

нова // Российский аллергологич. ж-л. – 2019. – Т.16, №1-2. – С.32-34.

Barilo A.A. The dermato-respiratory syndrome as a manifestation of food allergy in children / A.A. Barilo, I.V. Borisova, S.V. Smirnova // Russian Allergy Journal. -2019.-V.16, № 1-2.-P. 32-34.

2. Барило А.А. Особенности спектра пищевой сенсибилизации при атопической бронхиальной астме у детей / А.А. Барило, И.В. Борисова, С.В. Смирнова // Российский иммунологич. ж-л. – 2019. – Т.13(22), №2. – С.147-149

Barilo A.A. Features of the spectrum of food sensitization with atopic bronchial asthma in children / A.A. Barilo, I.V. Borisova, S.V. Smirnova // Russian Journal of Immunology. -2019.-V.13(22), №2.-P. 147-149.

3. Иванова О.Н. Поллиноз у детей Республики (Якутия) / О.Н. Иванова, А.С. Гольдерова // Якутский медицин. ж-л. – 2017. – Т.1, №57. – С.34-36.

Ivanova O.N. Pollinosis in children of the Republic Sakha (Yakutia) / O.N. Ivanova, A.S. Gol'derova // Yakut medical journal.-2017.-V.1, № 57.-P. 34-36.

4. Barni S. Immunoglobulin E (IgE)-Mediated Food Allergy in Children: Epidemiology, Pathogenesis, Diagnosis, Prevention, and Management / S. Barni, G. Liccioli, L. Sarti et al. // Medicina (Kaunas).-2020.-V.56, № 3.-P.E111. DOI: 10.3390/medicina56030111.

5. Čelakovská J. Food Hypersensitivity Reactions to Seafish in Atopic Dermatitis Patients Older than 14 Year of Age - The Evaluation of Association with Other Allergic Diseases and Pa-

rameters / J. Čelakovská, B. Josef, J. Vaneckova et al. // Indian J Dermatol.-2020.-V.65, № 2.-P.97-104. DOI: 10.4103/ijd.IJD_403_18.

6. Dey D. Sensitization to Common Aeroallergens in the Atopic Population of West Bengal, India: An Investigation by Skin Prick Test / D. Dey, P. Mondal, A. Laha et al. // Int Arch Allergy Immunol.-2019.-V.178, № 1.-P.60-65. DOI: 10.1159/000492584.

7. Gray C.L. Respiratory comorbidity in South African children with atopic dermatitis / C.L. Gray, M.E. Levin, G. Du Toit // S Afr Med J.-2017.-V.107, № 10.-P.904-909. DOI: 10.7196/SAMJ.2017.v107i10.12418.

8. Hill D.A. The atopic march: Critical evidence and clinical relevance / D.A. Hill, J.M. Spergel // Ann Allergy Asthma Immunol.-2018.-V.120, № 2.-P.131-137. DOI: 10.1016/j.anai.2017.10.037.

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Р.Д. Филиппова, Т.Ю. Павлова, С.И. Данилова, М.В. Маслова

БЕРЕМЕННОСТЬ И РОДЫ У ПАЦИЕНТКИ С СИНДРОМОМ СВАЙЕРА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

DOI 10.25789/YMJ.2020.70.30

УДК 618.3-036.88

В статье описан клинический случай беременности, наступившей в результате вспомогательных репродуктивных технологий с применением ооцитов донора, и родов у пациентки с синдромом Свайера.

Ключевые слова: синдром Свайера, беременность, вспомогательные репродуктивные технологии, экстракорпоральное оплодотворение.

The article reports a case of pregnancy after in vitro fertilization using donor oocytes and delivery in a patient with Swyer syndrome.

Keywords: Swyer syndrome, pregnancy, assisted reproductive technologies, in vitro fertilization.

Достижения в репродуктивных технологиях позволили с помощью донорских программ бороться с абсолютным бесплодием, обусловленным отсутствием или функциональной непригодностью гамет.

Особый научный и практический интерес представляет группа больных с дисгенезией гонад, для которых обязательными признаками являются резкое анатомическое и функциональное недоразвитие гонад, женский тип дифференцировки половых протоков и наружных половых органов. Гонады при этой форме заболевания чаще всего представлены биологически инертными

соединительнотканью рудиментами. Наличие морфологически инертных рудиментов гонад, независимо от генотипа эмбриона, обуславливает дифференциацию половых протоков по женскому (основному) типу [4].

