

## Тема 4. Заболевания детей периода новорожденности.

### АСФИКСИЯ НОВОРОЖДЕННОГО

**Асфиксия новорожденного** – синдром, характеризующийся отсутствием эффективного газообмена в легких сразу после рождения, не способностью самостоятельно дышать у ребенка с наличием сердцебиений и (или) других признаков живорожденности (спонтанное движение мышц, пульсация пуповины).

В общей же патологии, общеклинической практике под асфиксией понимают удушье – патологическое состояние, обусловленное остро или подостро протекающей гипоксией и гиперкапнией, проявляющееся тяжелыми расстройствами деятельности нервной системы, дыхания и кровообращения

**Асфиксия новорожденного**- синдром, характеризующийся отсутствием дыхания или отдельными, нерегулярными и неэффективными дыхательными движениями при рождении у ребенка с наличием сердечной деятельности.

Частота асфиксии новорожденных 4-6% всех живорожденных.

*Причины асфиксии новорожденных.*

Следствие гипоксии, начавшейся до родов или возникшей в родах (анте- и интранатальная гипоксия):

1. Заболевания матери.
2. Нарушение маточно-плацентарного кровообращения.
3. Заболевания плода.

Кроме того, поражение ЦНС, периферические дыхательные расстройства.

#### **Классификация асфиксий новорожденных.**

Оценка новорожденного по шкале Вирджинии Апгар через одну и пять минут после рождения:

1. Асфиксия средней тяжести или умеренная- 4-6 баллов.
2. Асфиксия тяжелая до 3 баллов.

#### **Клиника асфиксии средней тяжести при рождении:**

- нормальное дыхание не установилось в течение первой минуты после рождения;
- частота сердцебиений- 100 и более в минуту;
- незначительный мышечный тонус;
- физиологические рефлексы угнетены;
- кожные покровы цианотичны.

Оценка по шкале Апгар 4-6 баллов.

#### **Клиника тяжелой асфиксии:**

- частота сокращений менее 100 ударов в минуту;
- дыхание отсутствует или затруднено;
- кожа бледная; - мышцы атоничны;
- большинство рефлексов вызвать не удается.

Оценка по шкале Апгар 0-3 балла.

#### **Патогенез.**

*Кратковременная или умеренная гипоксия и гипоксемия вызывают включение компенсаторных адаптационных механизмов плода с активацией симпатико-адреналовой системы гормонами коры надпочечников и цитокинами.*

*Изменение системной гемодинамики, централизация кровообращения, активация анаэробного гликолиза с накоплением лактата способствует развитию метаболического ацидоза.*

*Основные патогенетические механизмы формирования клинических проявлений гипоксии новорожденных, родившихся в асфиксии, могут быть объединены в комплекс следующих взаимосвязанных синдромов:*

- со стороны ЦНС – нарушение ауторегуляции мозгового кровообращения, возможно развитие отека мозга и избыточное высвобождение глутамата из нейронов, что ведет к их ишемическому поражению,
- со стороны сердца – ишемическая кардиопатия с возможным падением сердечного выброса,

- со стороны легких – активация ингибиторов синтеза сурфактанта с развитием РДС, увеличение резистентности легочных сосудов, что ведет к нарушению вентиляционно-перфузионной функции легких, синдрому персистирующего фетального кровообращения (ПФК), нарушению реабсорбции внутрилегочной жидкости,
- со стороны почек – нарушение почечной перфузии с развитием острого тубулярного некроза и неадекватная экскреция антидиуретического гормона,
- со стороны желудочно-кишечного тракта – ишемия кишечника с возможным развитием язвенно-некротического энтероколита,
- со стороны системы гемостаза и эритропоэза – тромбоцитопения, витамин-К-дефицит, ДВС-синдром,
- со стороны метаболизма – гипергликемия в момент рождения и гипогликемия в последующие часы жизни, вне- и внутриклеточный ацидоз, гипонатриемия, гипомагниемия, гиперкалиемия, повышение уровня кальция в клетке, усиление процессов перекисного окисления липидов,
- со стороны эндокринной системы – надпочечниковая недостаточность, гипер- или гипопитуитаризм, транзиторный гипотиреоз.

***Диагноз асфиксии ставят на основании акушерского анамнеза, течения родов, оценки по шкале Апгар, данных клинико-лабораторных исследований.***

*I. Антенатальная диагностика.*

1. Мониторинг частоты сердечных сокращений плода (кардиотокография - КТГ) - брадикардия и децелерации частоты сердцебиений плода свидетельствуют о гипоксии и нарушении функции миокарда.
2. Ультразвуковое исследование показывает снижение двигательной активности, дыхательных движений и мышечного тонуса плода (биофизический профиль).

*II. Интранатальная диагностика.*

1. Мониторинг частоты сердечных сокращений плода.
2. Обнаружение мекония в околоплодных водах.
3. Определение рН и рО<sub>2</sub> в крови, взятой из кожи головы плода.
4. Определение рН и рО<sub>2</sub> в артериальной и венозной крови, взятой из сосудов пуповины плода.

*III. Диагноз асфиксии новорожденного устанавливается на основании:*

1. Величины оценки по шкале Апгар.
2. Показателей рН, рО<sub>2</sub> и рСО<sub>2</sub> крови, взятой из пупочной вены, а лучше артерии вовремя или сразу после проведения реанимационных мероприятий.
3. Величины дефицита оснований как величины тяжести метаболического ацидоза и степени компенсации, достигнутой в результате первичной реанимации.

*IV. Необходимость оценки других систем организма:*

1. Сердечно-сосудистая (ЭКГ, АД, ЧСС, рентгенография органов грудной клетки).
2. Мочевыделительная система (определить исходный уровень мочевины и креатинина в сыворотке крови, СКФ, минутный или суточный диурез, относительную плотность мочи, антидиуретический гормон).
3. Печень (определение печеных ферментов, уровня билирубина и факторов свертывания крови).
4. Головной мозг (общий осмотр направленный на неврологический статус, нейросонография, энцефалография, компьютерная томография и ядерно-магнитный резонанс).
5. Контроль за осмолярностью плазмы и уровнем электролитов, КОС, глюкозы в сыворотке крови.

**Диагноз асфиксии формулируется следующим образом:** *Асфиксия новорожденного умеренной (тяжелой) степени.*

**Дифференциальный диагноз необходимо проводить с** внутриутробными инфекциями, внутричерепной и спинальной родовой травмами, острой надпочечниковой недостаточностью, травмой паренхиматозных органов, диафрагмальной грыжей, врожденными пороками сердца, постгеморрагической анемией.

### **Принципы организации медицинской помощи новорожденным детям в родильном зале**

Клинически значимые факторы риска, предрасполагающие к развитию асфиксии новорожденных, на основании учета которых можно заранее предположить, что новорожденному может потребоваться реанимационная помощь в родильном зале, следующие.

