
ЮВЕНИЛЬНАЯ КСАНТОГРАНУЛЕМА У РЕБЁНКА С СИНДРОМОМ НУНАН

Севергина У.С.

Научные руководители: доцент Е.А. Саркисян,
доцент С.В. Черкасова

ФГАОУ ВО «Российский национальный
исследовательский медицинский университет имени
Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай; синдром Нунан;
ювенильная ксантогранулема

Актуальность. Повышенный риск злокачественных новообразований требует ранней диагностики синдрома Нунан (СН) для снижения риска неблагоприятного исхода заболевания.

Описание клинического случая. Девочка Д. от матери 43 лет с отягощённым соматическим (тромбофилия низкого тромбогенного риска) и акушерским (бесплодие в течение 7 лет) анамнезом. От 3-й беременности (ЭКО, подсадка криозембриона), протекавшей на фоне гестационного диабета. Роды 2-е оперативные, на 40-й неделе гестации. При рождении масса тела 3400 г, длина тела 51 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Сигмы дисэмбриогенеза: гипертелоризм, эпикант, поперечная борозда на ладони, короткая шея. На передней брюшной стенке в правом подреберье цианотичный участок кожи размером 7 × 9 см с множественными плотными узелками. Состояние при рождении средней тяжести за счёт нарастающих дыхательных расстройств. В анализе крови тромбоцитопения $60 \times 10^9/\text{л}$.

На 2-е сутки жизни ребёнок в тяжёлом состоянии переведён в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова. Диагностированы пневмония, врождённый порок сердца (ВПС): дефект межпредсердной перегородки 7 мм с лево-правым сбросом крови, дисплазия межпредсердной перегородки, стеноз лёгочного клапана с пиковым градиентом 38 мм рт. ст. ВПС не требовал экстренных хирургических мероприятий и проведения медикаментозной терапии. Несмотря на проводимую интенсивную терапию в условиях отделения реанимации и интенсивной терапии, тромбоцитопения сохранялась ($82 \times 10^9/\text{л}$). На 7-е сутки жизни больная переведена в отделение патологии новорождённых и недоношенных. Проводилась терапия с положительным эффектом: воспалительная активность в крови купирована. Однако тромбоцитопения нарастала, селезёнка увеличивалась. Скрининговое иммунофенотипирование тромбоцитов подтвердило наличие изоиммунной тромбоцитопении. Назначены иммуноглобулины с положительным результатом. Отсутствие капошиформной гемангиомы исключило возможность синдрома Казабаха–Мерритта. Выполнена биопсия образования передней брюшной стенки: ювенильная ксантогранулема на ранней стадии формирования.

По данным полного секвенирования экзона выявлен гетерозиготный вариант мутации в гене *PTPN11*, что подтвердило ранее заподозренный диагноз — СН.

За период госпитализации девочка по ВПС компенсирована, образование на брюшной стенке не увеличилось, тромбоциты нормализовались, селезёнка сократилась. В возрас-

те 1 мес 15 сут жизни ребёнок выписан домой под наблюдение специалистов.

Заключение. У детей с СН часто выявляются нарушения гемостаза, повышена частота злокачественных новообразований, в том числе ювенильная ксантогранулема, как в описанном случае, что доказывает значимость ранней диагностики СН.

* * *