

© Коллектив авторов, 2013
УДК 616-008.9 : 616-053.3/.5
DOI – <http://dx.doi.org/10.14300/mnnc.2013.08053>
ISSN – 2073-8137

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЛАПАРОСКОПИЧЕСКОЙ ФУНДОПЛИКАЦИИ У РЕБЕНКА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ

Джилавын М. Г., Киргизов И. В., Кузенкова Л. М., Подклетнова Т. В., Александров А. Е., Рыбалко А. С., Геворкян А. К.

Научный центр здоровья детей РАМН, Москва

Мукополисахаридозы (МПС) – группа метаболических заболеваний соединительной ткани, связанных с нарушением обмена кислых гликозаминогликанов (ГАГ), мукополисахаридов, вызванным недостаточностью лизосомных ферментов обмена гликозаминогликанов. МПС связаны с наследственными аномалиями обмена, которые проявляются в виде «болезни накопления», обуславливают постепенное нарушение функции органов и тканей, в том числе костной, хрящевой и соединительной и приводят в конечном итоге к тяжелой инвалидизации и ранней смерти больных [6]. Диагноз устанавливается на основании имеющейся симптоматики и данных со-

временных лабораторных исследований (исследования гликозаминогликанов в моче, определение активности специфического фермента, методов молекулярно-генетической диагностики) [1, 2].

При планировании операции у пациентов с МПС важно взвесить все преимущества операции по сравнению с возможными рисками во время ее проведения. Факторы риска анестезии должны быть тщательно оценены до операции [3, 4, 5].

Серьезные осложнения, происходящие во время операции и анестезии у больных с МПС, связаны с обструкцией дыхательных путей, с сопутствующими трудностями в вентиляции и доставке кислорода, что приводит к поражению сердечно-сосудистой системы.

У больных с МПС одной из наиболее частых патологий является гастроэзофагеальная рефлексная болезнь, сочетающаяся с грыжей пищеводного отверстия диафрагмы. При определении тактики оперативного лечения этого состояния важным вопросом является наличие бульбарного или псевдобульбарного паралича [14, 15, 16, 17].

Клинический случай пациента М., 16 лет, с диагнозом: грыжа пищеводного отверстия диафрагмы. Гастроэзофагеальный рефлюкс, терминальный эзофагит. Мукополисахаридоз II типа (синдром Хантера). Спастический тетрапарез. Дементный синдром. Симптоматическая фокальная лобная эпилепсия. Псевдобульбарный синдром. Синдром апноэ во сне, средней степени тяжести. Инверсия сна. Частичная атрофия зрительных нервов. Кардиомиопатия вторичная. Недостаточность митрального, аортального клапанов. НК I. Хронический диффузный бронхит аспирационного генеза, вторичный обструктивный синдром. ДН 1–2 ст. Множественные контрактуры суставов позвоночника, крупных и мелких суставов конечностей. Нарушение функций кистей и тазобедренных суставов. Хронический гастродуоденит, поверхностный, ассоциированный с *Helicobacter pylori*, обострение. Функциональные нарушения моторики ЖКТ.

Анамнез жизни: ребенок от 3-й беременности, протекавшей без особенностей, 2-х срочных оперативных родов (плановое кесарево сечение в связи с тазовым предлежанием плода). Оценка по шкале

Джилавын Мане Гагиковна,
очный аспирант, врач отделения хирургии
Научного центра здоровья детей РАМН, Москва;
тел.: 84991341455; e-mail: drdzhilavyan@mail.ru

Киргизов Игорь Витальевич,
доктор медицинских наук, профессор,
заведующий отделением хирургии
Научного центра здоровья детей РАМН, Москва;
тел.: 84991341455; e-mail: drkirgizov@mail.ru

Кузенкова Людмила Михайловна,
доктор медицинских наук, профессор,
заведующая отделением психоневрологии
и психосоматической патологии
Научного центра здоровья детей РАМН, Москва;
e-mail: kuzenkova@nczd.ru

Подклетнова Татьяна Владимировна,
кандидат медицинских наук, научный сотрудник
отделения психоневрологии и психосоматической патологии
Научного центра здоровья детей РАМН, Москва;
e-mail: tvp80@mail.ru

