

может быть одной из операций выбора в арсенале реконструктивной хирургии. Преимущество данной методики заключается в ее технической простоте, снижении травматичности вмешательства, уменьшении времени операции, отсутствии второго этапа, высоком уровне эстетической удовлетворенности, уменьшении финансовых затрат в 2–3 раза за счет использования гораздо меньшего объема ацеллюлярного дермального матрикса.

#### Литература

1. Блохин С.Н., Портной С.М., Лактионов К.П. Первичная реконструкция молочной железы при раке // Клиническая маммология: современное состояние проблемы / под ред. Е.Б. Камповой–Полевой и С.С. Чистякова. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. С. 500–511.
2. Давыдов М.И., Аксель Е.М. Статистика злокачественных новообразований в России и странах СНГ в 2012 г. // Вестник РОНЦ им. Н.Н. Блохина РАМН. 2014. С. 54–79.
3. Птух Е.Я., Приходько К.А. Первичная реконструкция молочной железы с сохранением сосково-ареолярного комплекса // Тихоокеанский медицинский журнал. 2016. № 1. С. 86–88.
4. Состояние онкологической помощи населению России в 2015 году / под ред. А.Д. Каприна, В.В. Старинского, Г.В. Петровой. М.: МНИОИ им. П.А. Герцена – филиал ФГБУ «НМИРЦ» Минздрава, 2016. 236 с.
5. Breuing K.H., Warren S.M. Immediate bilateral breast reconstruction with implants and inferolateral AlloDerm slings // Ann. Plast. Surg. 2005. Vol. 55, No. 3. P. 232–239.
6. Chen C.M., Disa J.J., Sacchini V. [et al.]. Nipple-sparing mastectomy and immediate tissue expander/implant breast reconstruction // Plast. Reconstr. Surg. 2009. Vol. 124, No. 6. P. 1772–1780.
7. Delgado J.F., Garcia-Guilarte R.F., Palazuelo M.R. [et al.]. Immediate breast reconstruction with direct, anatomic, gel-cohesive, extra-projection prosthesis: 400 cases // Plast. Reconstr. Surg. 2010. Vol. 125, No. 6. P. 1599–1605.
8. Djohan R., Gage E., Gatherwright J. [et al.]. Patient satisfaction following nipple-sparing mastectomy and immediate breast reconstruction: an 8-year outcome study // Plast. Reconstr. Surg. 2010. Vol. 125, No. 3. P. 818–829.
9. Glasberg S.B., Light D., AlloDerm and Strattice in breast reconstruction: a comparison and techniques for optimizing outcomes // Plast. Reconstr. Surg. 2012. Vol. 129, No. 6. P. 1223–1233.
10. Rusby J.E., Smith B.L., Gui G.P. Nipple-sparing mastectomy // Br. J. Surg. 2010. Vol. 97, No. 3. P. 305–316.

Поступила в редакцию 21.12.2016.

#### IMMEDIATE BREAST RECONSTRUCTION USING IMPLANTS AND ACELLULAR DERMAL MATRIX

K.A. Prikhodko<sup>1</sup>, E.Ya. Ptukh<sup>1</sup>, K.V. Stegnyy<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Medical Centre of Far Eastern Federal University (Campus 25 Ayaks, Russkiy island, Vladivostok 690000 Russian Federation), <sup>2</sup> Pacific State Medical University (2 Ostryakova Ave. Vladivostok 690950 Russian Federation)

**Summary.** The article describes the author's technique of using acellular dermal matrix based on porcine collagen to cover the lower pole of the implant with simultaneous breast reconstruction with skin saving radical mastectomy. In the center of Surgery, Medical Center of Far Eastern Federal University from January 2014 to June 2016 operated on 35 patients using the developed technique. Excellent, good and satisfactory results were recorded in 19 (54%), 12 (34%) and 4 (12%) cases (unsatisfactory results were not registered).

**Keywords:** breast cancer, skin saving mastectomy, esthetic result.

Pacific Medical Journal, 2017, No. 1, p. 93–95.

