

Пациентка была осмотрена онкоторакальным хирургом. Диагноз: «Правосторонний хилоторакс неуточненной этиологии». Рекомендовано проведение видеоассистированной торакоскопии (ВТС) с биопсией плевры, легкого. ВТС справа была выполнена через 3 недели после госпитализации в УГОТКБ.

Результаты патологогистологического исследования: в париетальной плевре диффузная лимфоцитарная инфильтрация, кровоизлияния, гиперплазия мезотелия. Выраженная лимфогистиоцитарная инфильтрация в периплевральной ткани. В легочной ткани диффузная пролиферация гладкомышечных волокон, в интерстиции (межальвеолярно, периваскулярно, перибронхиально) лимфоидные скопления, выраженный диффузный интерстициальный фиброз с участками по типу «сотого легкого».

На основании жалоб (одышка при умеренной физической нагрузке); анамнеза (одышка появилась на фоне полного здоровья с резким прогрессированием; сопутствующие заболевания: миома матки с дисфункцией яичников (олигоменорея), гемангиома правой почки); данных КТ ОГК (по всем легочным полям визуализируются множественные, диффузные мелкие тонкостенные полости — от мелких до 2 см, гидроторакс справа); лабораторных данных (наличие хилезного неиссякаемого плеврального выпота); данных патологогистологического исследования париетальной плевры и легких (в париетальной плевре диффузная лимфоцитарная инфильтрация, кровоизлияния, гиперплазия мезотелия; выраженная лимфогистиоцитарная инфильтрация в периплевральной ткани; в легочной ткани диффузная пролиферация гладкомышечных волокон, в интерстиции (межальвеолярно, периваскулярно, перибронхиально) лимфоидные скопления, выраженный диффузный интерстициальный фиброз с участками по типу «сотого легкого») в РНПЦ пульмонологии и фтизиатрии был выставлен диагноз: «ЛАМ».

Для верификации диагноза было проведено иммуногистохимическое исследование в РНПЦ онкологии и медрадиологии им. Н. Н. Александрова и установлен окончательный диагноз: «ЛАМ. Правосторонний осумкованный хилоторакс. Субсерозная миома матки».

Дальнейшее лечение пациентки проводилось в торакальном отделении 10-й городской клинической больницы г. Минска, где была выполнена торакотомия и плевродез с тальком. Плевродез способствовал развитию спаечного процесса и прекращению экссудации, что позволило значительно увеличить период между пункциями, уменьшить количество эвакуированного при этом экссудата, улучшить общее состояние пациентки в результате уменьшения явлений дыхательной недостаточности и снижения потерь питательных веществ и лимфоцитов. Плевродез явился достаточно эффективным методом паллиативного лечения, позволившем добиться купирования симптомов выпота и предупредить рецидивы накопления жидкости в плевральной полости.

В дальнейшем пациентке была установлена II группа инвалидности сроком на 1 год. Она включена в лист ожидания для проведения трансплантации легких в РНПЦ трансплантации органов и тканей.

Таким образом, диагностика ЛАМ сопряжена с объективными трудностями, обусловленными спорадичностью заболевания, отсутствием специфических клинических и рентгенологических признаков. Верификация диагноза возможна посредством выполнения гистопатологического и иммуногистохимического исследований ткани легкого. ВТС с биопсией показана при всех интерстициальных заболеваниях легких неуточненной этиологии.

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК:

1. European Respiratory Society guidelines for the diagnosis and management of lymphangioleiomyomatosis / S. R. Johnson [et al.] // *Eur. Respir. J.* — 2010. — Vol. 35. — P. 14–26.
2. Черняев, А. Л. Патологическая анатомия легких: атлас / А. Л. Черняев, М. В. Самсонова. — М.: Атмосфера, 2004. — С. 99–108.
3. Rosai, J. *Surgical pathology* / J. Rosai // Edinburgh: Elsevier Inc. — 2004. — Vol. 1. — P. 398–422.
4. Чикина, С. Ю. Лимфангиолейомиоматоз — описание клинических случаев и обзор литературы / С. Ю. Чикина // *Атмосфера*. — 2013. — № 2. — С. 56–60.
5. Harari, S. Lymphangioleiomyomatosis: What do we know and what we looking for? / S. Harari, O. Torre, J. Moss // *Eur. Respir. Rev.* — 2011. — Vol. 20, № 119. — P. 34–44.
6. Cordier, J. F. Orphan Lung Diseases / J. F. Cordier, S. R. Johnson // *Eur. Respir. Mon.* — 2011. — Vol. 54. — P. 46–83.
7. Kelly, J. Lymphangioleiomyomatosis / J. Kelly, J. Moss // *Am. J. Med. Sci.* — 2001. — Vol. 321, № 1. — P. 17–25.
8. Редкие интерстициальные заболевания легких: лимфангиолейомиоматоз [Электронный ресурс] / В. К. Гаврисюк [и др.]. — Режим доступа: http://health-ua.com/pics/pdf/ZU_2012_Respirat_3/36-39.pdf.

