

ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ АССОЦИАЦИИ ПОРОКОВ У ОДНОГО РЕБЁНКА

Зяблова И.Ю., Хохлова А.П.

Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай, дети, врождённые пороки развития, диагностика

Актуальность. Ассоциация VACTERL определяется наличием множественных врождённых пороков развития (ВПР) у одного ребёнка: дефекты позвоночника, анальной атрезии, пороков сердца (ВПС), трахеопищеводного свища, атрезии пищевода, аномалий почек и конечностей. Диагноз ставится методом исключения других синдромальных форм патологии. Частота встречаемости варьирует от 1 : 10 000 до 1 : 40 000 живорождённых детей.

Клинический случай. Мальчик от 2-й беременности, 2-х преждевременных оперативных родов на 35-й неделе гестации. Беременность протекала с тяжёлым токсикозом, анемией. При ультразвуковом скрининге на 30-й неделе гестации выявлены декстропозиция аорты и атрезия двенадцатиперстной кишки. Масса тела при рождении 1840 г, длина тела 49 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Состояние ребёнка после рождения тяжёлое за счёт множественных ВПР: атрезии пищевода с трахеопищеводным свищем, атрезии двенадцатиперстной кишки, ВПС, аномалии развития тела Th IX, рудиментарного пальца правой кисти. В связи с этим мальчик переведён в отделение реанимации и интенсивной терапии. В 1-е сутки жизни проводились разобщение трахеопищеводного свища, наложение дуодено-дуоденоанастомоза, гастростомия. Ребёнок получал респираторную поддержку, находился на парентеральном питании с постепенным переходом на энтеральное питание смесью через гастростому. В возрасте 1,5 мес переведён на второй этап выхаживания. Состояние оставалось тяжёлым. В возрасте 2 мес выполнено наложение эзофаго-эзофагоанастомоза. В послеоперационном периоде получал респираторную и кардиотоническую поддержку, парентеральное питание. Спустя 9 сут — постепенное введение энтерального питания через гастростому, спустя ещё 7 сут — через рот. Весь объём кормления усваивал, прибавлял в массе. Спустя 33 дня стационарного лечения ребёнок был выписан в удовлетворительном состоянии. Мальчик был консультирован генетиком, состояние дифференцировалось с наследственными формами патологиями, анемией Фанкони, синдромами Ди Джорджи, CHARGE и др. По данным молекулярно-генетического обследования не выявлено генетических маркеров наследственных синдромальных состояний, в связи с чем, на основании имеющихся ВПР, установлена VACTERL-ассоциация.

Заключение. В представленном случае VACTERL-ассоциация была установлена методом исключения синдромальных состояний, приводящих к сходным порокам развития. Лечение VACTERL-ассоциации требует индивидуального и мультидисциплинарного подхода к каждому ВПР, выявленному у конкретного больного.

* * *