#### **Факторы риска развития асфиксии новорожденных:**

- преждевременные роды;
- сахарный диабет у матери;
- ожирение у матери;
- гестоз (эклампсия);
- хроническая гипертензия (гипертоническая болезнь матери);
- резус-сенсбилизация матери
- ультразвуковые признаки анемии или водянки плода
- мертворождения или рождение предыдущих детей в состоянии тяжелой асфиксии;
- клинические признаки инфекционного заболевания у матери вовремя непосредственно перед или во время родов (хориоамнионит, повышенная температура перед или непосредственно в родах);
- подозрение на врожденную инфекцию плода;
- кровотечение во II или III триместрах беременности;
- многоводие;
- маловодие;
- многоплодная беременность;
- несоответствие предполагаемой массы тела плода гестационному возрасту;
- наркотическая или алкогольная зависимость матери;
- применение матерью лекарственных препаратов, способных угнетать дыхание и сердечную деятельность новорожденного (таких, как препараты лития, магнезии, адrenoблокаторы);
- наличие пороков развития плода, выявленных при антенатальной диагностике;
- аномальные показатели кардиотокографии или доплерометрии перед родами или во время родов;
- угнетение двигательной активности плода перед родами;
- отсутствие данных о пренатальном наблюдении;
- длительный безводный период (более 18 часов).

#### **Интранатальные факторы риска:**

- преждевременные роды (срок менее 37 недель);
- запоздалые роды (срок более 42 недель);
- острая гипоксия плода в родах;
- разрыв матки;
- эмболия околоплодными водами;
- коллапс/шок у роженицы (любой этиологии) во время родоразрешения
- отслойка плаценты;
- предлежание плаценты;
- вращение плаценты;
- выпадение петель пуповины;
- патологическое положение плода;
- применение общего обезболивания во время родоразрешения;
- аномалии родовой деятельности;
- наличие мекония в околоплодных водах;
- нарушение ритма сердца плода;
- дистоция плечиков;
- инструментальные роды (акушерские щипцы, вакуум-экстракция).

После извлечения ребенка следует зафиксировать время его рождения, оценить признаки живорождения и при наличии показаний приступить к проведению реанимационных мероприятий.

#### Определение состояния новорожденного по шкале Апгар.

Признак	Баллы		
	0	1	2
<b>Сердцебиение</b>	Отсутствует	Менее 100 ударов в минуту	100-140 ударов в минуту
<b>Дыхание</b>	Отсутствует	Брадикапноэ, нерегулярное	Активное регулярное, громкий крик, плач
<b>Рефлекторная возбудимость</b> (реакция на раздражение при санации ВДП, раздражение подошв)	Реакция отсутствует	Гримаса	Кашель или чихание
<b>Мышечный тонус</b>	Конечности свисают	Некоторое сгибание конечностей, слабые движения	Активные движения
<b>Окраска кожи</b>	Генерализованная бледность или генерализованный цианоз	Розовая окраска тела и синюшная конечностей (акроцианоз)	Розовая окраска всего тела и конечностей

**Живорождением** считается момент отделения плода от организма матери посредством родов при сроке беременности 22 недели и более при массе тела новорожденного 500 граммов и более (или менее 500 граммов при многоплодных родах) или в случае, если масса тела ребенка при рождении неизвестна, при длине тела новорожденного 25 см и более при наличии у новорожденного признаков живорождения (дыхание, сердцебиение, пульсация пуповины или произвольные движения мускулатуры) независимо от того, перерезана ли пуповина и отделилась ли плацента.

**Мертворождением** является момент отделения плода от организма матери посредством родов при сроке беременности 22 недели и более при массе тела новорожденного 500 граммов и более (или менее 500 граммов при многоплодных родах) или в случае, если масса тела ребенка при рождении неизвестна, при длине тела новорожденного 25 см и более при отсутствии у новорожденного признаков живорождения.

#### РОДОВЫЕ ТРАВМЫ

Родовая травма дифференцируется на **спонтанную**, возникающую при обычно протекающих родах, и **акушерскую**, вызванную механическими действиями акушера (щипцы, тракции, пособия и др.).

Таким образом, под **«родовой травмой»** мы понимаем болезнь, вызванную повреждениями в результате действия механических сил в процессе родов.

**Родовая травма черепа** — это целостная реакция организма плода и новорожденного на повреждение головного мозга, вызванное механическими силами в результате нарушения компенсаторных и приспособительных возможностей плода в родах, которая сопровождается постнатальной дезадаптацией.

*Общими ведущими причинами родовой травмы являются:*

- 1) несоответствие размеров головки плода и таза матери,
- 2) быстрые и стремительные роды,
- 3) затяжные роды,
- 4) акушерские щипцы,
- 5) вакуум-экстракция,
- 6) разгибательные вставления головки,
- 7) асинклитическое вставление головки,
- 8) тазовые предлежания,
- 9) пособия,
- 10) любые способы ускорения родов: стимуляция родов, «выдавливание» плода (способ выжимания плода по Кристеллеру), применение бинта Вербова и другие.

### **Родовые повреждения и «физиологическая родовая травма»**

В процессе физиологических родов плод испытывает воздействия значительных физических сил. При этом могут возникать отдельные небольшие повреждения кожных покровов, родовая опухоль, область периостального застоя крови, смещения костей черепа, кровоизлияния по линиям захождения костей, небольшие поднадкостничные кровоизлияния и т. д.

Все это *родовые повреждения, а не родовая травма*.

**Родовые повреждения** — это патологические процессы, но не всякий патологический процесс является проявлением болезни.

Болезнь — это реакция организма на повреждение.

Если реакция организма плода на родовые травматические повреждения переходит границы физиологии, сопровождается новыми повреждениями, нарушениями функций организма, нарушениями компенсаторных возможностей организма, то это уже болезнь, которая называется *родовой травмой*.

**РОДОВАЯ ОПУХОЛЬ (caput succedaneum)** — отек мягких тканей головы с кровоизлияниями, возникающими в процессе родов в предлежащей части головки.

Родовая опухоль находится ниже пояса соприкосновения в родовом канале и возникает вследствие нарушения оттока крови из тканей головки, что приводит к экссудации и периваскулярным кровоизлияниям.

Возникает после отхождения околоплодных вод у живого плода.



Она имеет желеобразную или тестоватую консистенцию, желтоватую, красноватую или темно-красную окраску (в зависимости от количества кровоизлияний).

Наиболее часто родовая опухоль располагается в затылочно-теменной области.

*При затылочном предлежании* голова приобретает **долихоцефалическую форму**.

*При ягодичном предлежании* подобные изменения (отек и кровоизлияния) возникают в области **ягодиц, мошонки или половых губ**.

*При переднетеменном вставлении* родовая опухоль смещается в сторону лобной кости, а голова приобретает брахицефалическую форму.

*При лицевых предлежаниях* отек и кровоизлияния располагаются на лице — **в области лба, носа, губ, на веках и щеках**.

*При микроскопическом исследовании* обнаруживаются отек и разнообразные кровоизлияния.

Родовая опухоль не имеет четких границ, переходит через швы и роднички.

Чем длительнее безводный промежуток времени, тем более выражена родовая опухоль.

Родовая опухоль чаще наблюдается у первородящих матерей, при затяжных родах и при длительном прорезывании головки.

