

*Рыбинская Э.С.*

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: СИНДРОМ АЛАЖИЛЛЯ**

*Научный руководитель: д-р мед. наук, проф. Чумакова Г.Н.*

*Кафедра неонатологии с курсами неврологии и акушерства-гинекологии ФП и ДПО  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет,  
г. Санкт-Петербург*

**Актуальность.** Диагностика синдром Алажилля представляет значительный научный интерес ввиду своего мультисистемного генетического нарушения с вариабельной экспрессивностью. Особую значимость приобретает анализ корреляции генотип-фенотип, учитывая вариабельную пенетрантность мутаций JAG1/NOTCH2. Клинический случай демонстрирует важность комплексного подхода, включающего современные методы генетической диагностики и мультидисциплинарного наблюдения.

**Цель:** изучение клинического случая синдрома Алажилля, манифестирующего в неонатальном периоде, имеющего сложности дифференциального диагноза и лечения.

**Материалы и методы.** Изучены истории болезни новорожденного, проведен клинический осмотр ребенка в отделении патологии новорожденных и детей грудного возраста.

**Результаты и их обсуждение.** Девочка поступила в перинатальный центр Санкт-Петербургского педиатрического медицинского университета (ПЦ СПбГМУ) с диагнозом: ВПС: Гипоплазия (подозрение на атрезию) легочной артерии. ДМЖП перимембранозный. ОАП. ООО, в возрасте 7 дней.

Девочка от IV беременности. Беременность протекала на фоне анемии легкой степени, хронической никотиновой интоксикации. Синдром задержки развития плода. Роды II срочные в 38 недель. Оценка по шкале Апгар: 8/9б. Маловесная для гестационного возраста. При наблюдении в род.доме с 1 суток жизни выслушивается грубый систолический шум. На 5 сутки жизни выполнена ЭХО-КГ – ВПС: Гипоплазия (подозрение на атрезию) легочной артерии. ДМЖП перимембранозный. ОАП. ООО. Начата инфузия Алпростана. Девочка переведена в ПЦ СПбГМУ.

С 7 дня жизни повышен прямой билирубин 62,6 мкмоль/л, общий билирубин 123,50 мкмоль/, в динамике нарастание трансаминаз на фоне воспалительного процесса. По результатам инструментальных исследований на 15 сутки жизни Ангио-КТ: КТ-признаки ВПС: атрезия легочной артерии (IV тип). ДМЖП. Проведено УЗИ брюшной полости: выявлены признаки гипоплазии желчного пузыря, подозрение на атрезию желчевыводящих путей. На 22 сутки жизни проведена МРХПГ: желчный пузырь размерами около 1,9 \* 0,5 см, стенки значимо утолщены. На 35 сутки жизни выполнена лапароскопическая краевая резекция печени для гистологии: отмечаются множественные холестазы интрацеллюлярно, в желчных капиллярах и единичных желчных протоках. В портальных трактах выявляются единичные мелкие желчные протоки, расположенные преимущественно на периферии. Ребенку проведено NGS в объеме таргетного секвенирования панели генов «Наследственные болезни с патологией печени» (МГНЦ, г. Москва), по результатам которого выявлен патогенный гетерозигтный вариант в гене JAG1, ассоциированный с синдромом Алажилля типа 1 (OMIM#118450). Клинически (ВПС, гипоплазия желчных протоков печени, синдром холестаза) пробанд соответствует выявленной синдромальной патологии, не вызывает сомнения о течении синдрома Алажилля.

**Выводы.** Данный случай оказался диагностически тяжелым, так как изначально регистрировалось мнимое благополучие и только динамическое наблюдение за ребенком показало типичную клинико-лабораторную картину синдрома Алажилля. Дальнейшее наблюдение требует тесного взаимодействия кардиологов, кардиохирургов, гепатологов, диетологов.