Александров Андрей Евгеньевич,
доктор медицинских наук, профессор,
заведующий отделением анестезиологии, реанимации
с операционным блоком
Научного центра здоровья детей РАМН, Москва;
e-mail: aldoctor@mail.ru

Рыбалко Андрей Сергеевич,
сотрудник отделения анестезиологии, реанимации
с операционным блоком
Научного центра здоровья детей РАМН, Москва;
e-mail: andrei_r_2004@mail.ru

Геворкян Анаит Казаровна,
кандидат медицинских наук, главный врач консультативно
диагностического центра
Научного центра здоровья детей РАМН, Москва;
e-mail: gevorkeyan@nczd.ru

Апгар состояния составила 7 баллов. При рождении вес – 3600 г, рост – 56 см, окружность головы – 35 см. На 1-м году жизни ребенок рос и развивался с темповой задержкой моторного развития. В возрасте 4 лет в связи с огрублением черт лица, появлением тугоподвижности в суставах конечностей, прогрессирующим задержки психо-речевого развития был заподозрен мукополисахаридоз. В 4 года 2 месяца жизни диагноз «Мукополисахаридоз II типа (синдром Хантера)» был подтвержден с помощью энзимодиагностики в лаборатории наследственных болезней обмена МГНЦ РАМН. В последующие годы у ребенка на фоне рецидивирующих бронхитов прогрессировали дыхательные нарушения, развилось апноэ; усугубились контрактуры в суставах, а также регрессировали психо-речевые навыки. В возрасте 9 лет мальчик перестал говорить и в возрасте 13 лет (в декабре 2009 г.) самостоятельно ходить. Наследственный анамнез отягощен: у родного брата также был установлен диагноз: мукополисахаридоз II типа (ребенок погиб в 11 лет). С апреля 2010 г. пациент получает ФЗТ препаратом Элапраза. На фоне лечения имеет место некоторая положительная динамика: смягчение черт лица, исчезновение пастозности лица и конечностей, увеличение периода бодрствования, улучшение активных движений в суставах, уменьшение окружности живота, гепатоспленомегалии. Ребенок стал более контактным, отвечает тете улыбкой на ласковые слова, длительное самостоятельно сидит. В начале января 2012 г. впервые у больного развился однократный генерализованный эпилептический пароксизм, длительностью около 5 минут, который купировался самостоятельно, после которого ребенок был госпитализирован. Начато лечение антиконвульсантами – Депакином-хроно (300 мг) с постепенным увеличением суточной дозы до 1,5 табл. х 2 р/д (30 мг/кг/сутки). В январе 2013 г. у ребенка усугубился кашель, появилось затрудненное дыхание, одышка, бледность кожных покровов, цианоз носогубного треугольника, акроцианоз. В связи с усугублением дыхательных нарушений, вероятно имеющих аспирационный генез (псевдобульбарный синдром), ребенок был госпитализирован для комплексного клинико-лабораторного обследования и коррекции лечения.

Жалобы при поступлении:

- на затрудненное дыхание, одышку, короткие апноэ во сне, шумное носовое дыхание;
- бледность кожных покровов, цианоз носогубного треугольника, акроцианоз;
- регресс моторного и психо-речевого развития (не ходит, не сидит, не говорит, не понимает обращенную речь), эмоциональную уплощенность;
- выраженные нарушение глотания, частые поперхивания с последующими эпизодами затруднения дыхания, цианозом лица;
- инверсию сна (3–4 раза в неделю засыпает в 4–5 часов утра, спит до 15–16 дня).
- тугоподвижность в шейном, поясничном отделах позвоночника, концевых фалангах кистей, локтевых, плечевых, коленных, голеностопных, тазобедренных, лучезапястных суставах;

- беспокойство, крик неясного генеза, возникающий преимущественно ночью, купирующийся приемом НПВС (нурофен), реже антацидов.

При поступлении в отделение состояние ребенка было расценено как тяжелое за счет клинических признаков дыхательной недостаточности. Пациенту проведены рентгенография и КТ грудной клетки, обнаружены изменения в виде правосторонней нижнедолевой пневмонии (вероятно аспирационного генеза), хронического диффузного бронхита, бронхообструктивного синдрома. Назначена антибактериальная терапия (цефтриаксон), симптоматическая терапия (бронхолитики, ингаляционные кортикостероиды). Кроме того, больной был переведен на кормление через назогастральный зонд. Постоянно проводилась санация верхних дыхательных путей. Через несколько дней после перевода на зондовое кормление мокрота приобрела белый цвет, стала обильной.