Поступила 06.06.2016

УДК 616-008.6-053.2:575.1

СИНДРОМ КОРНЕЛИИ ДЕ ЛАНГЕ У ДЕТЕЙ

Т. Е. Бубневич

Гомельский государственный медицинский университет

Синдром Корнелии де Ланге — порок развития, характеризующийся мультисистемным поражением, в основе которого определяются лицевые дисморфии: низкая линия роста волос, изогнутые брови, синофриз, открытые вперед ноздри, прогнатизм, тонкие губы, рот «карпа» — в сочетании с пренатальной и постнатальной задержкой роста, умственной отсталостью и во многих случаях аномалиями верхних конечностей. Однако существуют клинические варианты этого синдрома с менее выраженными фенотипическими проявлениями.

Частота встречаемости синдрома составляет 1 случай на 10000–30000 живорожденных и не зависит от пола. По мнению многих экспертов, редкое выявление синдрома Корнелии де Ланге — это, скорее всего, следствие гиподиагностики.

Ключевые слова: синдром Корнелии де Ланге, дети, порок развития, синофрив, лицевые дисморфии, диагноз, генетическое заболевание.

CORNELIA DE LANGE SYNDROME IN CHILDREN

T. E. Bubnevich

Gomel State Medical University

Cornelia de Lange syndrome is a multisystem malformation syndrome recognized primarily on the basis of characteristic facial dysmorphism, including low anterior hairline, arched eyebrows, synophrys, anteverted nares, maxillary prognathism, thin lips, «carp» mouth, in association with prenatal and postnatal growth retardation, mental retardation and, in many cases, upper limb anomalies.

However, there are clinical options with milder phenotypes in this syndrome.

The prevalence of the syndrome is 1:10,000–30,000 live births, occurs equally, regardless of gender.

Although this syndrome is considered rare, experts agree that it is likely underdiagnosed.

Key words: Cornelia de Lange syndrome, children, malformation, synophrys, facial dysmorphism, diagnosis, genetic disorder.

Впервые проявления синдрома, сопровождающегося умственной отсталостью и множественными аномалиями развития, описаны в 1916 г. немецким врачом В. Брахманом (W. R. C. Brachmann). Свое название синдром получил по имени голландского педиатра Корнелии де Ланге (Cornelia de Lange), которая в 1933 г. более полно описала проявления данного синдрома у 5 детей [1, 2, 3].

В СССР единичные случаи описали в 1968 г. Б. Н. Кловский с соавторами, в 1971 г. — М. И. Мартынова и Н. К. Павлова, а в 1976 г. — Г. С. Маринчева с соавторами.

За период с 1995 по 2014 гг. по данным публикаций, вошедших в MEDLINE, EMBASE, ORPHANET, интернет-данным, представленным на OMIM, описано 116 случаев синдрома Корнелии де Ланге [3].

Синдром Корнелии де Ланге (de Lange) известен и под другими названиями: «*tyrus degenerativus Amstelodamensis*» (по названию города, где были обнаружены три случая, описанные Cornelia de Lange); нанизм Амстердама; *status degenerativus Amstelodamensis*; дегенеративный нанизм типа «Амстердам»; синдром Брахмана-Де Ланж (код по МКБХQ87.1) [1, 3, 4].

Данные о популяционной частоте синдрома значительно варьируют — от 1:30000 рождений до 1:10000–12000 [3, 5, 6].

Синдром Корнелии де Ланге встречается на всех континентах, у людей всех рас и этнических групп, с одинаковой частотой для обоих полов. За сто лет, прошедших с момента первого описания, подробно изучено более 400 случаев данной патологии в различных странах. Большинство случаев являются спорадическими [3, 5, 6].

