

ТЕЗИСЫ ДОКЛАДОВ научно-практической конференции студентов и молодых учёных «СТУДЕНИКИНСКИЕ ЧТЕНИЯ» (Москва, 2 декабря 2022 г.)

НЕУТОЧНЁННАЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ МЕТАБОЛИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ ПЕЧЕНИ У РЕБЁНКА С ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ

Абретенёва Д.Д., Коржук Д.М.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Л.Е. Ларина

Российский национальный исследовательский
медицинский университет им. Н.И. Пирогова Минздрава
России

Ключевые слова: дети, болезни печени, диагностика

Актуальность. Желтуха, гепатоспленомегалия, синдром цитолита и холестаза являются основными клинико-лабораторными синдромами при вирусных, аутоиммунных, токсических и метаболических болезнях печени. Проведение дифференциального диагноза в дебюте заболевания у ребёнка с данными симптомами представляет значительные трудности.

Описание клинического случая. Пациент А., 7 мес, поступил с жалобами на однократную рвоту после кормления, диарею, вялость, учащённое дыхание. Из анамнеза выявлено, что мальчик от 2-й беременности, 1-х родов, масса тела при рождении 3000 г. В возрасте 3 нед проведена операция по поводу перекрута гида-тиды правого яичка. Через 3 нед появилась желтушность кожных покровов, усиливающаяся со временем, присоединилось увеличение живота. В возрасте 6 мес по результатам УЗИ — изменение паренхимы печени, признаки внутрипечёночной портальной гипертензии, асцита, спленомегалии. При настоящей госпитализации состояние тяжёлое. Иктеричность кожи и склер, выраженные периферические отёки, множественные гематомы на теле. Кашицеобразный стул чёрного цвета с прожилками крови. Гепатомегалия +5 см, спленомегалия. Лабораторно: гемоглобин 32 г/л, эритроциты $0,98 \times 10^9/\text{л}$, лейкоцитоз, гипопропротеинемия, гипербилирубинемия за счёт прямой и непрямой фракции, повышение активности лактатдегидрогеназы, аланинаминотрансферазы до 2 норм, аспартатаминотрансферазы до 5 норм, гипокоагуляция. При УЗИ печени — диффузные изменения паренхимы печени, нарастание спленомегалии, калибра воротной вены, асцита. Учитывая обнаружение ДНК цитомегаловируса в крови, моче и слюне, а также повышение уровня фенилаланина и тирозина в крови при дополнительном исследовании, дифференциальный диагноз проводился между инфекционным заболеванием (цитомегаловирусным гепатитом, осложнённым циррозом печени) и наследственными болезнями обмена (тирозинемиями 1–3 типов). В динамике отмечено нарастание гипербилирубинемии, появление тромбоцитопении. Проведены лапароцентез, противовирусная, посиндромная терапия. Наличие цирроза печени класса С по Чайлду–Пью у ребёнка послужило показанием для постановки в очередь на трансплантацию печени.

Заключение. Тяжесть состояния, обусловленная полиорганной и печеночно-клеточной недостаточностью у данного ребёнка, требует дообследования на аминокислотурии и аминокислотопатии с целью исключения или подтверждения тирозинемии и определения дальнейшей тактики лечения.