2000. — 257с.
4. Molecular Genetic Anatomy and Risk Profile of Hirschsprung's Disease. / J.M. Tilghman, A.Y. Ling, T. N. Turner [et al.]// N Engl J Med. – 2019. - Vol. 380, №15. – P.1421-1432.
5. Министерство здравоохранения Российской Федерации. Клинические рекомендации «Болезнь Гиршпрунга у детей» - 2019. – с. 31 URL: [https://vk.com/doc170935851\\_682531117?hash=pCcTJsdZdzjhHJrGvxIxvwtfhNr236oC7LooSIkc4L&dl=zL0FJizkPZ7oxJkMKPiI M0RBCBH3Egzb9qJMBFvsHLo&from\\_module=vkmsg\\_desktop](https://vk.com/doc170935851_682531117?hash=pCcTJsdZdzjhHJrGvxIxvwtfhNr236oC7LooSIkc4L&dl=zL0FJizkPZ7oxJkMKPiI M0RBCBH3Egzb9qJMBFvsHLo&from_module=vkmsg_desktop) (дата обращения: 25.03.2025) - Текст: электронный.

## Сведения об авторах

С.С. Чернов – ординатор

Н.С. Соколова – кандидат медицинских наук, доцент

Е.В. Шаруда – заведующий гастроэнтерологическим отделением, врач-гастроэнтеролог

## Information about the authors

S.S. Chernov\* - Postgraduate student

N.S. Sokolova – Candidate of Sciences (Medicine), Associate Professor

E.V. Sharuda – Gastroenterologist, Head of the Gastroenterology Department

\*Автор, ответственный за переписку (corresponding author):

chernov.st.s17@gmail.com

УДК: 616.89-008.444.4

## СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА ПРОБЛЕМУ АУТИЗМА

Шукшина Анна Андреевна, Шукшина Яна Андреевна, Плотникова Инга Альбертовна

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

### Аннотация

**Введение.** Аутизм привлекает внимание ученых и клиницистов уже более полувека, и его изучение продолжается в настоящее время. Аутизм представляет собой гетерогенное состояние, проявляющееся в широком диапазоне симптомов и степени тяжести. Это означает, что каждый случай уникален, и универсальных решений для всех пациентов не существует. Научные исследования необходимы для выявления индивидуальных особенностей каждого случая и разработки персонализированных подходов к диагностике и лечению. **Цель исследования** – по данным литературы определить эпидемиологию, этиологию, патогенетические механизмы развития аутизма, а также особенности кодирования заболевания, клиническую картину, возможные способы диагностики, особенности немедикаментозного и медикаментозного лечения. **Материал и методы.** анализ публикаций мировых литературных источников. **Результаты.** обобщены литературные данные по нозологической концепции аутизма. **Выводы.** аутизм является многогранной областью современных медицинских и психологических исследований. Необходимо рассматривать проблему аутизма комплексно: от фундаментальных основ до разработки терапевтических и реабилитационных мероприятий и интеграции в обществе. Такой подход положительно повлияет на существование людей, имеющих РАС.

**Ключевые слова:** расстройства аутистического спектра, аутизм, красные флажки аутизма, социальная коммуникация, навыки, комплексные и целевые вмешательства.

## A MODERN VIEW OF THE PROBLEM OF AUTISM

Shukshina Anna Andreevna, Shukshina Yana Andreevna, Plotnikova Inga Albertovna

<sup>1</sup>Department of Pediatric Diseases, Faculty of Medicine

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

### Abstract

**Introduction.** Autism has been attracting the attention of scientists and clinicians for more than half a century, and its study continues at the present time. Autism is a heterogeneous condition that manifests itself in a wide range of symptoms and severity. This means that each case is unique, and there are no universal solutions for all patients. Scientific research is necessary to identify the individual characteristics of each case and develop personalized approaches to diagnosis and treatment. **The aim of the study** is to determine the epidemiology, etiology, pathogenetic mechanisms of autism development, as well as the features of the coding of the disease, the clinical picture, possible diagnostic methods, and features of non-drug and drug treatment. **Material and methods.** Analysis of publications of world literary sources. **Results.** The literature data on the nosological concept of autism are summarized. **Conclusions.** Autism is a multifaceted area of modern medical and psychological research. It is necessary to consider the problem of autism comprehensively: from the fundamental foundations to the development of therapeutic and rehabilitative measures and integration into society. This approach will have a positive impact on the existence of people with ASD.

**Keywords:** autism spectrum disorders, autism, red flags of autism, social communication, skills, comprehensive and targeted interventions.