Этиология

При синдроме Корнелии де Ланге патогенные мутации были обнаружены в трех генах: *NIPBL* (5p13.2) (Krantz с соавт., 2004; Tonkin с соавт., 2004), *SMC1A* (Xp11.22) (Musio с соавт., 2006; Borck с соавт., 2007; Deardorff с соавт., 2007) и *SMC3* (10q25) (Deardorff с соавт., 2007). Белки, кодируемые этими генами, вовлечены в функционирование когезинового комплекса, нарушение которого является молекулярной основой синдрома Корнелии де Ланге. Мутации в каком-либо из этих генов (чаще всего *NIPBL*) могут быть обнаружены примерно в половине случаев с установленным клиническим диагнозом [3, 5, 7].

Однако причины, вызывающие эти генные мутации, пока находятся в стадии теорий и предположений. Есть мнение, что их могут вызывать инфекционные заболевания беременной, особенно в первом триместре, некоторые лекарственные препараты, преклонный возраст отца ребенка либо возраст рожениц старше 35 лет, а также браки между родственниками. Но ни одна из перечисленных причин не является бесспорной и стопроцентно вызывающей генетические изменения. Еще прорабатывается гипотеза, что синдром Корнелии де Ланге передается по наследству, однако больше чем у половины обследованных пациентов это заболевание возникло спорадически, впервые в роду.

Синдром Корнелии де Ланге имеет многочисленные отклонения, которые могут быть как заметными, так и незаметными и выявленными только после более полного диагностического исследования [1, 2, 3, 5].

Критерии синдрома Корнелии де Ланге

Большие критерии:

1. Брахимикроцефальная структура черепа.

2. Лицевые дисморфии: синофриз, загнутые ресницы, деформированные уши, нос маленьких размеров, отсутствие хоан и ноздри, которые открыты вперед, тоненькая верхняя губа, микрогения, «антимонголоидный» разрез глаз. Такие изменения носят название «причудливое лицо».

3. Отставание в росте (нанизм).

4. Недоразвитие кистей и стоп: акромикрия, фокомелия, патологическое количество пальцев на руках или ногах, кисти небольших размеров, короткий II палец и проксимально расположенный I палец, клинодактилия мизинцев; нередко отмечается синдактилия стоп (II–III, III–IV пальцев); олигодактилия, сгибабельные контрактуры.

5. Spina bifida occulta. Fovea coccygea. Деформация позвонков: люмбализация, сакрализация.

6. Умственная отсталость может варьироваться от едва заметных признаков до развития олигофрении, причем в 80 % случаев диагностируется имбецильность либо дебильность. Однако есть дети с синдромом де Ланге, которые посещают обычные дошкольные и школьные учреждения (IQ = 73–75). Это зависит от формы заболевания [2, 8, 9].

7. Нарушения поведения в виде повышенной аффективной возбудимости, двигательной расторможенности, склонности к истероформным реакциям, стремления к аутоагрессии и склонности к стереотипным движениям [2, 3, 8].

Малые критерии:

1. Изменения в ротовой полости: высоко расположенное небо, его расщелина, нарушения в прорезывании зубов.

2. Нарушения зрения, вплоть до миопии высокой степени, косоглазие, астигматизм, полная атрофия зрительных нервов.

3. Резко выраженный гипертрихоз в области спины и поясницы, нередко отмечается общая мраморность, характерны краснота кончика носа, цианоз носогубной области. Недоразвитие сосков.

4. Среди неврологических нарушений, как правило, наблюдается мышечная гипотония, оживление сухожильных рефлексов, но возможен и гипертонус мышц конечностей.

5. Судорожный синдром отмечается у 25 % больных: судороги, как правило, только эпизодические, а не в виде частых и полиморфных приступов.

6. Врожденные пороки развития внутренних органов (отсутствие яичек в мошонке, наличие двурогой матки, открытый артериальный проток, наличие отверстий между предсердиями, неполный поворот кишечника, пилоростеноз, поликистоз почек, гидронефроз).

Для постановки диагноза без положительного результата молекулярного тестирования достаточно специфических черт лица в сово-

купности с двумя крупными системными критериями или одним крупным и двумя малыми системными критериями. Молекулярное тестирование, как правило, используется при диагностических дилеммах или в случае пренатальной диагностики и других целей генетического консультирования [1, 3, 7, 8].

