

## ТРИХОГЕПАТОЭНТЕРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

Асадова Э.М., Алпатская А.А.

Научный руководитель: доцент А.Д. Юдицкий

Ижевская государственная медицинская академия  
Минздрава России, Ижевск, Россия

**Ключевые слова:** *клинический случай; синдром мальабсорбции; парентеральное; энтеральное питание; фенотипическая диарея; стигмы дизэмбриогенеза; аномальный рост волос; иммунные нарушения; ген SKIV2*

**Актуальность.** Трихогепатоэнтеральный синдром — редкое врождённое заболевание, ведущими клиническими проявлениями которого являются хроническая диарея, стигмы дизэмбриогенеза, аномальный рост волос и иммунные нарушения. Распространённость данного заболевания составляет около 1 : 1 000 000 новорождённых.

**Описание клинического случая.** Девочка К., от 2-й беременности. Родоразрешение на 35-й неделе путём кесарева сечения на фоне полного предлежания плаценты, хронической плацентарной недостаточности, маловодия, отслойки плаценты, цитомегаловирусной и коронавирусной инфекции. Масса тела при рождении — 1620 г, длина тела 46 см. Оценка по шкале Апгар 7-8-8 баллов. Проведена первичная реанимация в родильном зале, переведена в отделение патологии новорождённых и недоношенных (ОПНиН) в тяжёлом состоянии. С рождения отмечается плохая прибавка в весе, вскармливание смешанное. В течение первых 2 мес жизни у ребёнка выявлены открытое овальное окно, врождённая аневризма межпредсердной перегородки, анемия недоношенного, паховая грыжа слева, пупочная грыжа, цитомегаловирусная инфекция. В возрасте 2 мес 17 дней госпитализирована в ОПНиН с диагнозом: Белково-энергетическая недостаточность 3 степени. Двусторонняя паховая грыжа, риск ущемления. Пупочная грыжа. Энтероколит. Стул до 7–8 раз в сутки. На 17-й день лечения — повышение температуры тела до 37,4°C, учащение стула. Методом ПЦР выявлена РНК коронавируса SARS-cov. После выписки из стационара при попытке родителей перевести ребёнка на грудное молоко, смесь «НАН тройной комфорт» наблюдались учащение стула, убыль в весе. Повторная госпитализация в возрасте 4 мес 24 дня. Тяжесть состояния обусловлена нарушениями питания, жидким стулом до 6–8 раз, отсутствием стабильной прибавки в весе, эпизодами беспокойства из-за ущемления паховой грыжи. На фоне восстановления веса стала беспокойной, появились признаки сердечной, дыхательной недостаточности. На 10-е сутки с момента ухудшения переведена в реанимационное отделение, где появились лихорадка до фебрильных цифр, проявления ринита, отита, гиперестезия. Проведена люмбальная пункция — признаки серозного менингита. В реанимационном отделении энтеральное питание уменьшалось до трофического объёма с постепенным расширением, на момент перевода в ОПНиН разовый объём составлял 20 мл смеси «Нутрилон-Пепти Гастро». Из реанимационного отделения ребёнок переведён в ОПНиН в возрасте 6 мес 23 дней. Вес 3740 г (менее 3-го перцентиля), рост 57 см (10-й перцентиль). Учитывая клиническую картину, проведено кариотипирование (кариотип 46 XX), при полнозизмом секвенировании не исключается трихогепатоэнтеральный синдром. В возрасте 10 мес большая направлена на лечение и обследование в РДКБ РНИМУ им. Н.И. Пирогова в отделение гастроэнтерологии. Объективно у девочки были выявлены стигмы дизэмбриогенеза. Стул до 6–8 раз в сутки

от жидкого до кашицеобразного, со слизью. По данным анамнеза, клиники, результатов проведённых обследований и консультации генетика выставлен диагноз: Синдром мальабсорбции. Трихогепатоэнтеральный синдром 1 типа (ген *SKIV2*). Тяжёлая белково-энергетическая недостаточность. Железодефицитная анемия средней степени тяжести. Хронический дуоденит, неполная эндоскопическая ремиссия.

**Заключение.** В представленном случае мы хотели обратить внимание на уникальность данного синдрома и сложность его диагностики на фоне клинических проявлений, встречающихся при многих других формах патологии.

\* \* \*