УДК 616-056.7-06:616-008.9

DOI: 10.17238/Pmj1609-1175.2017.1.95-97

## Нарушение обмена веществ: от синдрома до редкого заболевания

Т.Г. Васильева

Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи (690091, г. Владивосток, ул. Уборевича, 30/37)

Представлены три клинических случая врожденных, генетически детерминированных заболеваний у детей с анализом диагностического поиска. Для верификации болезни Вильсона–Коновалова потребовалось более 1,5 лет обследования и динамического наблюдения у различных специалистов. Наличие дополнительных инфекционных факторов усложняло диагностику. Анализ данного случая диктует необходимость включения в стандарт обследования детей с гепатитом неустановленной этиологии маркеров обмена меди. Анализ заболевания другого пациента свидетельствует о том, что ректальный пролапс – состояние, требующее исключения муковисцидоза даже при отсутствии данных неонатального скрининга и респираторного анамнеза. Третий случай доказывает, что сочетание выраженного внутрипеченочного холестаза с пороками развития костной системы, сердца, органа зрения и фенотипическими особенностями требует исключения синдрома Алажиля.

**Ключевые слова:** гепатоцеребральная дистрофия, муковисцидоз, синдром Алажиля, диагностика.

Синдромы цитолиза, холестаза, выпадения прямой кишки (ректальный пролапс) достаточно часто встречаются при патологии желудочно-кишечного тракта у детей. Они сопровождаются большой гетерогенной группой нозологических форм. Однако верификация

Васильева Татьяна Геннадьевна – д-р мед. наук, заведующая краевой детской консультативной поликлиникой ККЦСВМП; e-mail: tatjana.vasileva.159@list.ru

диагноза при отсутствии явной клиники заболевания по одному синдрому затруднительна, что иллюстрируют нижеприведенные наблюдения из практики.

**Пациент М., 8 лет 4 месяца.** В возрасте 6 лет 8 месяцев при плановой подготовке к школе в биохимическом анализе крови было обнаружено повышение уровней аланинаминотрансферазы (АЛТ) до 227 ЕД/л и аспартатаминотрансферазы (АСТ) до 132 ЕД/л на фоне нормальных показателей

билирубина, холестерина, умеренно повышенной активности щелочной фосфатазы, лактатдегидрогеназы (ЛДГ),  $\gamma$ -глутамилтрансферазы (ГГТ). Установить длительность биохимических отклонений не удалось, так как исследования ранее не проводились. В процессе поиска причин цитолиза ребенок динамически обследовался у инфекционистов, гастроэнтерологов. Исключались инфекционные заболевания печени. Данные иммуноферментного анализа на гепатиты А, В и С были без изменений. Выявлены высокие титры антител к цитомегаловирусам (Anti-CMVlgG) и вирусу Эпштейна–Бара (Anti-VEB-NAIlgG). В динамике антител к вирусам не выявлены (метод полимеразной цепной реакции). При дуоденальном зондировании в желчи были обнаружены цисты лямблий. На фоне курсов лечения в течение года (гепатопротекторы, противовирусные препараты, желчегонная, противопаразитарная терапия) сохранялся стойкий цитолиз (АЛТ – от 130 до 321 ЕД/л, АСТ – от 101 до 148 ЕД/л, ГГТ – до 78 ЕД/л, ЛДГ – от 547 до 644 ЕД/л, щелочная фосфатаза – до 1020 ЕД/л), невыраженная дислипидемия, нормальный уровень билирубина, белковых фракций. Самочувствие, физическое развитие при этом не страдали.

В динамике в комплексное обследование были включены: определение антител к микросомам печени и почек 1-го типа, к растворимому печеночному антигену, антигладкомышечные аутоантитела для исключения аутоиммунного гепатита (результат отрицательный). Выполнены ультразвуковое исследование органов брюшной полости (диффузные изменения печени, поджелудочной железы, лабильный перегиб желчного пузыря), компьютерная томография органов брюшной полости (гепатомегалия, диффузное снижение денситометрических показателей паренхимы печени), эзофагогастродуоденоскопия (косвенные признаки билиарной дисфункции). Рабочий диагноз: «Дисфункция билиарного тракта. Дисхолия. Холестатический синдром. Хронический вирусный гепатит (возможно CMV- и VEB-инфекция) с высокой степенью активности».