Рентгенограммачерепа выявляет его брахимикроцефальную структуру, часто признаки внутричерепной гипертензии.

На электроэнцефалограмме отмечаются в ряде случаев замедление формирования α -ритма, повышение активности срединных структур в виде билатерально-синхронных пароксизмов. Каких-либо специфических для синдрома изменений нет.

На сегодняшний день известно 2 вида заболевания. Первый, или классический — это выраженная задержка в росте и психомоторном развитии, грубые пороки внутренних органов, лица и конечностей. При втором виде присутствуют те же самые аномалии лица и скелета, но нет грубых пороков развития внутренних органов, а психомоторное и интеллектуальное развитие имеет пограничную задержку [1, 3, 7, 8].

Патологическая анатомия при синдроме Корнелии де Ланге изучена достаточно подробно [1, 2, 3]. Как наиболее характерное нарушение мозга описывается двусторонняя аплазия оперкулярных отделов лобных долей. Отмечают также отсутствие центральной (роландовой) борозды, гипоплазию пирамид обонятельного нерва, верхних височных извилин, задней спайки мозолистого тела, отставание миелинизации и распад миелина, глиоз и очаговую аплазию клеток наружного зернистого и пирамидного слоев во всех отделах мозга. На аутопсии обнаруживают пороки сердца, почек, желудочно-кишечного тракта и др.

Диагностика во время беременности

В настоящее время современная медицина со 100 % уверенностью не может выявить этот синдром у плода. Существуют данные о том, что во время беременности (срок гестации 11–12, до 14 недель) у женщины в крови не обнаруживается плацентарный белок PAPP-A. Это может указывать на наличие заболевания у плода, однако достоверно поставить диагноз только по этому анализу невозможно. Вероятность ложноположительных результатов составляет около 5 %. Значительное снижение PAPP-A — веское основание для проведения более серьезных исследований на выявление аномалий развития плода, таких как дородовое изучение хромосом плода [1, 2, 3].

Дифференциальный диагноз: S. Holt-Oram, S. Lejeune, S. Rubinstein, S. Patau, S. Edwards, S. Franceschetti, S. Bonnevie-Ullrich, S. Freeman-Sheldon, S. Ullrich-Feichtiger, S. Pfaundler-Hurler,

синдром дисморфии черепно-нижнечелюстно-лицевой, синдром Коффина-Сириса [8, 9, 10].

Лечение

В настоящее время не существует патогенетической терапии синдрома Корнелии де Ланге, однако ранняя реабилитация и симптоматическая терапия позволяют улучшить качество и продолжительность жизни пациентов. Хирургическое лечение проводится, если есть показания). Медикаментозная терапия: витамины, ноотропы, седативные препараты, анаболические гормоны, при необходимости — противосудорожная терапия. Показаны лечебная физкультура, массаж, дыхательная гимнастика [3, 7, 11, 12].

Терапия гормоном роста обычно не показана. Kousseff с соавт. (1993) обнаружил дефицит гормона роста у 30 % пораженных пациентов и резистентность органов-мишеней к гормону роста у остальных пациентов. Авторы пришли к выводу, что терапевтическое использование гормона роста человека при синдроме Корнелии де Ланге не оправдано [1, 3, 7].

Прогноз

Для пациентов с данной патологией прогноз всегда тяжелый. При классическом варианте заболевания новорожденный, как правило, погибает в первые месяцы жизни из-за грубых пороков развития. Чаще всего причиной является хроническая почечная недостаточность и пороки развития сердца. В случае минимального поражения внутренних органов прогноз более благоприятный в отношении продолжительности жизни [3, 6, 9, 10].

Профилактика

Профилактика заключается в предотвращении рождения детей с данным синдромом: необходимо медико-генетическое консультирование будущих родителей, а также семей, в которых имеются больные. Эмпирический риск повторного рождения ребенка с синдромом де Ланге в спорадических случаях при отсутствии хромосомных aberrаций у родителей составляет 2 % [1, 2, 3].

Случай из клинической практики

Мальчик, 8,5 лет, поступил в июне 2015 г. в кардиоревматологическое отделение (КРО) Гомельской областной детской клинической больницы (ГОДКБ), жалобы на снижение толерантности к физической нагрузке, одышку, возникновение повторных синкопальных состояний. Диагноз при поступлении: «ВПС, двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка с комбинированным стенозом выходного отдела правого желудочка и легочной артерии (ЛА), гипоплазия ствола и ветвей легочной артерии, дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП), открытое овальное окно (ООО), состояние после оперативно-

го лечения в 2008 г. СН 1 степени. Синдром Корнелии де Ланге. F 83, F 80.9».