Небольшая родовая опухоль рассасывается в течение 1–3 дней.

**КЕФАЛОГЕМАТОМА** — кровоизлияние под надкостницу костей черепа, соответствует области периостального застоя и локализации родовой опухоли.

Возникает при значительных расстройствах кровообращения в надкостнице и при переломах костей (трещинах). Неверно считать, что кефалогематома возникает в результате смещений кожи вместе с надкостницей, так как надкостница не способна смещаться. Под надкостницей возникают кровоизлияния, которые в результате их увеличения отслаивают надкостницу.



У живых новорожденных кефалогематомы встречаются в 0,5 – 1,8%, причем чаще у доношенных детей мужского пола. Чаще они встречаются при быстрых родах и у первородящих (в семь раз чаще чем у повторнородящих).

Кефалогематома определяется в виде поднадкостничного возвышения разных размеров захватывая чаще одну кость черепа. Чаще теменную и не переходит за швы черепа. Встречаются случаи сочетания нескольких кефалогематом у одного ребенка.

Кефалогематома может появляться и обнаруживаться через несколько часов и дней после рождения или увеличиваться в размерах ввиду медленного накопления излившейся крови под надкостницей.

В первые дни кровь под надкостницей жидкая и может флюктуировать. В последующем медленно рассасывается, сворачивается и подвергается организации.

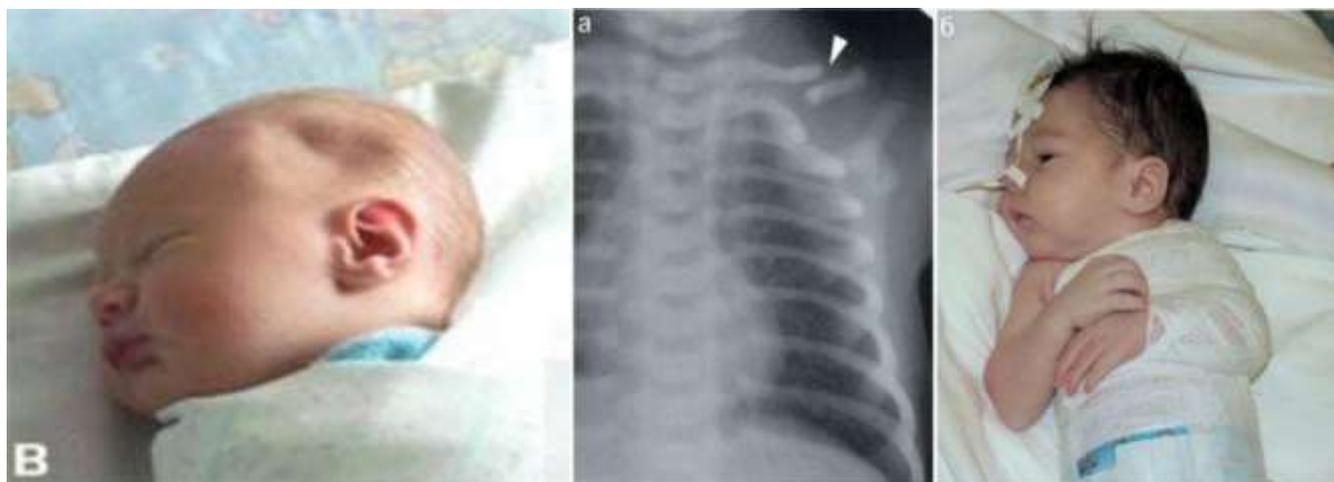
В возрасте 10-20 дней кровь в гематоме приобретает кашицеобразную или желеобразную консистенцию. По краям откладывается кальций.

Небольшие кефалогематомы рассасываются течение 1.5 – 2 месяцев, крупные оссифицируются. Это приводит к деформации и асимметрии черепа в некоторых случаях к лизису кости под оссифицированной кефалогематомой.

Вследствие распада гемоглобина в кровь попадает некоторое количество билирубина, что приводит к желтухе или удлиняет физиологическую желтуху новорожденных.

**Переломы костей черепа** в настоящее время встречаются редко от 1,7 до 7,3% случаев. Это связано с довольно частым родоразрешением путем Кесарева сечения. Наблюдаются вдавленные переломы по типу «целлулоидного мячика» чаще при тазовых предлежаниях, наложении акушерских щипцов.

Переломы можно диагностировать. Как при обзорной рентгенографии, так и при ультразвукографическом исследовании через водный болюс.



Среди костей скелета наиболее часто травмируется **ключица**, в которой обычно обнаруживаются переломы в средней и наружной трети. Смещения отростков обычно не происходит.

**КЛЮЧИЦА** травмируется обычно у крупных плодов при затруднениях при выведении плечиков, при широком плечевом поясе, при неправильном оказании ручного пособия.

После рождения головки плечевой пояс должен установиться в прямом размере выхода из таза и первым должно рождаться из-под лонной дуги верхнее (переднее) плечико.

При неправильном оказании ручного пособия первым может рождаться заднее плечико, что приводит к переломам ключицы.

Чаще переломы наблюдаются в правой ключице, поскольку роды чаще происходят в 1-й позиции, при которой первым должно рождаться правое плечико.

Для профилактики переломов ключицы рекомендуется производить перинеотомию.

**ПЕРЕЛОМЫ ПЛЕЧЕВОЙ КОСТИ** чаще происходят при извлечениях плода за тазовый конец. В родах при тазовом предлежании возможно запрокидывание ручек, а последующее их извлечение может привести к перелому плечевой кости.

Переломы чаще располагаются в средней и верхней трети с незначительным смещением костных отломков.



**Перелом бедренной кости** обычно возникает в верхней половине и сопровождается смещением костных отломков. Причина возникновения перелома связана с извлечением плода за тазовый конец. Значительно реже встречаются переломы большеберцовой и малоберцовой костей.

Редко встречаются переломы костей предплечья, ребер (чаще они связаны с ИВЛ при оживлении ребенка) и лопаточной кости.

Встречаются случаи **РОДОВОЙ ТРАВМЫ ЛИЦЕВОГО НЕРВА**, при которых обнаруживаются кровоизлияния и отек тканей вокруг нерва впереди слухового прохода. Могут возникать надрыв и полный разрыв нерва и его ветвей.

Травма возникает при надавливании на нерв ложки акушерских щипцов (особенно при несимметричном их наложении, при неполном охвате головы), давления костных выступов таза матери и др. Клинически травма чаще проявляется в виде признаков пареза лицевого нерва.

Место сдавления обычно локализуется в околоушной области или в зонах выхода нерва из шилососцевидного отверстия.

Симптомы бывают выражены в различной степени.

Асимметрия лица особенно заметна при плаче или крике новорожденного — рот перетягивается в здоровую сторону, отмечается неравномерность образования складок на лбу.

На стороне пареза сглажена носогубная складка, невозможны смыкание глазной щели, мигание, наблюдаются лагофтальм, симптом Белла, угол рта опущен.

Затруднено сосание — молоко вытекает из угла рта паретичной стороны, поисковый рефлекс ослаблен.

