

НЕПОЛНЫЙ СИНДРОМ СЛИВОВОГО ЖИВОТА, ОСЛОЖНЁННЫЙ ВРОЖДЁННЫМ ХИЛОПЕРИТОНЕУМОМ

Хохлова А.П., Зизюкина К.С.

Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян

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

Ключевые слова: клинический случай, дети, синдром
сливового живота, диагностика

Актуальность. Синдром сливового живота (ССЖ) — редкое врождённое заболевание, проявляющееся аномалиями мочевыводящих путей, гипоплазией мышц передней брюшной стенки и крипторхизмом. Выявлены 14 генов, мутации которых приводят к ССЖ. Характерная триада этого синдрома встречается не всегда, а тяжесть состояния при этом обуславливают сопутствующие патологии.

Описание клинического случая. Мальчик Д., от матери 20 лет, от 2-й беременности, 2-х срочных родов. Беременность протекала с тяжёлым токсикозом, угрозой прерывания. На первичном скрининге был выявлен асцит плода. Родоразрешение на 36,5 неделе гестации, родился живой недоношенный мальчик. При рождении масса тела 4000 г, длина тела 52 см, оценка по шкале Апгар 5/6 баллов. Тяжёлое состояние при рождении требовало проведения реанимационных мероприятий с первых минут жизни. В условиях отделения реанимации и интенсивной терапии новорождённых был установлен дренаж брюшной полости в связи с врождённым асцитом. По дренажу ежедневно отходило около 200 мл жидкости с лимфоцитарным цитозом. На 7-е сутки жизни состояние было стабилизировано и ребёнок переведён в отделение второго этапа выхаживания многопрофильного стационара. При осмотре особого внимания заслуживала форма живота ребёнка: тургор снижен, кожа складчатая, перерастянутая. Наличие данного симптома обусловило дальнейший диагностический поиск по поводу ССЖ. По данным цито- и молекулярно-генетического исследования кариотип ребёнка — 46 XY, выявлены делеции хромосомы 17q12, охватывающие ген *HNF1β*, входящий в 14 генов, связанных с ССЖ. На 14-е сутки жизни состояние ребёнка оставалось стабильно тяжёлым, была выявлена свободная жидкость в перикарде за правым предсердием до 4,5 мм. Ввиду отсутствия тенденции к самостоятельному разрешению асцита на 20-е сутки жизни были выполнены редренирование брюшной полости и введение склерозанта. Процедура проведена 4 раза, на фоне чего явления хилоперитонеума разрешились. В возрасте 2 мес жизни абдоминальный дренаж был удалён.

Пациент выписан спустя 71 день стационарного лечения. Состояние при выписке удовлетворительное. На данный момент ребёнку 9 мес, физическое и нервно-психическое развитие соответствуют возрасту.

Заключение. Разнообразие аномалий обусловлено различием генетических мутаций, вызывающих развитие ССЖ. Объём лечения ССЖ требует индивидуального подхода и зависит от выявленных форм патологии. У детей с неполной триадой ССЖ заболевание имеет благоприятное течение, а по росту и развитию такие дети соответствуют сверстникам.