Из анамнеза: ребенок от третьей беременности, вторых срочных родов в 39 недель, при рождении вес — 2150 г, рост — 49 см, окружность головы — 30 см, оценка по шкале Апгар — 6/7 баллов. С первых дней жизни выявлен врожденный порок сердца.

Учитывая необходимость хирургической коррекции в дальнейшем и тяжесть состояния, разработан индивидуальный календарь профилактических прививок. На первом году жизни ребенок привит БЦЖ (у бабушки фиброзно-кавернозный туберкулез) и против вирусного гепатита В. Дальнейшая вакцинация, согласно национальному календарю профилактических прививок, продолжилась через год после оперативного лечения — радикальной коррекции ВПС.

В 2008 г. ребенку проведена радикальная коррекция порока сердца в ДХЦ РНПЦ «Кардиология».

С рождения ребенок регулярно наблюдался следующими специалистами:

- кардиологом — по поводу ВПС;
- пульмонологом — с первого года жизни у ребенка отмечались частые респираторные заболевания, которые характеризовались тяжелым течением и наличием осложнений;
- урологом — двусторонний крипторхизм, фимоз, баланопостит;
- офтальмологом — смешанный астигматизм; OS: врожденная непроходимость носослезного канала;
- неврологом — задержка психомоторного развития;
- психиатром — F 83, F 80.9.

Учитывая задержку физического развития, в 2012 г. ребенку проводилось определение костного возраста, который соответствовал 3 годам (биологический возраст — 6 лет).

Учитывая сочетание задержки психофизического развития, брахимикроцефалии, черепно-лицевых дисморфий, в 2012 г. в возрасте 6 лет ребенок был консультирован генетиком. Проводилось кариотипирование (кариотип крови — 46XY). На основании клинической картины выставлен диагноз: «Синдром Корнелии де Ланге».

Данные объективного осмотра: при поступлении в КРО состояние ребенка средней тяжести, преимущественно за счет нарушения кровообращения. Ребенок контактен, отмечается расстройство развития речи и языка; двигательная активность сохранена. Ребенок пропорционального телосложения, пониженного питания, у него значительная задержка физического развития (таблица 1).

Отмечается брахимикроцефалия, деформация грудной клетки (как следствие операции на открытом сердце), деформация паль-

цев кистей: проксимально расположенный I палец, клинодактилия мизинцев. Лицевые дисморфии: синфориз, загнутые ресницы, низко посаженные уши, широкая переносица, нос маленьких размеров, ноздри открыты вперед, тонкая

верхняя губа, микрогения, готическое небо, «антимонголоидный» разрез глаз.

Кожа бледная, акроцианоз, выраженный гипертрихоз в области спины и поясницы, недоразвитие сосков.

Таблица 1 — Параметры физического развития ребенка с синдромом Корнелии де Ланге (использовался метод сигмальных отклонений)

Возраст, лет	Показатели физического развития				
	масса, кг	рост, см	Окр. головы, см	Окр. грудной клетки, см	Оценка физ. развития
Новорожденный	2,150	49	30	28	Ниже среднего дисгармоничное
1 год	7,100	70	39	40	Низкое гармоничное
3 года	9	84	42	44	Низкое гармоничное
5 лет	12,5	92	44	50	Низкое гармоничное
7 лет	14,5	99	46	54	Низкое гармоничное
8,5 года	16	111	48	58	Низкое гармоничное

Аускультативно: тоны сердца приглушены, ритмичные, интенсивный систолический шум вдоль левого края грудины, ЧСС — 110/мин, АД — 85/50 мм рт. ст. Перкуторно: расширение границ относительной сердечной тупости влево на 1 см от среднеключичной линии. В легких везикулярное дыхание, ЧД — 24/мин. Живот мягкий, безболезненный. Печень выступает из-под реберной дуги на 1,5 см, край закруглен, плотный, болезненный при пальпации, селезенка не увеличена. Гипоплазия гениталий. Стул, мочеиспускание — в норме.

Данные лабораторно-инструментального обследования:

Общий анализ крови, мочи — без отклонений (возрастная норма).