Характерным для пареза лицевого нерва у новорожденных является функциональное отсутствие слезотечения, что требует предохранения глаза от высыхания.

В родах может травмироваться **плечевое сплетение**, особенно часто при ягодичном предлежании, при извлечении плода за тазовый конец.

В области плечевого сплетения наблюдаются отек, кровоизлияния и разрывы нервных корешков. Позже на месте повреждений образуется фиброзная ткань, окутывающая нервы.

Среди мышц наиболее часто травмируется **грудинно-ключично-сосковая мышца**, причем преимущественно в нижней части у грудины, где возникает кровоизлияние. Наиболее часто возникает при экстракции плода за тазовый конец.

Типично для ягодичного предлежания. Иногда сочетается со спинальной травмой. Разрыв обычно локализуется в нижней трети (стернальной части).

Пальпируется умеренно плотная опухоль. Иногда ее диагностируют к середине — концу первой недели жизни при развитии кривошеи. Голова наклонена в сторону повреждения, а подбородок повернут в противоположную сторону.

## ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ ПЛОДА И НОВОРОЖДЕННОГО

**Гемолитическая болезнь плода и новорожденного (ГБН)** – изоиммунная гемолитическая анемия, возникающая в случаях несовместимости крови матери и плода по эритроцитарным антигенам (АГ), при этом АГ локализуются на эритроцитах плода, а антитела (АТ) к ним вырабатываются в организме матери.

### Этиология и патогенез

Возникновение иммунологического конфликта возможно, если на эритроцитах плода присутствуют антигены, отсутствующие на мембранах клеток у матери.

Так, иммунологической предпосылкой для развития ГБН является наличие **резус-положительного плода у резус-отрицательной беременной**.

При иммунологическом конфликте вследствие *групповой несовместимости у матери* в большинстве случаев **определяется 0 (I) группа крови, а у плода А (II) или (реже) В (III)**.

Более редко ГБН развивается *из-за несовпадения плода и беременной по другим групповым (Дафф, Келл, Кидд, Льюис, MNSs и т.д.) системам крови*.

К попаданию эритроцитов плода в кровотоки матери и возникновению иммунологического конфликта в случаях антигенной несовместимости по факторам крови предрасполагает предшествовавшая изосенсибилизация, вследствие абортов, выкидышей, внематочной беременности, родов, при которых иммунная система матери вырабатывает антитела к эритроцитарным антигенам.

Если АТ относятся к иммуноглобулинам класса G они беспрепятственно проникают через плаценту.

С увеличением их концентрации в крови повышается вероятность развития гемолитической болезни плода и новорожденного.

*Реализация ГБН по резус-фактору, как правило, происходит обычно при повторных беременностях, а развитие ГБН в результате конфликта по групповым факторам крови возможно уже при первой беременности.*

При наличии иммунологических предпосылок для реализации обоих вариантов ГБН чаще развивается по системе АВ0.

При этом возникновение гемолиза вследствие попадания в кровь ребенка с **А(II) группой крови** материнских анти-А- антител встречается чаще, чем при попадании в кровь ребенка с **В (III) группой крови** анти-В-антител.

Однако в последнем случае проникновение *анти-В антител приводит к более тяжелому гемолизу*, нередко требующему заменного переливания крови.

Тяжесть состояния ребенка и риск развития ядерной желтухи при ГБН по АВ0-системе менее выражены по сравнению с ГБН по резус-фактору.

### Классификация

*По конфликту между матерью и плодом по системе АВ0 и другим эритроцитарным факторам крови:*

- несовместимость по системе АВ0;
- несовместимость эритроцитов матери и плода по резус-фактору;

- несовместимость по редким факторам крови.

*По клиническим проявлениям выделяют формы заболевания:*

- отечная (гемолитическая анемия с водянкой);
- желтушная (гемолитическая анемия с желтухой);
- анемическая (гемолитическая анемия без желтухи и водянки).

*По степени тяжести:*

- **легкое течение** диагностируется при наличии умеренно выраженных клинико-лабораторных или только лабораторных данных; в пуповинной крови определяется уровень Hb - более 140 г/л, билирубина - менее 68 мкмоль/л; для лечения может требоваться лишь фототерапия.
- **при средней тяжести ГБН** в пуповинной крови определяется уровень Hb 100-140 г/л, билирубина 68-85 мкмоль/л; требуется интенсивная фототерапия и часто операция заменного переливания крови (ОЗПК).
- **тяжелая степень** соответствует отечной форме ГБН, тяжелой анемии - Hb менее 100 г/л или тяжелой гипербилирубинемии - более 85 мкмоль/л при рождении; может сопровождаться нарушением дыхания и сердечной деятельности, развитием билирубиновой энцефалопатии.

*по наличию осложнений:*

- неосложненная;
- с осложнениями: билирубиновая энцефалопатия (ядерная желтуха) синдром холестаза другие состояния, требующие патогенетического лечения.

## **Диагностика**

### **Жалобы и анамнез**

При сборе анамнеза обращается внимание на резус- принадлежность и группу крови матери и новорожденного, соматический и акушерско-гинекологический анамнез матери, наличие гемолитической болезни плода/новорожденного или в при предыдущих беременностях, выявление во время беременности прироста титра анти-D антител у Rh (-) женщины, наличие ультразвуковых признаков гемолитической болезни плода, гестационный возраст и антропометрические показатели новорожденного.

### **Физикальное обследование**

#### **Отечная форма ГБН**

С первых минут жизни характерны - общий отечный синдром (анасарка, асцит, гидроперикард, гидроторакс), выраженная бледность кожи и слизистых, гепатомегалия и спленомегалия, желтуха отсутствует или слабо выражена.

Большинство детей имеют низкую оценку по шкале Апгар, в связи с наличием тяжелой дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности. Данная форма часто сопровождается шоком и геморрагическим синдромом за счет тромбоцитопении и/или развития ДВС.

#### **Желтушная форма ГБН**

При рождении могут быть желтушно прокрашены околоплодные воды, оболочки пуповины, первородная смазка. Характерно раннее развитие желтухи (до 24 часов жизни) КР323 10 на фоне побледнения кожных покровов и видимых слизистых оболочек, увеличение печени и селезенки. Визуальный осмотр не является надежным показателем уровня билирубина.

#### **Анемическая форма ГБН**

Степень выраженности клинических проявлений зависит от степени снижения Hb. Развивается бледность кожных покровов, увеличение размеров печени и селезенки. При выраженной анемии отмечают вялость, плохое сосание, тахикардию, возможны приглушенность тонов сердца, систолический шум.

#### **Отдаленные проявления ГБН**

У 83 % детей с ГБН, родившихся после 34 недели, развивается поздняя анемия (после 7 дня жизни, в течение первых 3-х месяцев жизни).

Проявляется бледностью кожных покровов, увеличением размеров печени и селезенки.

При выраженной анемии характерны вялость, плохое сосание, тахикардия, систолический шум.

### **Осложнения ГБН**

#### ***Ядерная желтуха.***

Вначале развивается клиническая картина билирубиновой интоксикации: вялость, снижение мышечного тонуса, снижение аппетита, срыгивания, рвота, патологическое зевание, "монотонный" крик, ротаторный нистагм, блуждающий взгляд.

