

СЛУЧАЙ СИНДРОМА КАРНЕЛИИ ДЕ ЛАНГЕ

Сурикова Юлия Валерьевна¹, Дубовик Ольга Михайловна¹, Ринейский Виктор Станиславович,¹ Загорская Татьяна Владимировна,¹ Лазарчик Игорь Викторович¹, Ненартович Ирина Антоновна²

¹ Учреждение здравоохранения «Минская областная детская клиническая больница», Республика Беларусь, Минская область, Минский район, агрогородок Лесной, 40.

² Государственное учреждение образования «Белорусская медицинская академия последипломного образования», Республика Беларусь, г. Минск, ул. П. Бровки, 3, к. 3

irena.nienartowicz@gmail.com

Ключевые слова: синдром Карнелии де Ланге, клиническое питание.

Введение. Синдром Карнелии де Ланге — редкое генетическое заболевание (1:10000–1:30000 рождений, мальчики: девочки = 1:1). Большинство случаев являются спорадическими. Чаще, чем в популяции, имеются различные пороки внутренних органов, особенно почек (поликистоз почек, гидронефроз, подковообразная почка), уро- и нефролитиаз; желудочно-кишечного тракта (удвоение или неполный поворот кишечника, пилоростеноз, диафрагмальные грыжи, трахеоэзофагеальные фистулы, стеноз пищевода, подвижная слепая кишка, общая брыжейка тонкой и толстой кишок); гипоплазия наружных половых органов (чаще у мальчиков), крипторхизм (одно- или двусторонний), двурогая матка, паховые грыжи; у 30–50% пациентов — пороки сердца (клапанный стеноз легочной артерии и аорты, септальные дефекты) [1].

Цель исследования. представить описание клинического случая синдрома Карнелии де Ланге.

Материалы и методы. ведение пациента с синдромом Карнелии де Ланге, анализ медицинской документации.

Результаты. Недоношенный мальчик от 2й беременности, протекавшей на фоне острой респираторной инфекции, угрозы прерывания, 2х родов в сроке гестации 34–35 недель путем операции кесарево сечение, осложнившихся абсолютно короткой пуповиной. Оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Масса при рождении 1710г, длина 43см, окружность головы 30см, груди 29см. Фенотипически: врожденная контрактура 5 пальца левой кисти, врожденная аномалия развития ногтевой фаланги 5 пальца левой кисти, короткая уздечка языка, высокое небо, папиллома твердого нёба справа, левосторонний крипторхизм, головчатая гипоспадия, гипотония, густые, четко очерченные сросшиеся брови, гипертрихоз спины и поясницы, низкий рост волос на лбу и шее, низко расположенные ушные раковины, цианоз носогубной области, слабый высокий голос. Ребенок перенес внутриутробную инфекцию неуточненную (врожденная пневмония, гипербилирубинемия, инфекция мочевыводящих путей). Получает лечение по поводу бронхолегочной дисплазии, новая форма, средней тяжести. Выявлена периферическая дистрофия сетчатки глаз, функционирующее овальное окно. При медико-генетическом консультировании подтвержден синдром Карнелии де Ланге.

Наблюдался педиатром, неврологом. Находился на грудном вскармливании, непродолжительное время получал смесь Пре-. К возрасту 18 месяцев, когда планово поступил в неврологическое отделение, ребенок получал все группы продуктов по возрасту. Пищевой аллергии и непереносимости не было. Мать была крайне обеспокоена малыми массой и ростом тела ребенка (по сравнению со сверстниками), поэтому ввела в его питание изокалорическую полужелементную смесь (300 мл ежедневно) и отметила прибавку массы тела (за 1 месяц до настоящей госпитализации).

При поступлении масса тела 8,1 кг, длина тела 77 см, окружность головы 44 см, окружность груди 45 см. Для всех пациентов с синдромом Карнелии де Ланге характерно низкое физическое развитие, разработаны специальные шкалы (<https://www.cdlsusa.org/resources/>) — окружность головы 50–95 перцентиль, масса тела выше 95 перцентиля, длина тела выше 95 перцентиля, т.е. физическое развитие высокое гармоничное (для синдрома).

При госпитализации в биохимическом анализе крови: общий белок 66 г/л, мочевины 10,09 ммоль/л, креатинин 36,5 мкмоль/л, альбумин 40 г/л, ферритин 51,2 нг/мл, трансферрин 3,8 г/л.

Таким образом, ребенок не нуждался в дотации клинического питания. Рекомендовано питание из расчета 102 ккал/кг/сутки и 1,2 г/кг/сутки белка, 100–150 мл/кг/сутки жидкости. После отмены смеси и обеспечения должным количеством жидкости — через 3 дня мочевины 7,83 ммоль/л, креатинин 24,2 мкмоль/л.

Заключение. Данный случай подчеркивает актуальность партнерской модели взаимодействия врача и законных представителей пациента для улучшения комплаентности, большего вовлечения родителей. Нутритивная поддержка, как и медикаментозное лечение, назначается по показаниям. «Много» — это не синоним «хорошо», а питание может не только помогать, но и усугублять клиническую картину заболевания. Дети с наследственными синдромами, которые фенотипически характеризуются низким физическим развитием, требуют индивидуального подхода при обеспечении нутритивной поддержки, ее следует корректировать совместно с врачом-диетологом.

Литература:

1. Сукало, А.В. Синдром Корнелии де Ланге/ А. В. Сукало, Л. Б. Жидко, В. С. Жогальская// Военная медицина. — 2016. — № 2. — С. 116 — 120.