Биохимический анализ крови: общий белок — 65,0 г/л, мочевины — 3,68 ммоль/л, СРБ — 0,2 мг/л, АСО — 200 UI/мл, билирубин — 12,0 мкмоль/л, глюкоза — 4,61 ммоль/л, АСТ — 51 Ед/л, АЛТ — 48 Ед/л, КФК — 130 Ед/л, ЛДГ — 689 Ед/л, кальций — 2,38 ммоль/л, натрий — 138,4 ммоль/л, калий — 4,1 ммоль/л, хлор — 109,4 ммоль/л.

Кровь на гормоны щитовидной железы: АТ/ТПО — отриц. (N 0-30 ME/л), ТТГ — 1,33 (N 0,3-4 мкМЕ/мл), FT4 — 20,6 (N 10-25 пмоль/л).

Рентгенограмма органов грудной клетки: в легких очаговых и инфильтративных теней не выявлено. Усиление сосудистого рисунка. В прикорневых зонах сгущение, корни расширены, деформированы, средостение расширено в поперечнике. Верхушка сердца закруглена. КТО — 0,64 (N 0,53). Синусы свободные. Грудная клетка бочкообразная. Заключение: ВПС, кардиомегалия.

Рентгенограмма левой кисти в прямой проекции: костный возраст соответствует 7 годам (биологический возраст — 8,5 лет).

УЗИ сердца. Заключение: ВПС, двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка с комбинированным стенозом выходного отдела правого желудочка и легочной артерии, гипоплазия ствола и ветвей ЛА, ДМЖП, ОО, состояние после оперативного лечения в 2008 г. Дилатация правых камер сердца, умеренно выраженная трикуспидальная регургитация. Недостаточность клапана ЛА от небольшой до умеренно выраженной. Дилатация синуса Вальсальвы. Ускорение потока на клапане ЛА.

УЗИ органов брюшной полости. Печень: правая доля КВР — 85 мм, левая доля КВР — 80 мм, контуры четкие, ровные, капсула дифференцируется, паренхима: эхоструктура однородная, эхогенность — норма, очаговых образований нет; общий желчный проток — 2 мм. Воротная вена — 5 мм. Желчный пузырь изогнут в нижней трети, размер — 51 × 16 мм, стенка тонкая, содержимое прозрачное. Внутривенечные желчные протоки не расширены, дополнительных образований нет. Поджелудочная железа: 8,0 × 6,0 × 1,0 см, контуры четкие, ровные, эхогенность — норма, эхоструктура однородная, вирсунгов проток не расширен. Селезенка: 72 × 32 мм, расположение обычное, форма полулунная, контуры четкие, ровные, эхоструктура однородная, селезеночная вена не расширена. Внутривенечные лимфоузлы не определяются. Свободной жидкости в брюшной полости нет. Заключение: фиксированный изгиб желчного пузыря в нижней трети тела.

УЗИ щитовидной железы, брахицефальных артерий. Заключение: патологии нет.

Электронцефалограмма: биоэлектрическая активность головного мозга соответствует возрасту. Реакции на функциональные пробы — в пределах возрастной нормы. Пароксизмальной и локальной патологической активности не выявлено.

Холтер ЭКГ: ритм синусовый, внутрижелудочковая блокада, преходящая АВ-блокада I-й степени, эпизоды невыраженной синусовой аритмии, неустойчивые эпизоды суправентрикулярной миграции водителя ритма. Среднесуточная ЧСС — 88/мин., среднедневная ЧСС — 96/мин., средненочная ЧСС — 73/мин. Максимальная ЧСС — 182/мин в 7:48, минимальная ЧСС — 59/мин в 5:04 при норме более 40/мин. Максимальная пауза ритма — 1384 мс (N до 1500 мс). ЦИ 1,32. В течение суток 29 эпизодов синусовой тахикардии с ЧСС более 130/мин, 164 эпизода синусовой брадикардии с ЧСС 59–64/мин. Основной уровень функционирования синусового узла за сутки — в норме.

Кардиоинтервалография: исходный вегетативный тонус — гиперсимпатикотония, вегетативная реактивность — асимпатическая. Активная клиноортостатическая проба — нормальное вегетативное обеспечение.

Профиль артериального давления: 80/40–90/50 мм рт. ст.

Невролог: задержка физического и психоречевого развития.

Эндокринолог: низкорослость смешанного генеза.