При оказании немедленной помощи (ОЗПК) возникшие изменения могут быть обратимы.

Далее развивается клиническая картина острой билирубиновой энцефалопатии – опистотонус, пронзительный крик, невозможность сосания, апноэ, выбухание большого родничка, патологическая глазовдвигательная симптоматика (симптом «заходящего солнца», нистагм), судороги.

У недоношенных детей клиническая картина может быть стертой.

Классические признаки хронической билирубиновой энцефалопатии могут проявляться отсрочено – через 4-6 месяцев.

***Синдром холестаза*** – желтуха с зеленоватым оттенком, печень увеличена, насыщенный цвет мочи.

При ГБН по АВ0 - отечная форма практически не встречается (описана в единичных случаях), и, как правило, заболевание протекает более легко, чем ГБН по резус-фактору.

### **Лабораторная диагностика**

1. Если кровь матери характеризуется отрицательным резус-фактором новорожденному рекомендуется обязательно проводить определение группы крови и резус-фактора.

2. Новорожденным, имеющим факторы риска развития ГБН по резус-фактору, контроль уровня общего билирубина и гемоглобина в крови пуповины.

3. Общий анализ крови с исследованием тромбоцитов.

4. По показаниям, в зависимости от тяжести состояния и формы ГБН - определение в крови фракций билирубина, уровня глюкозы, общего белка, альбумина, АЛТ, АСТ, ГГТ, ЩФ, электролитов, газов и КОС крови, коагулограммы.

Наиболее тяжелые нарушения метаболизма и свертывания крови (гипопротеинемия, гипогликемия, гипоксемия, ацидоз, тромбоцитопения, ДВС) характерны для отечной формы ГБН.

5. Для ГБН характерно повышение уровня ретикулоцитов, отражающее компенсаторную реакцию эритроидного ростка костного мозга на течение гемолиза, что может быть использовано как дополнительный, подтверждающий диагноз тест течения гемолиза.

Нормальные значения уровня ретикулоцитов в первые дни составляют: у доношенных детей 4-7%, у недоношенных до 6-10%. К 4 дню количество ретикулоцитов снижается до 1%.

При ГБН уровень ретикулоцитов достигает 10-40%.

Повышение прямой фракции билирубина - более 17 мкмоль/л при уровне общего билирубина менее 85,5 мкмоль/л или более 20% при уровне общего билирубина более 85,5 мкмоль/л характеризует развитие синдрома холестаза, что также часто сопровождается повышением уровня ЩФ и ГГТ.

## **ГНОЙНО-СЕПТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У НОВОРОЖДЕННЫХ**

**Гнойно-септические заболевания у новорожденных** требуют повышенного внимания медицинских работников, соблюдения правил ухода за новорожденными, своевременной диагностики и активного лечения таких детей. Заболевания склонны к быстрому прогрессированию.

### **Этиология**

Возбудители гнойных очаговых заболеваний кожи новорожденных — грамположительные микроорганизмы (стафилококки, стрептококки), реже — грамотрицательные микроорганизмы (клебсиелла, кишечная и синегнойная палочки и др.).

Инфицирование может произойти внутриутробно (если беременная болеет ангиной, пиелонефритом или имеет хронические очаги инфекции).

Интранатальное заражение происходит при патологическом течении родов (затяжное, длительный безводный период), а также при наличии у роженицы урогенитальных заболеваний (эндометрит, цистит).

Источники инфекции — матери, персонал, больные дети, в том числе бациллоносители, предметы ухода при нарушении санитарно-эпидемиологического режима.

Группу риска составляют новорожденные, перенесшие внутриутробную гипоксию, родовую травму, и недоношенные дети.

Инфицирование возможно во время проведения медицинских манипуляций: интубации, катетеризации периферических вен и др.

Входные ворота инфекции — раневая поверхность кожи, слизистые оболочки желудочно-кишечного тракта (ЖКТ), конъюнктивы и дыхательных путей.

Внутригоспитальная флора более вирулентна и чаще устойчива к антибиотикам.

### **Клинические проявления**

Гнойно-септические заболевания у новорожденных часто имеют скрытый (латентный) период развития клинических проявлений до 1–5 дней.

Проникнув в организм, возбудители обуславливают развитие первичного септического очага: пиодермии, омфалита, гнойного конъюнктивита.

Грань между отдельными локальными формами и сепсисом в значительной степени условна, так как часто отмечают быстрый переход локального воспаления в генерализованный процесс.

**ВЕЗИКУЛОПУСТУЛЕЗ** — наиболее частая форма локальной инфекции. На туловище, волосистой части головы и конечностях появляются везикулы, превращающиеся в дальнейшем в гнойнички (пустулы). Последние подсыхают, образуя корочки. Иногда возникают инфильтраты и множественные абсцессы.

Самая частая причина везикулопустулеза — *Staphylococcus aureus*

**Везикулопустулез (стафилококковый перипорит)** — это разновидность стафилодермии, развивающаяся у детей грудного возраста.



Появлению везикулопустулеза часто предшествует потница. К предрасполагающим факторам, помимо указанных выше особенностей детского организма, относится перегревание.

Поражаются устья протоков мерокриновых потовых желез с появлением мелких (величиной с просыное зерно) пустул, расположенных на гиперемизированном фоне.

Высыпания множественные, располагаются преимущественно на туловище, в складках, на волосистой части головы.

Общее состояние не нарушается, и при правильном уходе и своевременно начатом лечении высыпания разрешаются на 3–7-й день.

Однако эта поверхностная форма пиодермии опасна, так как инфекция может легко распространиться на соседние участки и вглубь кожи.

У некоторых детей везикулопустулез возникает как проявление общей стафилококковой инфекции.

### **Флегмона новорожденных**

Заболевание протекает тяжело, характерна лихорадка. На коже спины, крестцово-ягодичной области образуется красное плотное пятно, увеличивающееся в размерах. Пятно становится синюшным, а в центре его появляется размягчение. При вскрытии выделяются гной и некротические массы. Некроз быстро распространяется в подкожной клетчатке. В случае дальнейшего прогрессирования некроза кожа над пораженным участком становится черной, начинается ее отторжение с обнажением подлежащих тканей. В этот период развиваются септические осложнения, обусловленные распространением инфекции через кровь.

### **Пузырчатка новорожденных (пемфигус)**

Заболевание возникает на 5–7-й, реже — 10–15-й день жизни. Тонкостенные пузыри разной величины и формы с гнойным содержимым локализованы обычно в естественных кожных складках — шейных, подмышечных, паховых. Количество элементов — от единичных до нескольких десятков.

При вскрытии пузыря обнажается участок эрозированной кожи.

Образование пузырей с обширными эрозиями кожи характеризует переход к тяжелой форме эпидемической пузырчатки новорожденных — *эксфолиативному дерматиту новорожденных (болезнь Риттера)*.

Отмечают повышение температуры тела, замедление прибавки массы тела, снижение аппетита, желудочно-кишечные расстройства, изменения в общем анализе крови (ОАК). Возможны тяжелые септические осложнения.