В течение последующих 11 месяцев состояние оставалось стабильным, активных жалоб не предъявлял, не болел, диспепсии, желтушного синдрома, спленомегалии, отеков не наблюдалось, максимальное увеличение печени было до 1,5 см (из-под края реберной дуги). При осмотрах обращали на себя внимание рассеянность ребенка, наличие навязчивых движений, которые на фоне многочисленных исследований усилились. Заключение невропатолога: последствия ранней церебральной дисфункции в виде гиперкинетического синдрома, синдрома дефицита внимания. С учетом симптомов поражения печени и нервной системы была заподозрена гепатоцеребральная дистрофия. Проведены дополнительные исследования: церулоплазмин сыворотки крови – от 80 до 104 ЕД/л (норма – 200–540 ЕД/л), экскреция меди с мочой за сутки – 181 мкг (норма – менее 40 мкг/24 ч), медь крови – 10,1 мкмоль/л (норма 12,6–25,1 мкмоль). При ДНК-диагностике выявлена мутация медьтранспортирующего белка – гомозигота His1069Gly/His1069Gly. Консультация офтальмолога: расширение зоны лимба.

На основании полученных данных: повышение активности печеночных аминотрансфераз, гепатомегалия, гиперкинетический синдром, дефицит внимания, расширение зоны лимба (где чаще всего возникают кольца Кайзера–Флейшера), низкий уровень церулоплазмينا в крови, высокая экскреция меди с мочой и снижение ее уровня крови, гомозигота His1069Gly/His1069Gly поставлен диагноз: «Гепато-церебральная дистрофия (болезнь Вильсона–Коновалова), смешанная форма».

В представленном случае для верификации диагноза потребовалось более 1,5 лет обследования и динамического наблюдения у различных специалистов. Наличие дополнительных инфекций (цитомегаловирус, вирус Эпштейна–Бара, лямблиоз) усложняло диагностический поиск. Этот случай доказывает необходимость включения в стандарт обследования детей с гепатитом неустановленной этиологии маркеров обмена меди, консультаций невролога и офтальмолога. Такой комплексный подход позволил бы на более ранних этапах правильно верифицировать диагноз и назначить базисную терапию.

**Пациент Д., 7 лет.** Наследственность отягощена: инвагинации кишечника в детском возрасте у брата отца, сахарный диабет 1-го типа у тети по линии мамы. Ребенок от второй беременности, протекавшей с гестозом, обострением хронического пиелонефрита, угрозами хронической гипоксии плода и внутриутробного инфицирования (первая беременность закончилась выкидышем на 10–12 неделе). Роды в срок, вес при рождении – 2800 г, длина тела – 49 см. До 1,5 месяца находился на естественном вскармливании с последующим переводом на адаптированные молочные смеси. Отмечались низкие прибавки в весе. До 11 месяцев жизни 6 раз фиксировали выпадение прямой кишки. Консервативное лечение в амбулаторных и стационарных условиях без существенного эффекта. Единичные эпизоды ректального пролапса были зафиксированы на втором и третьем годах жизни. В связи с сохраняющимися жалобами и отсутствием эффекта от проводимой терапии, мама самостоятельно обратилась в клинику. При сборе анамнеза, с ее слов, установлено, что на первом месяце жизни ребенка она игнорировала рекомендацию повторного обследования в медико-генетической консультации в связи с «положительным тестом на наследственные заболевания». С первых месяцев жизни ребенка беспокоил малопродуктивный кашель. До года диагностированы три эпизода бронхообструкции, однократно – двусторонняя очаговая пневмония. В дальнейшем (в возрасте 2 и 3 лет) регистрировались повторные пневмонии. На фоне хронической диареи прогрессировала гипотрофия, периодически был «жирный» стул.

