

Заключение. У пациенток с РМ и PCA выявлена неравнозначная представленность факторов СПРП с преобладанием низкой контрацептивной активности и прерывания нежеланной беременности, что является грозным негативным фактом для репродуктивного здоровья. Актуально расширить образование среди акушеров-гинекологов по направлению превенции самоповреждающего поведения у подростков.

Литература

1. Чайка В.К. // Медико-социальные проблемы семьи. — 2022. — №1 (27). — С. 5–12.
2. Бабенко-Сорокопуд И.В. // Медико-социальные проблемы семьи. — 2021. — №1 (26). — С. 59–65.

Редкая форма генодерматоза с манифестацией в неонатальном периоде: клинический случай

A rare form of genodermatosis with manifestation in the neonatal period: clinical case

¹Голубева С.В., научный сотрудник лаборатории медицинской генетики и мониторинга врождённых пороков развития, врач-генетик;

¹Требка Е.Г., канд. биол. наук, врач-цитогенетик;

²Артюшевская М.В., канд. мед. наук, ассистент кафедры неонатологии;

³Сухарева А.П., врач-неонатолог, зав. отделением.

¹Golubeva S.V., researcher at the laboratory of medical genetics and monitoring of congenital malformations, geneticist;

¹Trebka E.G., candidate of biological sciences, cytogeneticist;

²Artyushevskaya M.V., candidate of medical sciences, assistant at the department of neonatology;

³Sukhareva A.P., neonatologist, department head.

¹Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Беларусь;

²Институт повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения Белорусского государственного медицинского университета;

³Клинический родильный дом Минской области, Беларусь.

¹Republican Scientific and Practical Center «Mother and Child», Belarus;

²Institute for Advanced Training and Retraining of Healthcare Personnel of the Educational Institution Belarusian State Medical University;

³Clinical Maternity Hospital of Minsk Region, Belarus.

E-mail: 3733343@tut.by; моб. тел.: +375 (29) 373 3343.

Наследственные генодерматозы — заболевания, возникновение которых связано с недостаточностью или отсутствием функции определённых генов или групп генов как результатом мутаций. Особое место в этой группе занимают X-сцепленные формы с манифестацией в неонатальном периоде, так как клинически пересекаются с неонатальными инфекциями кожи. Распознавание специфических дерматологических признаков может стать подсказкой в постановке диагноза [1].

Ключевые слова: генодерматозы, X-сцепленные формы, манифестация в неонатальном периоде.

Hereditary genodermatoses are diseases whose occurrence is associated with insufficiency or absence of functions of certain genes or groups of genes as a result of mutations. A special place in this group is occupied by X-linked forms with manifestation in the neonatal period, because clinical overlap with neonatal skin infections. Recognizing special dermatological signs can provide clues to correct timely diagnosis.

Keywords: genodermatoses, X-linked forms, manifestation in the neonatal period.

Актуальность. Прогнозирование течения заболевания, отсроченных клинических проявлений у пациента, а также репродуктивное поведение семьи напрямую зависят от генетической формы заболевания. Наиболее ранняя диагностика позволяет планировать меры профилактики как для пациента, так и для будущего потомства в семье.

Цель исследования — представить клинический случай редкой формы генодерматоза у новорождённого 3.

Материалы и методы. Объект исследования: клинические, генеалогические, инструментальные, лабораторные данные пациента с диагнозом «врождённая аномалия развития кожи неуточнённая» (МКБ-10 Q82.9). Молекулярно-генетическое и цитогенетическое исследования проведены на базе клинико-диагностической генетической лаборатории ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя».

Результаты. Доношенная девочка родилась от пятой беременности, третьих срочных оперативных родов с весом 2920 г, ростом 51 см, окружностью головы 34,5 см и оценкой по шкале Апгар 8/8 баллов. У новорождённой имелись линейные дефекты кожи в виде аплазии и эритемы, локализованные в области передней поверхности шеи и подбородка, размером 8 и 10 см, а также небольшие дефекты размером 1,5–2,5 см в области мочки левого уха, щеки и носа. У ребёнка отмечались особенности лица в виде глазного гипертелоризма, широкой спинки носа, блефарофимоза.