**Пузырчатка новорожденных (пемфигус, пиококковый пемфигонд)** — вызывается патогенным золотистым стафилококком, иногда (1,6% больных) стафилококком в ассоциации с другими микроорганизмами (стрептококки, диплококки).

Характеризуется множественной диссеминированной полиморфной сыпью.

Характерен эволюционный полиморфизм элементов: пузыри, пустулы — фликтены, эрозии на месте вскрывшихся пузырей, наложение серозно-гнойных корок.

Синдром Никольского отрицательный. Локализация — кожа туловища, конечностей, крупных складок.

Процесс распространяется на слизистые оболочки рта, носа, глаз и гениталий, сопровождается гипертермией, астенизацией, диареей, реактивными изменениями в крови и моче. Возможны тяжелые септические осложнения.

Общее состояние больных тяжелое. Заболевание протекает вспышками с толчкообразными высыпаниями пузырей, с возможным рецидивированием.

Длительность заболевания составляет 3–5 недель.

**Эксфолиативный дерматит новорожденных (болезнь Риттера)** — септический вариант течения эпидемической пузырчатки новорожденных.

Этиологическим фактором чаще является стафилококк 2-й фаговой группы, продуцирующий экзотоксин или смешанное стафило-стрептококковое инфицирование. Характеризуется состоянием эритродермии с множественными пузырями, обширными эрозивными поверхностями.

Симптом Никольского положительный. Лишенные эпидермиса участки кожи напоминают ожог II степени.

В случае благоприятного исхода заболевания вслед за эритематозной и эксфолиативной стадиями наступает эпителизация эрозивных поверхностей без образования рубцов или пигментации.

Различают три стадии болезни: эритематозную, эксфолиативную и регенеративную.

Общее состояние больных тяжелое. На фоне заболевания часто возникают другие очаги гнойной инфекции: омфалит, отит, конъюнктивит, пневмония, энтероколит и др., развивается сепсис.



Состояние больных тяжелое: выраженные симптомы интоксикации, возможно развитие эксикоза вследствие экссудации с эрозивных поверхностей.

### **МАСТИТ**

Гнойный мастит развивается в первые недели жизни, чаще при физиологическом набухании молочных желез. В области молочной железы появляются гиперемия, болезненность, уплотнение кожи и подлежащих тканей. Ребенок становится беспокойным, плохо сосет, у него повышается температура тела.

Процесс может распространиться и перейти в флегмону грудной стенки, а также принять затяжное септическое течение.



**Гнойный мастит новорожденных** — развивается в результате инфицирования в первые 2–3 недели жизни, чаще на фоне физиологического набухания молочных желез.

Инфекция может проникнуть в ткань железы через повреждения кожи или с током крови из другого очага воспаления. В подавляющем большинстве случаев процесс односторонний.

Мастит новорожденных в первые сутки болезни, несмотря на увеличившуюся грудную железу, отсутствует покраснение кожи или же оно едва заметно. В последующем появляется выраженное покраснение кожи над грудной железой. Грудная железа отечна, уплотнена, болезненна на ощупь. Болезнь характеризуется бурным течением, возможно раннее появление гнойного воспаления (к концу первых — началу вторых суток от начала заболевания).

Заболевание опасно метастатическими гнойно-септическими осложнениями.

### **ОМФАЛИТ**

*Омфалит* — воспаление пупочной ямки и кожи вокруг пупка. Признак, предшествующий омфалиту, — обильные пенящиеся выделения при обработке пупка 2% раствором Перекиси водорода.

Возбудителями омфалитов являются различные патогенные и условно-патогенные микроорганизмы.

В структуре локальных гнойно-воспалительных заболеваний 10–15 лет назад отмечалось увеличение удельного веса грамотрицательных возбудителей, однако в последние годы вновь возросло количество грамположительных агентов.

У недоношенных детей, по многочисленным исследованиям, остается характерным микстинфицирование. У 85 % новорожденных отмечается колонизация области пупочной ранки уже к 3-му дню

ЖИЗНИ.



*Клинически омфалиты можно подразделить на следующие формы:*

**Катаральный омфалит** — характеризуется наличием серозного отделяемого из пупочной ранки и замедлением ее эпителизации.

**Гнойный омфалит** — характеризуется наличием гнойного отделяемого из пупочной ранки, отеком и гиперемией пупочного кольца.

**Флегмонозный омфалит** — возникает в результате распространения воспалительного процесса на околопупочную область, вследствие чего он выбухает над поверхностью передней брюшной стенки. Гиперемия кожи вокруг пупка, расширение сосудов передней брюшной стенки (усиление венозной сети), присоединение лимфангоита. Состояние больного нарушено.

**Некротический омфалит** — осложнение флегмонозной формы омфалита с присоединением некроза передней брюшной стенки.

Дифференциальная диагностика необходима при длительно мокнущей пупочной ранке для исключения свищей урахуса и желточного протока.

#### **ПЕЛЕНОЧНЫЙ ДЕРМАТИТ (опрелости)**

Покраснение в области кожных складок, ягодиц, промежности в связи с повышенной влажностью и трением у детей грудного возраста, особенно в первые месяцы жизни, называют пеленочным дерматитом, или опрелостями.



Опрелости свидетельствуют о некачественном уходе за кожей, однако следует учитывать и индивидуальную предрасположенность. Покраснение кожи может появиться даже от самого незначительного воздействия — высокая температура воздуха в комнате, складки на одежде и др. Риск развития опрелостей возрастает при аллергии и расстройствах кишечника, а также у детей с избыточной массой тела.

Опрелости представляют опасность при присоединении гнойной инфекции (пиодермии).

Выделяют дерматит выпуклостей (высыпания на ягодицах, в верхней части бедер, на животе, половых органах) и дерматит складок (на шее, в подмышечных областях, между ягодицами, под мошонкой).

Причина опрелостей вокруг заднего прохода — нарушения пищеварения (понос у ребенка, интенсивное отхождение газов с небольшими порциями кислого стула).

**СЕПСИС** — бактериальное инфекционное заболевание (чаще у новорожденных) с наличием очага гнойного воспаления и/или бактериемии, системной воспалительной реакцией и полиорганной недостаточностью.

Циркуляция в крови патогенных микроорганизмов и их токсинов сопровождается многочисленными повреждениями тканей. Заболевание протекает тяжело.

***Этиологическая структура септических поражений зависит от возраста.***

Сепсис первых 4 дней жизни (ранний неонатальный) чаще вызывают стрептококки группы В и кишечная палочка (примерно у 2/3 больных).

Наиболее частые возбудители позднего неонатального сепсиса — стафилококки, кишечные палочки, затем — анаэробы, клебсиеллы, протеи, энтеробактеры, грибы рода *Candida albicans* и др.

Тяжесть течения сепсиса связана с особенностями распространения микроорганизмов и токсичных продуктов их распада из первичного очага в ткани и органы ребенка.

При сепсисе происходит резкое нарушение процессов обмена, энергообеспечения, микроциркуляции, всех показателей гомеостаза организма ребенка.