Данные осмотра: общее состояние тяжелое. Положение пассивное. Вес 30 кг. Рост стоя 138 см. ППТ 1,07. Состояние питания пониженное. Кожные покровы бледные, чистые. Слизистые оболочки бледно-розовые, чистые. Подкожная клетчатка развита слабо, распределена равномерно. Лимфатическая система без системного увеличения. Костная система: гипертрофия надбровных дуг. Мышцы, суставы: контрактуры всех крупных и мелких суставов конечностей, позвоночника. Атрофия мышц голени. Носовое дыхание затруднено. Малопродуктивный кашель. Постоянно проводится санация верхних дыхательных путей. В легких дыхание жесткое, проводится во все отделы легких, обильные проводные и влажные хрипы с обеих сторон. ЧДД – 40 в мин. Органы кровообращения: область сердца визуально не изменена. Границы относительной тупости: правая по правому краю грудины, верхняя – по 3 ребру, левая – кнутри от среднеключичной линии слева. Тоны сердца приглушены, ритмичные. ЧСС 112 уд в мин. АД 110/60 мм рт. ст. Органы пищеварения: живот вздут, доступен для глубокой пальпации, безболезненный по областям. Печень +1,5 см из-под края реберной дуги, селезенка не увеличена. Нервная система: Психоневрологический статус: Окружность головы – 60 см. Общемозговой, менингеальной симптоматики нет. Контакт доступен ограниченно. Эмоционально уплощен. Внимание практически не привлекается. Моторные навыки: самостоятельно не сидит, не садится, не стоит и не ходит. Навыки самообслуживания отсутствуют. Речь – отдельные звуки, крик. Черепные нервы: Зрение предметное. Глазные щели S=D, движение глазных яблок в полном объеме. Зрачки округлой формы, S=D, реакция зрачков на свет, прямая и содружественная – живые. Болезненности в тригеминальных точках предположительно нет, движение нижней челюсти ограничено. Лицо симметричное, амимичное. Слух снижен. Uvula – по средней линии, глоточные рефлексы высокие, частые поперхивания чаще жидкой пищей, дисфония. Язык увеличен в размере по средней линии. В двигательной сфере: умеренные атрофии мышц голени, предплечий, гипертрофии нет. Контрактуры в концевых фалангах кистей, локтевых, плечевых, тазо-

бедренных, коленных, голеностопных, лучезапястных суставах, позвоночнике. Тонус мышц в руках и ногах проверить затруднительно из-за контрактур в суставах. Сухожильные рефлексы с рук и ног живы, симметричные. Брюшные рефлексы живые. Патологических рефлексов нет. Чувствительность болевая и тактильная, сохранена. К предмету тянется без интенции. Вегетативная система: склонность к повышению артериального давления, тахикардия, дермографизм розовый. Тазовые функции не контролирует. Индивидуальные особенности: фенотип по гарголоидному типу (рис. 1).



Рис. 1. Пациент М., 16 лет, с синдромом Хантера

Результаты обследований:

1. Бронхоскопия 21.03.2013

НАДГОРТАНИК: Черпаловидные хрящи увеличенные в размере, гипертрофированные, перекрывают просвет голосовой щели на 1/2; **ТРАХЕЯ:** просвет трахеи щелевидной формы, спадается во время дыхания; мембранозная часть пролабирует в просвет трахеи; на стенках обильное количество слизистого секрета; слизистая отечная; рисунок колец не визуализируется; **КАРИНА:** уплощена; **БРОНХИАЛЬНОЕ ДЕРЕВО:** в просвете обильное количество пенистой вязкой слизи, затрудняющей осмотр слизистой, просвет правого и левого главных бронхов сужен; слизистая отечная; **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Состояние после видеоэндоскопически ассистированной интубации трахеи. Трахеобронхомаляция. Катаральный эндобронхит II степени выраженности воспалительного процесса. Гипертрофия черпаловидных хрящей (рис. 2).