При эхокардиографии было выявлено межпредсердное сообщение диаметром 3,4 мм. При УЗИ головного мозга установлена частичная агенезия мозолистого тела. Офтальмологически — периферическая дистрофия сетчатки.

В родословной семьи установлено трое поражённых сибсов женского пола с аналогичными изменениями кожных покровов при рождении и последующим преобразованием их в участки атрофии. У одного из сибсов дефекты кожи сочетались с пороками развития, врождённым пороком сердца и диафрагмальной грыжей. Генеалогические данные указывали на X-сцепленный доминантный тип наследования.

Дифференциальный диагноз проводился с инфекционными поражениями кожи, другими неонатальными X-сцепленными генодерматозами: комплексом MIDAS, синдромами Блоха–Сулцбергер и Гольца [1].

При цитогенетическом исследовании установлен нормальный женский кариотип 46,XX. При проведении хромосомного микроматричного анализа (Illumina CytoSNP-850K v1.1) выявлена delXq21.1, включающая гены *MAGT1*, *COX7B*, *ATP7A*, *PGAM4*. В литературе описано четыре случая дефектов кожи аналогичной локализации, характера поражения и типа наследования в сочетании с другими пороками, обусловленными гаплонедасточностью гена *COX7B*. Сопоставление данных пациента с данными ранее описанных в литературе случаев показало совпадения. Выставлен диагноз «врождённая X-сцепленная доминантная ретикуло-линейная аплазия кожи со множественными врождёнными аномалиями, тип 2» (LSDMCA2 OMIM 300887).

Заключение. Верификация диагноза играет ключевую роль в прогнозировании характера течения заболевания, рисков повторения данной патологии в семье, а также в определении объёмов и методов пренатальной диагностики.

Литература

1. Суколин Г.И. Клиника наследственных дерматозов: Атлас-справочник. — М., 2014. — С. 5–6.

Болезнь Кикучи–Фуджимото. Клинический случай Kikuchi–Fujimoto's disease. Clinical case

Иноземцева Д.А., ординатор кафедры педиатрии №2.

Inozemtseva D.A., resident of the Department of Pediatrics №2.

Руководитель: **Бурлуцкая А.В.,** докт. мед. наук, проф., зав. кафедрой.

Leader: **Burlutskaya A.V.,** Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of Department.

Кубанский государственный медицинский университет.

Kuban State Medical University.

E-mail: golubenko.1995@mail.ru; моб. тел.: +7 (918) 651 7367.

В тезисе описан клинический случай гистиоцитарного некротизирующего лимфаденита (болезнь Кикучи–Фуджимото) у девочки 11 лет. Данное заболевание является редкой причиной доброкачественной лимфаденопатии у детей и имеет самоограничивающийся характер. В связи с отсутствием специфической клинической картины патология трудна для диагностики.

Ключевые слова: болезнь Кикучи–Фуджимото, лимфаденит, дети.

The thesis describes a clinical case of histiocytic necrotizing lymphadenitis (Kikuchi–Fujimoto's disease) in an 11-year-old girl. This disease is a rare cause of benign lymphadenopathy in children and has a self-healing character. Due to the lack of a specific clinical picture, the pathology is difficult to diagnose.

Keywords: Kikuchi–Fujimoto's disease, lymphadenitis, children.

Актуальность. Болезнь Кикучи–Фуджимото, также известная как гистиоцитарный некротизирующий лимфаденит, является редкой причиной доброкачественной лимфаденопатии [1]. Обычно поражает молодых людей обоего пола [2]. Из-за низкой распространённости, неспецифической клинической картины в 40% случаев болезнь Кикучи–Фуджимото принимают за другие заболевания, сопровождающиеся лимфаденопатией (лимфома, туберкулёзный лимфаденит, аутоиммунные заболевания, неспецифическое воспаление) [3]. Проблемы диагностики возникают из-за редкости заболевания, что потенциально приводит к тому, что пациенты получают неподходящее лечение [4].