Развиваются метаболический ацидоз, гипоксемия и гиперкапния, снижаются синтез белков и иммунологическая реактивность, страдает эритропоэз, нарушается глюкокортикоидная функция надпочечников.

В паренхиматозных органах ребенка формируются дегенеративные и некротические изменения.

Нарушаются физиологические рефлексы (сосание, глотание, дыхание), функции сердечно-сосудистой системы и органов пищеварения.

***Клиническая картина***

По локализации входных ворот, или первичного очага инфекции, различают сепсис пупочный, кожный, легочный, кишечный, отогенный и др.

*Внутриутробный сепсис* — результат антенатального инфицирования (ребенок рождается больным или мертвым). Общие симптомы — ухудшение общего состояния, срыгивания, гипотермия или повышенная температура тела, уменьшение/уплощение кривой массы тела, нарастание желтушного синдрома, геморрагии на коже и слизистых оболочках и др.

***Для сепсиса новорожденных характерны признаки полиорганной недостаточности:***

- ЦНС — угнетение, возбуждение, судороги;
- органы дыхания — тахипноэ, апноэ, втяжение уступчивых мест грудной клетки;
- сердечно-сосудистая система — тахи- и брадикардия, артериальная гипо- и гипертензия, приглушенность сердечных тонов, нитевидный пульс;
- кожа — бледность, серый/желтушный оттенок, сыпь, отечность, склерема, мраморность, цианоз, некроз, симптом белого пятна;
- ЖКТ — отказ от сосания, парез кишечника, диарея, патологическая потеря массы тела, гепатоспленомегалия;
- мочевыделительная система — олиго- и анурия;
- система гемостаза — кровоточивость, тромбозы.

*При пупочном сепсисе* задерживаются мумификация пупка и отпадение пупочного остатка, отмечают изменения в пупочной области — омфалит, кровоточивость из пупочной ранки, долго не отпадающая кровяная корочка, симптом вторично вскрывшегося пупка.

Септический процесс у новорожденных протекает в виде септицемии или септикопиемии.

**Септицемия** — выраженные явления интоксикации без видимых локальных гнойно-воспалительных очагов. Чаще наблюдают у недоношенных новорожденных.

**Септикопиемия** развивается с образованием гнойных очагов: абсцессов, флегмон, гнойного менингита, деструктивной пневмонии, остеомиелита, конъюнктивита.

**Диагностический скрининг на сепсис новорожденных включает четыре теста:**

- количество лейкоцитов менее  $5 \times 10^9$  /л или более  $15 \times 10^9$  /л;

- соотношение между количеством незрелых (мононуклеарных) нейтрофилов и общим их количеством (полинуклеарные + мононуклеарные) более 0,2;
  - повышение уровня С-реактивного белка более 6 мг/дл;
  - скорость оседания эритроцитов (СОЭ) более 15 мм/ч.
- Скрининговый тест положителен при наличии двух критериев и более.

На практике используют новые маркеры: измерение уровней **прокальцитонина (ПКТ)**.

При подозрении на сепсис и менингит немедленно берут *кровь и спинномозговую жидкость на микробиологический посев*.

Посев делают из доступного материала, который можно получить от больного ребенка (кровь, моча, спинномозговая жидкость, кал, гной из местных очагов).

Посев берут до начала антибиотикотерапии.

Бактериологические исследования повторяют.

## **ЦЕЛИАКИЯ**

**Целивкия (глютеновая энтеропатия)** - хроническая генетически детерминированная аутоиммунная Т-клеточно-опосредованная энтеропатия, характеризующаяся стойкой непереносимостью специфических белков эндосперма зерна некоторых злаковых культур с развитием атрофической энтеропатии и связанного с нею синдрома мальабсорбции.

Основным этиологическим фактором развития целиакии является белковый компонент клейковины некоторых злаковых культур.

Токсичными для больных являются растворимые в этаноле белки эндосперма зерна пшеницы (глиадины), ржи (секалины) и ячменя (хордеины), которые объединены в медицинской литературе общим названием «глютен».

### **Клинические проявления целиакии у детей раннего возраста**

#### ***Гастроинтестинальные симптомы***

- боли в животе
- диарея, обильный зловонный стул
- стеаторея
- метеоризм, увеличение живота
- рвота
- стойкие запоры
- нарушение аппетита

#### ***Неспецифические симптомы***

- задержка физического развития
- потеря в весе
- мышечная гипотония
- апатия, негативизм

#### **Диагностика**

##### ***Жалобы и анамнез***

В типичном случае целиакия манифестирует через 1,5 – 2 месяца после введения в рацион питания ребенка глютенсодержащих продуктов (сухарики, хлеб, сушки, баранки, манная (пшеничная) каша, мультизлаковая каша).

Иногда манифестация целиакии у детей происходит после перенесенных инфекционных заболеваний (кишечных или респираторных инфекций), однако часто заболевание начинается без видимой причины.

Клинические симптомы целиакии появляются, в большинстве случаев, постепенно.

Появляется свойственный для целиакии обильный пенистый, жирный, зловонный стул, нарушение аппетита, беспричинная рвота, потеря массы тела.

Родители обращают внимание на нарушения поведения – появляется раздражительность, негативизм, апатия, нарушается сон, исчезает интерес к окружающему.

Старшие дети жалуются на боли в животе, которые чаще имеют непостоянный, «тупой» характер и локализуются преимущественно в околопупочной области.

**Физикальное обследование:** эмоциональный тонус, аппетит ребенка, наличие тошноты/рвоты, болей в животе, характер стула (диарея, запор, полифекалия), показатели нутритивного статуса (масса тела, рост), тургор тканей, наличие отеков, псевдоатрофии проксимальных групп мышц, увеличение, вздутие живота, симптомы рахита, гиповитаминозов.

#### **Лабораторная диагностика**

**Рекомендуется определение антител к тканевой трансглутаминазе.**

Диагностически значимым является выявление антител класса IgA, образующихся в слизистой оболочке.

В случае выявления низкого уровня общего IgA, дальнейшее серологическое обследование должно строиться на определении специфических антител класса IgG.

Антитела к тканевой трансглутаминазе (anti-tTG) определяют иммуноферментным методом (ELISA).

Определение антител к тканевой трансглутаминазе является в настоящее время методом выбора при проведении скрининговых исследований с целью отбора пациентов для дальнейшего эндоскопического обследования).

Для экспресс-диагностики целиакии в настоящее время разработаны быстрые тесты (POC tests), позволяющие в течение 10 минут оценить уровень антител к тканевой трансглутаминазе в капиллярной крови пациентов. В качестве субстрата для определения антител данный метод использует собственную трансглутаминазу, находящуюся в эритроцитах крови.

## **ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ**

**Фенилкетонурия** — это наследственное заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма фенилаланина (незаменимая аминокислота, которая не синтезируется в организме, поступает с пищей — продуктами животного происхождения, в том числе с грудным молоком и детскими молочными смесями).