2. ЭГДС от 19.02.2013: Заключение: терминальный эзофагит. Кардиоэзофагальный пролапс. Эндоскопическая картина распространенного хеликобактерного гастрита. Дуоденит. Еюнит.

3. ЭХОКГ от 12.02.2013: Полости сердца не расширены, стенки не утолщены. Систолическая функция не нарушена. Деформация и утолщение створок клапана Ао, с двуструйной регургитацией +2+3. Скорость в выходящем тракте ЛЖ на верхней границе нормы 1,3. Утолщение створок МК, регургитация +1.



Рис. 2. Гипертрофия черпаловидных хрящей

4. МРТ головного мозга от 01.11.2013: отмечается корковая атрофия с наличием множественных кист в височных долях головного мозга. Вторичная вентрикуломегалия (рис. 3).

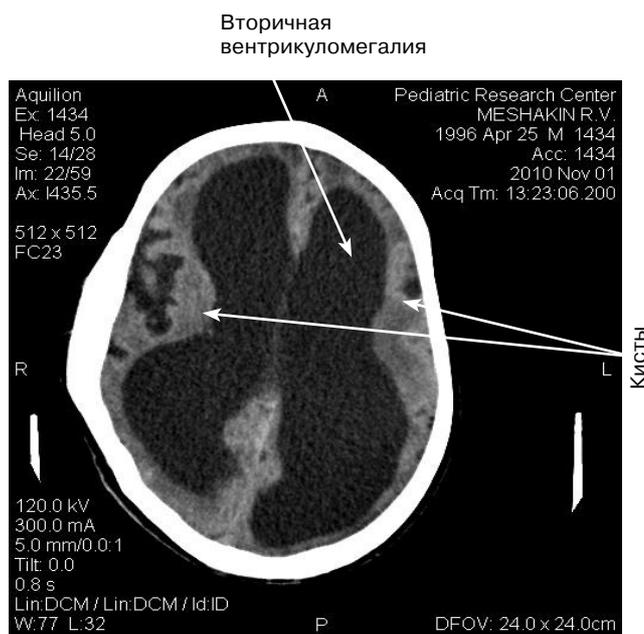


Рис. 3. Магнитно-резонансная томография головного мозга

21.03.2013 после проведения комплексного обследования ребенку проведена операция лапароскопическая фундопликация по Ниссену, ушивание ножек диафрагмы, гастростомия. В течение 3 суток осуществлялось парентеральное питание. Назогастральный зонд был удален на 3 сутки после проведения операции. Послеоперационные швы сняты на 12 сутки.

При выписке: состояние ребенка тяжелое, стабильное. В сознании, реагирует двигательной активностью на осмотр. Кожные покровы и видимые слизистые бледно-розовые, умеренно влажные, теплые. Тургор кожи сохранен. Дыхание самостоятельное, ритмичное. Постоянно проводятся окси-

генотерапия и санация верхних дыхательных путей. Аускультативно дыхание жесткое, проводится равномерно во все отделы, влажные хрипы с обеих сторон. Гемодинамика стабильная. Санируются большое количество слизистой мокроты. Кормление по гастростоме. Живот мягкий, безболезнен-

ный при глубокой пальпации, вздут, перистальтика выслушивается активно. Стул регулярный. Диурез в норме. При катamnестическом осмотре состояние ребенка стабильное. Эпизодов аспирационных пневмоний не было. Кормление осуществлялось по гастростоме.

Литература

1. Вашакмадзе, Н. Д. Мукополисахаридоз II типа / Н. Д. Вашакмадзе, Л. С. Намазова-Баранова, А. К. Геворкян [и др.] // Педиатрическая фармакология. – 2011. – № 5. – С. 6–12.
2. Buhain. Respiratory and sleep disorders in mucopolysaccharidosis / Buhain [et al.] // J. Inherit Metab. Dis. – 2013. – Vol. 36(2). – P. 201–210.
3. Giugliani, R. Pediatrics Management Guidelines for Mucopolysaccharidosis VI / Roberto Giugliani, Paul Harmatz, James E. // 2007. – Vol. 120. – P. 405.
4. Rowney, D. A. Laparoscopic Fundoplication: Anesthe-