При первичном осмотре в 3,5 года у ребенка выявлен ряд клинических синдромов: хронической интоксикации, гипоксемии (параорбитальный цианоз, деформация ногтевых фаланг по типу «часовых стекол» на руках и ногах, снижение сатурации кислорода в крови до 92%), белково-энергетической недостаточности. Вес 11,5 кг, рост 91 см, индекс массы тела 13,8 кг/м<sup>2</sup>. Отмечено увеличение объема живота за счет скопления газов и гепатомегалии. В копрограмме повышено содержание нейтрального жира на фоне частого (до 5 раз в день) стула. Дополнительное обследование: хлориды пота – 100 и 103 ммоль/л (аппарат «Нанодакт», норма – до 60 ммоль/л, пограничные значения – 60–80 ммоль/л), компьютерная томография легких – цилиндрические бронхоэктазы в третьем сегменте средней доли правого легкого и язычковых сегментах левого легкого, пневмофиброз. Диагностированы хроническое инфицирование *Pseudomonas aeruginosa*, полипозный риносинусит, низкий уровень фекальной эластазы 1 (до 36,6 мкг/г при норме  $\geq 200$  мкг/г).

На основании клинико-anamnestических и лабораторных показателей был верифицирован диагноз: «Тяжелый муковисцидоз, легочно-кишечная форма», который был подтвержден при ДНК-диагностике (гомозигота F508del/F508del, мутации

гена *CFTR*). На фоне заместительной терапии ферментами и приема препаратов урсодезоксихолевой кислоты и муколитиков эпизодов ректального пролапса и дистальной интестинальной обструкции не возникало. В настоящее время у ребенка имеются тяжелая (экзокринная) панкреатическая недостаточность, прогрессирование формирования бронхоэктазов на фоне хронического инфицирования *P. aeruginosa*.

Данный клинический случай характерен для классического течения тяжелого муковисцидоза. Отсутствие на всех этапах оказания медицинской помощи комплексного подхода к сбору анамнеза, диагностике причин рецидивов ректального пролапса в раннем возрасте отсрочило своевременную диагностику и терапию основного заболевания. Этот случай еще раз подтверждает, что ректальный пролапс – состояние, требующее исключения муковисцидоза даже при отсутствии данных неонатального скрининга и респираторного анамнеза.

**Пациентка Е., 2 года 3 месяца.** Основная жалоба – выраженный зуд кожи. Факторы риска: из двойни, хроническая внутриутробная гипоксемия, внутриутробная инфекция, доношенность (36 недель), церебральная ишемия. С двух месяцев – искусственное вскармливание, синдром срыгивания – до 5 месяцев, гипотрофия I степени, рецидивирующий бронхит. В 5 месяцев – внебольничная пневмония, осложненная экссудативным перикардитом. В 9 месяцев выявлен врожденный порок сердца: стеноз левой ветви легочной артерии. С 8 месяцев – гиперхолестеринемия. Отягощенный наследственный анамнез: по линии матери – хронический панкреатит, язвенная болезнь желудка и 12-перстной кишки, по линии отца – гиперхолестеринемия, у старшего брата – аллергический ринит. Диагностированы также аллергический бронхит, риноконъюнктивит, аллергия к белку коровьего молока. В динамике развития отмечались следующие симптомы: гипостатура, диарея на первом году жизни, после года – запоры, постоянный интенсивный кожный зуд, распространенный аллергический дерматит, повторные бронхиты. Проводилась дифференциальная диагностика с врожденной патологией обмена веществ (муковисцидоз, целиакия, болезнь Вильсона–Коновалова, семейная гиперхолестеринемия, синдром Дубовица). Стеатореи I-го типа не было, уровень хлоридов пота находился в пределах нормы (от 18,8 до 28,4 ммоль/л), компьютерная томография органов средостения – без патологии, реакция Бенедикта – 0%; серологические маркеры целиакии отрицательные. Фиброгастроуденоскопия с биопсией слизистой оболочки желудка и 12-перстной кишки – без патологии. Уровень церулоплазмин – норма (240 ЕД/л), уровень общего IgE – высокий (230 мЕ/м), уровень специфических IgE к белку коровьего молока – 14,03 мЕ/мл, к бытовым аллергенам – 26,89 мЕ/мл. Серологические маркеры гепатитов В и С отрицательные. Выявлена высокая активность щелочной фосфатазы (от 1840 до 2037 ЕД/л), ГГТ (от 245 до 281 ЕД/л), АСТ (от 166 до 97 ЕД/л) и АЛТ (от 170 до 129 ЕД/л), гиперхолестеринемия (от 6,16 до 7,33 ммоль/л), дислипидемия ( $\beta$ -липопротеиды – от 54 до 61 ед., липопротеиды низкой плотности – 4,85–4,72 ммоль/л). Триглицериды, липопротеиды высокой плотности, билирубин, Са, Р, амилаза, креатинин, белок, фракции глобулинов, железо, глюкоза, свертывающая и антисвертывающая системы, тиреотропный гормон, свободный тетраiodтиронин, IgM, IgG к фосфолипидам – в пределах нормы. Копрограмма: детрит (++++), мыла (+++), жирные кислоты (+), простейшие и яйца