При отсутствии своевременной диагностики и лечения заболевание проявляется обычно в возрасте 2–6 месяцев жизни признаками поражения центральной нервной системы: родителей беспокоят вялость ребенка, отсутствие интереса к окружающему, иногда повышенная раздражительность, беспокойство, срыгивания, нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония), признаки атопического дерматита, задержка психомоторного развития, иногда судороги.

С возрастом дети имеют тяжелое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии.

При своевременно назначенном патогенетическом лечении жалобы имеют более легкий характер или отсутствуют.

**При отсутствии лечения** обращают на себя внимание следующие фенотипические особенности: гипопигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз, своеобразный «мышинный» запах мочи больных, возможно формирование микроцефалии.

В психоневрологическом статусе отмечаются задержка статико-моторного и психоречевого развития, симптоматическая эпилепсия, а в некоторых случаях — гидроцефалия.

Эпилептические приступы встречаются почти у половины нелеченых больных и в некоторых случаях могут служить первым признаком болезни.

Обычно отмечаются генерализованные пароксизмы по типу инфантильных спазмов в виде «салаамовых судорог», кивков; могут наблюдаться абсансы.

Приступы носят упорный характер и плохо поддаются антиконвульсантной терапии.

При отсутствии патогенетического лечения болезнь медленно прогрессирует.

Умственная отсталость, как правило, достигает глубокой степени: коэффициент умственного развития (intelligence quotient, IQ) составляет около 20 единиц (норма 85–115 единиц).

В психологическом статусе больных отмечают нарушение игровой и предметной деятельности, отсутствие дифференцировки эмоциональных реакций, недостаточность экспрессивной и импрессивной речи.

Могут наблюдаться двигательные, психопатоподобные и шизофреноподобные расстройства.

### Лабораторная диагностика

Рекомендуется проведение неонатального скрининга (определение концентрации фенилаланина в сухих пятнах крови) для доклинической диагностики ГФА и своевременного начала патогенетической терапии.



## МУКОВИСЦИДОЗ

**Кистозный фиброз (муковисцидоз, МВ)** — аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желёз, а также жизненно важных органов и систем.

Мутации гена CFTR (МВТР) нарушают не только транспорт, но и секрецию ионов хлора.

При затруднении их прохождения через клеточную мембрану увеличивается реабсорбция натрия железистыми клетками, нарушается электрический потенциал просвета, что вызывает изменение электролитного состава и дегидратацию секрета желез внешней секреции.

В результате выделяемый секрет становится чрезмерно густым и вязким.

При этом страдают легкие, желудочно-кишечный тракт, печень, поджелудочная железа, мочеполовая система.

### Легкие

Бронхообструкция, снижение толерантности к инфекции, колонизация дыхательных путей *Pseudomonas aeruginosa* (*P. aeruginosa*) и другими патологическими микроорганизмами, хроническое воспаление дыхательных путей, бронхоэктазы, деструкция паренхимы легких.

Дыхательная недостаточность, легочная гипертензия, сердечная недостаточность.



### Поджелудочная железа

- Обструкция протоков железы, появление кист, недостаточность поджелудочной железы (внутренне - и внешнесекреторная), кишечная мальабсорбция.
- Мекониевый илеус
- Нарушение стула (частый, жирный, зловонный, обильный), снижение нутритивного статуса (у детей – отставание в развитии), авитаминозы, выпадения прямой кишки, сахарный диабет.

#### **Печень**

- Холестаз, холелитиаз.
- Цирроз печени, синдром портальной гипертензии, гиперспленизм, печеночная недостаточность, желчнокаменная болезнь (ЖКБ)

#### **Кишечник**

- Увеличение вязкости/адгезивности каловых масс
- Кишечная непроходимость СДИО выпадения прямой кишки,

#### **Околоносовые пазухи**

Обструкция соустьев околоносовых пазух, застой слизи в пазухах, колонизация слизистой оболочки полости носа и околоносовых пазух патологической микрофлорой (в том числе *P. aeruginosa*), формирование полипов в околоносовых пазухах с распространением в полость носа.

Хронический риносинусит, полипы в околоносовых пазухах и полости носа.

#### **Электролитный баланс**

- Гипокалиемия, гипонатриемия, гипохлоремия, алкалоз
- Синдром псевдо-Барттера – синдром потери солей

#### **Репродуктивная система (у мужчин)**

- Обструкция и последующая атрезия выносящих протоков яичек.
- Азооспермия
- Бесплодие

Прогрессирование легочной и сердечной недостаточности является наиболее частой причиной смерти пациентов (95%).

#### ***Муковисцидоз может быть заподозрен по следующим признакам.***

1. Наличие **внутриутробно по данным УЗИ** - гиперэхогенного кишечника, мекониевый илеус - при рождении.

2. **В периоде новорожденности** затяжная неонатальная желтуха, витамин К-зависимые геморрагические состояния, мекониевый илеус.

**Мекониевый илеус** – это синдром, характеризующихся проявлением низкой обтурационной кишечной непроходимости, без перерыва просвета кишечной трубки.

Данное заболевание при муковисцидозе обусловлено механическими причинами - облитерацией просвета плотной мекониальной пробкой.

Мекониевый илеус диагностируется у 15–20% 15 новорожденных с муковисцидозом.

Задержка прибавки веса, частый, обильный, с примесью жира и зловонным запахом стул, повышенный аппетит, в возрасте после года эпизоды выпадения прямой кишки, эпизоды задержки стула с клиническими проявлениями частичной или полной кишечной непроходимости (синдром дистальной интестинальной обструкции – СДИО).

3. **С раннего возраста** возможны навязчивый коклюшеподобный кашель, часто рецидивирующие респираторные инфекции с явлениями бронхитов, пневмоний, может отмечаться свистящее дыхание и/или «оральная крепитация», одышка, кашель с выделением гнойной мокроты, в том числе вне периодов обострения, влажные разнокалиберные хрипы разной степени локализации в зависимости от распространенности процесса.

4. В раннем возрасте отмечаются эпизоды проявлений синдрома потери солей (гипокалиемия, гипонатриемия, гипохлоремия) – потеря веса, срыгивания, рвота, вялость, отказ от еды.

**Клинические проявления:** от задержки физического развития до острого состояния, протекающего с отказом от еды и питья, вялостью, срыгиваниями и рвотой, признаками дегидратации.

Часто ошибочно принимается за острую кишечную инфекцию, патологию почек, адреногенитальный синдром.

**«Соленый» привкус» кожных покровов.**

**Деформации грудной клетки.**

**Формирование признаков хронической гипоксии в виде деформации концевых фаланг и ногтей по типу «барабанных палочек» и «часовых стекол».**

**Признаки хронического гайморита, полипозного синусита.**

**Муковисцидоз-ассоциированные заболевания печени**

#### **Лабораторные диагностические исследования**

Тесты для установления диагноза муковисцидоз

Рекомендуется проведение скрининга новорожденных на муковисцидоз (неонатальный скрининг, комплекс исследований для диагностики муковисцидоза).

**Потовая проба является «золотым стандартом» диагностики муковисцидоза**, проводится как минимум дважды. В РФ используются 2 методики потового теста.

1) Классический прямой метод определения электролитного состава пота (хлора или натрия) методом пилокарпинового электрофореза

