

ной железы, носа и волосистой части головы, умственной отсталостью, потерей слуха и нарушением роста.

Описание клинического случая. В отделение патологии новорождённых и недоношенных детей на 5-е сутки жизни поступил ребёнок от 7-й беременности на фоне ОРВИ на 16-й неделе, анемии 1 степени, отягощённого акушерско-гинекологического анамнеза, 5-х родов на сроке 38–39 нед с массой тела при рождении 2770 г, длиной тела 48 см, оценка по Апгар 8/9 баллов. При поступлении состояние ребёнка среднетяжёлое за счёт неврологической симптоматики, стигм дизэмбриогенеза (монголоидный разрез глаз, недоразвитие нижней челюсти, отсутствие крыльев носа). Реакция на осмотр снижена. Крик негромкий. Тонус мышц дистоничен, рефлексы ослаблены. Кожные покровы субиктеричные, чистые. В лёгких дыхание проводится по всем полям, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, систолический шум. Живот мягкий, безболезненный. На 8-е сутки жизни состояние ребёнка резко ухудшилось за счёт явлений пареза кишечника, динамической кишечной непроходимости. По данным обзорной рентгенографии брюшной полости, данных УЗИ брюшной полости — наличие свободного газа в брюшной полости. Поджелудочная железа визуализировалась фрагментарно. Ребёнку был выставлен диагноз: перфорация нисходящего отдела толстой кишки, каловый перитонит. По экстренным показаниям проведена лапаротомия, ревизия брюшной полости, наложение колостомы. Ребёнок динамически наблюдался генетиком: учитывая крайне выраженные лицевые аномалии, в частности, аплазию крыльев носа, не исключался синдром Йохансона–Близзарда. Было назначен биохимический анализ крови с целью исследования функции поджелудочной железы. Выявлено значимое снижение уровня амилазы до 6 ЕД/л (при норме 28–100 ЕД/л). Муковисцидоз по данным неонатального скрининга был исключен. Выраженные лицевые аномалии, гипопункция поджелудочной железы, обильное вязкое зловонное каловое отделяемое, стеаторея по данным копрограммы характеризовало наличие у ребёнка синдрома Йохансона–Близзарда. В плане лечения была добавлена заместительная терапия креоном на каждое кормление ребёнка. Состояние ребёнка улучшилось, отмечалась активная прибавка в весе, уменьшилось вздутие живота, каловые массы приобрели жёлтый цвет и переваренный характер.

Заключение. В возрасте 1 мес ребёнок был выписан домой в удовлетворительном состоянии. На данный момент ребёнок наблюдается в медико-генетической консультации, развивается по возрасту, продолжает находиться на заместительной терапии ферментами, что позволило сохранить и улучшить качество его жизни.

* * *

* * *

СИНДРОМ ЙОХАНСОНА–БЛИЗДАРДА У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

Легошина И.Н., Плужник В.И., Запороженко О.В.,
Хлюнева Н.М.

Областная детская клиническая больница, Ульяновск,
Россия

Ключевые слова: синдром Йохансона–Близзарда; пороки развития; лечение

Актуальность. Синдром Йохансона–Близзарда — редкое аутосомно-рецессивное мультисистемное врождённое заболевание, характеризующееся аномальным развитием поджелудоч-