гельминтов не обнаружены. Иммуноферментный анализ на оппортунистические инфекции: цитомегаловирус – IgG от 1:200 до 1:600. В развернутой иммунограмме – гиперглобулинемия Е, циркулирующие иммунные комплексы – до 85 усл.ед.

Дополнительные объективные данные (при осмотре): дисплазия костей лицевой части головы (выступающий лоб, глазной гипертелоризм, глубококорасположенные глазные яблоки, неправильный прикус, неправильный рост зубов), рахитические изменения трубчатых костей, гипостатура, выраженный кожный зуд. Частота дыхания – 32 в мин., тканевая оксигенация – 98%. Границы сердца не расширены, число сердечных сокращений – 128 в мин., артериальное давление – 107/64 мм рт.ст. Живот увеличен в объеме, вздут, безболезненный. Печень выступала из-под края реберной дуги на 2,5–3 см, пальпировался край селезенки. Отеков не обнаружено. Периферическая пульсация удовлетворительная. Стул один раз в 1–2 дня, оформленный, без патологических примесей. Результаты инструментального обследования и консультаций специалистов: умеренная гепатоспленомегалия, диффузные изменения печени и поджелудочной железы, перегиб желчного пузыря, гипоплазия левой почки, стеноз левой ветви легочной артерии, врожденный радиоульнарный синостоз, ангиопатия сетчатки, задний эмбриотоксон.

На основании данных анамнеза (наследственность, ранняя манифестация гиперхолестеринемии и стеатогепатита), выявленных врожденных пороков развития (стеноз легочной артерии, врожденный радиоульнарный синостоз, гипоплазия левой почки) и фенотип ребенка был диагностирован синдром Алажилия (код МКБ-10: Q44.7). Проведенный генетический анализ подтвердил диагноз: частичная делеция короткого плеча 20-й хромосомы (20p11–12, где локализуется ген *JAG1*).

Таким образом, для своевременной диагностики заболеваний обмена веществ необходим комплексный мультидисциплинарный подход, поэтапная верификация диагноза, динамическое наблюдение. Выполнение этих принципов позволяет своевременно диагностировать заболевание и более эффективно оказывать медицинскую помощь больным с редкой патологией.

Поступила в редакцию 30.06.2016.

#### **METABOLIC DISORDERS: FROM SYNDROME TO THE RARE DISEASE**

T.G. Vasilyeva

*Regional Clinical Center of Specialized Types of Medical Care (30/37 Uborevicha St. Vladivostok 690091 Russian Federation)*

**Summary.** Presented three clinical cases of congenital, genetically determined diseases in children with the analysis of the diagnostic search. For verification of Wilson's disease it took more than 1.5 years of the survey and follow-up in different specialists. The presence of additional infectious factors complicated the diagnosis. Analysis of the case calls for the inclusion of children in the survey with standard hepatitis of unknown etiology copper metabolism markers. Analysis of the patient's other diseases suggests that rectal prolapse - a condition requiring the exclusion of cystic fibrosis, even when there is no neonatal screening and respiratory history. The third case shows that the combination of pronounced intrahepatic cholestasis with malformations of the skeletal system, the heart, the organ of vision and phenotypic features requires the exclusion of Alagille syndrome.

**Keywords:** hepatolenticular disease, cystic fibrosis, Alagille syndrome, diagnosis.

Pacific Medical Journal, 2017, No. 1, p. 95–97.