

БОЛЕНЬ НАКОПЛЕНИЯ ХОЛЕСТЕРИНА У РЕБЕНКА

В.В.Дмитрачков¹, О.Н.Нестерук², О.Н.Назаренко¹

¹ УО «Белорусский государственный медицинский университет»,

² УЗ «4-я Городская детская клиническая больница», Минск, Беларусь

Под нашим наблюдением находилась девочка К. 6 лет. Впервые поступала в гастроэнтерологическое отделение 4 ГДКБ в 2023 году. При поступлении жалобы на тошноту после физической нагрузки, рецидивирующие носовые кровотечения, периодически склонность к запорам, повышенный уровень холестерина в биохимическом анализе крови (БАК). Направительный диагноз: гиперхолестеринемия неясного генеза. Из анамнеза: жалобы на запоры беспокоят с раннего возраста, жалобы на повышенный уровень холестерина – с мая 2022г. Сопутствующие заболевания: Гиперметропия слабой ст. ОИ. Меланоз склер и радужек. Аллергоанамнез: не отягощен. Наследственный анамнез: бабушка (по линии отца) – сахарный диабет, гиперхолестеринемия, АГ; мама – астигматизм, миопия. Общее состояние при поступлении средней тяжести. Самочувствие хорошее. Вес=25 кг. Рост=123 см. ИМТ=16,5 кг/м². Т тела 36,4 С. Сознание ясное. Активная. Кожные покровы чистые, смуглые, слизистые влажные. Зев: спокоен, миндалины чистые, язык обложен белым налетом. Носовое дыхание не затруднено. Периферические лимфоузлы не увеличены. ПЖК развита удовлетворительно. Костно-

мышечная система без особенностей. Тоны сердца громкие, ритмичные, систолический шум на верхушке и в 5 т. ЧСС=84 уд./мин. АД =100/65 мм.рт.ст. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Перкуторно над легкими лёгочный звук. ЧД=18 в мин. Живот обычной формы, мягкий, безболезненный при пальпации. Печень при пальпации +3,0 см, селезенка +1,0 см из под края реберной дуги. Физотправления (со слов) не нарушены. Нервно-психическое развитие по возрасту. В ан. крови: Эр-4,5x10¹²/л, Нб-137 г/л, Нт-0,404, Тр-383x10⁹/л, Л-6,4x10⁹/л, П-1, С-24, Лф-66, М-2, Э-7, М-8, СОЭ 8 мм/ч. БАК: СРБ 0,1 мг/л, глюкоза 5,27 ммоль/л, Са-2,55, К-4,93, Na-141,4, Cl-99,5 ммоль/л, мочевины 3,89 ммоль/л, креатинин 50, холестерин 9,63 ммоль/л, триглицериды 2 ммоль/л, HDL-холестерин 0,78ммоль/л, LDL-холестерин 6,8ммоль/л, коэффициент атерогенности 11,346, билирубин общий 9,9 мкмоль/л, ОБ 69 г/л, АЛТ 111, АСТ 59 Е/л, ГГТП-19 Е/л, ЩФ 296 МЕ/л, А/амил 62 Е/л, Fe 15,6 мкмоль/л, Ферритин 31,8 мкг/л; протеинограмма: альбумины 55,32 г/л, а1-2,6, а2 – 12,34, b-14,89, g-14,86%; Ig A-98, IgM-80, IgG-1147,9 мг/дл. ASL-0-219,5 IU/ml. ЭКГ– син. ритм, ЧСС 75-82/мин. ИХИ А/г SARS-CoV-2 – отриц. Общ. ан. мочи без патологии. ИФА ВПГ 1/2 тип IgM-отрицательно, IgG– положительно. Мазок из зева на БГСА– не выделен. ИФА токсокар IgG – отрицательно. Ан. крови на церуллоплазмин – 30 мг/дл (норма: 20-60 мг/дл). ФГДС+биопсия: эритематозная гастропатия легкой ст. Гиперплазированная складка препилорической зоны. Патоморфологическое заключение: фрагмент слизистой гастроинтестинального перехода со слабовыраженным неактивным хроническим воспалением. Нр «–». Офтальмолог: гиперметропия слабой ст. ОИ. Меланоз склер и радужек. Невролог: без патологии. Плосковальгусная установка стоп. Инфекционист: гиперхолестеринемия с повышением липопротеинов низкой плотности (ЛПНП). Стеатогепатит минимальной биохимической (б/х) активности (акт.). Спленомегалия. Д-з: Хронический запор, субкомпенсированный. Гиперхолестеринемия с повышением ЛПНП. Стеатогепатит минимальной б/х акт. Спленомегалия (данных за СПГ нет). Гиперметропия слабой ст. ОИ. Меланоз склер и радужек. Рецидивирующие носовые кровотечения. Плосковальгусная установка стоп. Проводилось лечение: комфортик, ферменты, холестер-рег. Рекомендована консультация генетика (исключение НБО с поражением печени с учетом наличия у ребенка признаков стеатоза печени, спленомегалии без расширения ВВ и СВ) – в 2023г выполнено генетическое исследование на болезни накопления, выставлен д-з: Болезнь накопления эфиров холестерина, стеатогепатит минимальной б/х акт. Спленомегалия. Хронический

запор компенсированный. Выписана по эпидпоказаниям (ОРИ). Рекомендовано: наблюдение педиатра, гастроэнтеролога, генетика. Консультация эндокринолога, кардиолога. DASH диета (Ди) или средиземноморская Ди. Ди с ограничением хлебобулочных изделий из муки высшего сорта, риса, манной крупы, яиц, копченостей, жирных сортов мяса, острых соусов, специй, какао, крепкого чая, кофе, киселя. Увеличить количество продуктов с повышенным содержанием клетчатки (овощи, зелень, свекла, некислая квашеная капуста, киви, чернослив); препараты урсодезоксихолиевой кислоты 250мг по 1 капс. х 1 раз (р)/день (1 мес), омега-3 жирные кислоты (рыбий жир (500 МЕ) 1 капс. х 3р/день) по 1 мес 4 р в год, турбиотик стул норма по 1 саше х 1р/день 20 дней. Метронидазол 250мг по 1 табл. х 2 р/день 10 дней. Контроль ОАК через (ч/з) 14 дней, БАК в динамике (холестерин + липидограмма, АСТ, АЛТ) ч/з 1-1,5 мес. Контроль копрограммы ч/з 1 мес. Контроль УЗИ ОБП и толстого кишечника ч/з 3мес, УЗИ БЦА ч/з 1 год; УЗИ сердца 1 р/год. При отсутствии стула 3 сут – очистительная клизма или микроклизма (микролакс), форжект 10г х 1 р/день (2 мес). Контроль: УЗИ: ОБП, сердца, щит.ж., БЦА.

Выводы. Одно из правил диагностики – избегать редких диагнозов (РДи), постановка РДи возможна «методом исключения», т.е. после исключения других, чаще встречающихся заболеваний. Однако в случаях обнаружения выраженных отклонений б/х показателей от нормы следует помнить и о РДи.

**Материалы
XXXII Конгресса детских
гастроэнтерологов России
и стран СНГ
«Актуальные проблемы
абдоминальной патологии у детей»**

Москва, 18–20 марта 2025 г.

Под общей редакцией проф. С.В.Бельмера

Москва, 2025