Цель исследования — проанализировать клинический случай болезни Кикучи–Фуджимото у девочки 11 лет.

Материалы и методы. Проведён ретроспективный анализ истории болезни пациентки 11 лет, находившейся на лечении в ГБУЗ «ДККБ».

Результаты и обсуждение. Девочка 11 лет обратилась с жалобами на периодические боли в животе в течение 7–10 дней. Во время объективного осмотра: состояние средней степени тяжести за счёт болевого абдоминального синдрома,

температура тела 36,8 °С. Выявлена болезненность при пальпации живота, увеличение размеров печени +2 см от края рёберной дуги. В биохимическом анализе крови выявлено повышение лактатдегидрогеназы до 490 ЕД/л. На УЗИ органов брюшной полости в мезогастрии справа визуализируются разнокалиберные множественные увеличенные лимфатические узлы овальной формы с чёткими контурами однородной структуры, максимальным размером единичного узла 16×8 мм и умеренно инфильтрированной прядью сальника. В процессе наблюдения боли в животе сохранялись, из-за чего проведена диагностическая лапароскопия для исключения хирургической патологии. При осмотре в зоне илеоцикального перехода определяется инфильтрат, представленный конгломератом увеличенных лимфоузлов с подпаянной прядью большого сальника. Взята биопсия трёх мезентериальных лимфоузлов. Биопсия направлена на проведение гистологического и гистохимического исследования, по результатам которых сделано заключение о наличии признаков лимфомы Ходжкина, нодулярного склероза. В связи с нетипичной для лимфомы клинической картиной гематологом рекомендован пересмотр биопсийного материала на базе ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева». Гистологическое заключение: гистоархитектоника лимфоузлов частично стёрта за счёт очагов клеточных скоплений в состоянии некробиотического кариорексиса, в паренхиме наблюдаются немногочисленные первичные и вторичные лимфоидные фолликулы, межфолликулярное пространство выполнено многочисленными лимфоцитами, гистиоцитами и крупными активированными лимфоидными клетками. По результатам иммуногистологического исследования выявлена экспрессия CD20/PAX5, CD3 на В- и Т-лимфоцитах. Отсутствует экспрессия CD30, EBV. Выставлен диагноз «болезнь Кикучи–Фуджимото, кариоректическая стадия».

Заключение. Клинический случай, представленный в данном тезисе, демонстрирует трудности в диагностике болезни Кикучи–Фуджимото. Это заболевание обычно имеет самоограничивающийся характер, поэтому специфическая терапия не требуется.

Литература

1. Потапенко В.Г., Байков В.В., Маркова А.Ю. и др. Болезнь Кикучи–Фуджимото: обзор литературы и четыре клинических наблюдения // Онкогематология. — 2022. — №17 (4). — С. 48–59.
2. Mahajan V.K., Sharma V., Sharma N., Rani R. Kikuchi–Fujimoto disease: A comprehensive review // World J. Clin. Cases. — 2023. — Vol. 11. — №16. — P. 3664–3679.
3. Селиванов М.И., Тургунова Л.Г., Зинченко А.В., Брунер О.В. Болезнь Кикучи–Фуджимото: первое клиническое наблюдение редкого случая в Республика Казахстан // Онкология и радиология Казахстана. — 2023. — №1 (67). — С. 50–52.
4. Masab M., Surmachevska N., Farooq H. Kikuchi–Fujimoto Disease. 2023 Oct 29 // Treasure Island (FL). — StatPearls Publishing, 2024 Jan. [PMID: 28613580]

Тезисы

XVIII Общероссийского семинара «Репродуктивный потенциал России:
версии и контраверсии» и XV Общероссийской конференции
«FLORES VITAE. Контраверсии в неонатальной медицине и педиатрии»

6–9 сентября 2024 года,

г. Сочи

Москва

2024

StatusPraesens
— profmedia —