References

1. Vashakmadze N. D., Namazova-Baranova L. S., Gevorgyan A. K., Kuzenkova L. M., Christochevsky A. D., Vysotskaya L. M., Dadashev A. S. *Pediatric Pharmacology*. 2011;5:6–12.
2. Buhain et al. *J. Inherit Metab. Dis.* 2013;36(2):201–210.
3. Roberto Giugliani, Paul Harmatz, James E. *Wraith, Pediatrics Management Guidelines for Mucopolysaccharidosis VI*. 2007;120:405.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЛАПАРОСКОПИЧЕСКОЙ ФУНДОПЛИКАЦИИ У РЕБЕНКА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ

М. Г. ДЖИЛАВЯН, И. В. КИРГИЗОВ,
Л. М. КУЗЕНКОВА, Т. В. ПОДКЛЕТНОВА,
А. Е. АЛЕКСАНДРОВ, А. С. РЫБАЛКО,
А. К. ГЕВОРКЯН

Проблема редких болезней и в частности мукополисахаридоза получила второе рождение в связи с появлением новых эффективных методов лечения – «орфанных» препаратов, способных при своевременном начале лечения продлить жизнь больного, значительно улучшить его состояние вплоть до остановки прогрессирования заболевания и полной социальной адаптации в обществе. Для улучшения качества жизни пациентов и уменьшения количества осложнений в некоторых случаях необходимо оперативное лечение. Сложность ведения и тактики оперативного лечения у данных пациентов в основном основана на особенностях анестезиологического пособия. Представлен клинический случай пациента М., 16 лет, которому после эндоскопически ассистированной интубации была произведена лапароскопическая фундопликация по Ниссену, с лапароскопически ассистированной гастростомией.

Ключевые слова: детская хирургия, мукополисахаридоз, лапароскопическая фундопликация по Ниссену, лапароскопически ассистированная гастростомия, эндоскопически ассистированная интубация

sia, Analgesia and Physiologic Aspects / D. A. Rowney, L. M. Aldridge [et al.] // *Ped. Endosurgery & Innovative Tech.* – 2000. – Vol. 4(1). – P. 25–29.

5. Semenza, G. L., Prabhakar N. R. HIF-1-dependent respiratory, cardiovascular, and redox responses to chronic intermittent hypoxia / G. L. Semenza, N. R. Prabhakar // *Antiox. Redox. Signal.* – 2007. – Vol. 9. – P. 1391–1396.
6. Sims, Steven H. Special airway concerns in patients with mucopolysaccharidoses / Steven Sims H., J. J. Kempiners // *Respir. Med.* – 2007. – Vol. 101(8). – P. 1779–1782.

diatrics Management Guidelines for Mucopolysaccharidosis VI. 2007;120:405.

4. Rowney D. A., Aldridge L. M. et al. *Ped. Endosurgery & Innovative Tech.* 2000;4(1):25–29.
5. Semenza G. L., Prabhakar N. R. *Antiox. Redox. Signal.* 2007;9:1391–1396.
6. Steven Sims H., Kempiners J. J. *Respir. Med.* 2007;101(8):1779–1782.

CASE OF LAPAROSCOPIC FUNDOPLICATION IN A CHILD WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS

DZHILAVYAN M. G., KIRGIZOV I. V.,
KUZENKOVA L. M., PODKLETNOVA T. V.,
ALEKSANDROV A. E., RIBALKO A. S.,
GEVORKYAN A. K.

The problem of rare diseases has got a new chance with new and effective methods of treatment of mucopolysaccharidosis. «Orphan» drugs are capable to prolong the patient's life, greatly improve health status and even stop the progression of the disease and promote full social adaptation. In some cases a surgical treatment is required to improve the patient's life quality and reduce the number of complications. Complexity of surgical treatment in these patients is mainly caused by anesthesia. The article presents a clinical case endoscopically assisted intubation and laparoscopic fundoplication by Nissen with laparoscopically assisted gastrostomy in patient M., aged 16, suffered from mucopolysaccharidosis.

Key words: pediatric surgery, mucopolysaccharidosis, laparoscopic fundoplication by Nissen, laparoscopically assisted gastrostomy, endoscopically assisted intubation