Фтизиатр: На момент консультации данных о локальном туберкулезе не выявлено. Диагноз: «Туб. контакт, группа ДУ VIб, латентная туберкулезная инфекция». Проба Манту с 2ТЕ: папула — 10 мм. Диаскин-тест — отрицательный.

Лечение, проводимое на базе КРО:

- карнитина хлорид раствор для инъекций 10% — 5 мл № 10 в/в;
- аспаркам 0,5 г. по ½ т. × 2 р/день 2 недели;
- парацетам 0,2 г. по 1 т. × 2р/день 2 недели;
- лечебная физкультура, дыхательная гимнастика, общий массаж.

За время пребывания в стационаре состояние ребенка оставалось стабильным, синкопальных состояний не наблюдалось.

Рекомендации при выписке из стационара:

- продолжить наблюдение специалистами: кардиологом, неврологом, логопедом, эндок-

ринологом, офтальмологом, фтизиатром, ЛОР-врачом, стоматологом;

- продолжить кардиотрофную, метаболическую терапию;
- продолжить кинезимеханотерапию, лечебную физкультуру, массаж.

Множественные внешние микроаномалии развития являются показанием к углубленному обследованию детей с целью исключения внутренней патологии, а также для консультации генетика для исключения врожденной и наследственной патологии. Синдром Корнелии де Ланге относится к орфанным заболеваниям. Знание клинических проявлений данного синдрома позволяет своевременно диагностировать заболевание, а проведение хирургической коррекции (при необходимости), симптоматической терапии способствует стабилизации состояния и улучшает прогноз в отношении продолжительности жизни.

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК

1. Козлова, С. И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С. И. Козлова, Н. С. Демикова. — М.: КМК: Авторская академия, 2007. — 448 с.
2. Лазюк, Г. И. Болезни плода, новорожденного и ребенка / Г. И. Лазюк, Е. Д. Черствой, Г. И. Кравцова. — Минск: Выш. шк., 1996. — 512 с.
3. Назаренко, Л. П. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению синдрома Корнелии де Ланге / Л. П. Назаренко. — М., 2015. — 27 с.
4. Генетика / В. И. Иванов [и др.]. — М.: ИКЦ Академкнига, 2006. — 638 с.
5. Бочков, Н. П. Клиническая генетика / Н. П. Бочков. — М.: Медицина, 1997. — 288 с.
6. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика / Е. К. Гинтер. — М.: Медицина, 2003. — 448 с.
7. Dorsett, D. On the molecular etiology of Cornelia de Lange syndrome / D. Dorsett, I. D. Krantz // Ann. NY Acad. Sci. — 2009. — Vol. 1151. — P. 22–37.
8. Cornelia de Lange syndrome case due to genomic rearrangements including NIPBL / M. Ratajska [et al.] // Eur. J. Med. Genet. — 2010. — Vol. 53, № 6. — P. 378–382.
9. Барашнев, Ю. И. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей / Ю. И. Барашнев, В. А. Бахарев, П. В. Новиков. — М: Триада-Х, 2004. — 560 с.
10. Комплексная оценка эффективности медико-генетического консультирования. Сообщение II. Эффективность обучения консультирующихся / Е. Е. Баранова [и др.] // Медицинская генетика. — 2014. — Т. 13, № 2 (140). — С. 31–36.
11. Kline, A. D. Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance / A. D. Kline, I. D. Krantz, A. Sommer // Am. J. Med. Genet. — 2007. — Vol. 143. — P. 1287–1296.
12. Liu, J. Cornelia de Lange syndrome / J. Liu, I. D. Krantz // Clin. Genet. — 2009. — Vol. 76, № 4. — P. 303–314.

Поступила 23.06.2016

УДК 616-006.448:616.61-005.1-08-07

АГРЕССИВНАЯ ФОРМА МНОЖЕСТВЕННОЙ МИЕЛОМЫ, ВЫЯВЛЕННАЯ В СТАДИИ ТЕРМИНАЛЬНОЙ ПОЧЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

Ж. М. Козич

Республиканский научно практический центр радиационной медицины и экологии человека», г. Гомель

Представлен клинический случай агрессивной формы множественной миеломы, протекающий с преимущественным поражением почек, желудка, печени и лимфатических узлов.

Ключевые слова: множественная миелома, миеломная нефропатия, почечная недостаточность.