Попытки генотипической классификации этого синдрома успехом не увенчались, ибо при разных кариотипах наблюдается совершенно аналогичная клиническая картина и при одном и том же кариотипе клиническая картина может быть различной [1]. Все же для удобства практического пользования принято подразделять дисгенезию гонад на две клинические формы - типичную и «чистую», которые характеризуются следующими общими признаками: первичная аменорея, отсутствие женских вторичных половых признаков, бесплодие. Однако типичная форма дисгенезии гонад отличается наличием еще и соматических аномалий (рост ниже 145 см, избыток отложения жира на передней брюшной стенке, короткая шея с крыловидными складками, аномалии скелета – вдавление грудины, сужение таза, синдактилия и др., пороки развития внутрен-

них органов – сужение перешейка аорты, незаращение межжелудочковой перегородки, боталлова протока и др.).

При «чистой форме» дисгенезии гонад (к этой группе принадлежит и синдром Свайера) соматические аномалии отсутствуют, заболевание проявляется первичной аменореей, бесплодием, инфантильностью гениталий и отсутствием у пациентки женских вторичных половых признаков. Больные имеют правильное телосложение, нормальный рост, недоразвитие молочных желез, признаки вторичного оволосения отсутствуют. Наружные половые органы развиты по женскому типу с явлениями гипоплазии. Влагалище емкое, матка небольших размеров. Трубы тонкие, длинные, извитые. На месте локализации яичников определяются рудименты гонад. Гонады при гистологическом исследовании представляют собой строму, состоящую из фибробластных клеток, ядра которых не содержат половой хроматин. В строме обнаруживаются стерильные семенные каналы, выстланные сертолиевым эпителием незрелого типа, скопления типичных клеток Лейдига.

ФИЛИППОВА Роза Дмитриевна – д.м.н., зав. кафедрой МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, gosafilipp@mail.ru; **ПАВЛОВА Татьяна Юрьевна** – к.м.н., директор Перинатального центра РБ№1-НЦМ, г. Якутск, tatyanaupavl@mail.ru; **ДАНИЛОВА Саргылана Ивановна** – зам. директора Перинатального центра РБ№1-НЦМ, dsargylana66@mail.ru; **МАСЛОВА Мария Владимировна** – ст. преподаватель МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, marivladi888@mail.ru.

При гормональном исследовании определяются значительно повышенный уровень гонадотропинов в крови, низкий уровень эстрадиола. С целью фенотипокорректирующего эффекта у больных с дисгенезией гонад используется длительная гормональная заместительная терапия. Больным с наличием Y-хромосомы в кариотипе показано обязательное удаление рудиментов, так как при длительном приеме эстрогенов частота развития опухолей из остатков тестикулярной ткани значительно увеличивается. До появления экстракорпорального оплодотворения эти больные были обречены на бездетность.

Впервые сообщение о наступлении беременности двойней у больной с XY дисгенезией гонад в результате донорства эмбрионов и успешном ее родоразрешении появилось в 1989 г. [6]. Первый опыт осуществления программы «донорства ооцитов» в России был получен в Московском центре по лечению бесплодия «ЭКО» [3]. Однако в этой программе использовались так называемые «лишние» ооциты, полученные в программе ЭКО при лечении бесплодия у других женщин или яйцеклетки родственниц больной.

В 1983 г. Alan Trounson et al. из Австралии сообщили об успешном наступлении беременности у женщины с двусторонним удалением яичников, а также у пациентки с первичной яичниковой недостаточностью при помощи эмбрионов донора [5, 8]. В 1984 г. P. Luijten et al. впервые опубликовали сведения о беременности, наступившей в результате ЭКО-ОД у женщины с первичной недостаточностью яичников [7]. Существуют абсолютные показания для использования ооцитов донора: синдром преждевременного истощения яичников, естественная менопауза, аменорея вследствие двусторонней овариоэктомии, лучевой или химиотерапии, дисгенезия гонад [6].

Клинический случай. Пациентка В., 35 лет, поступила в Перинатальный центр ГАУ РБ№1-НЦМ г. Якутска в феврале 2019 г. с диагнозом: Беременность 31-32 нед. Головное предлежание. ЭКО-индуцированная беременность (донорская яйцеклетка). Фетоплацентарная недостаточность, нарушение маточно-плацентарного кровотока I A степени. Сопутствующие заболевания: Синдром Свайера (нарушение половой дифференцировки), кариотип беременной от 30.06.2015 г. XY (мужской пол). Резус-отрицательная принадлежность крови без изосенсибилизации; гестационный сахарный

диабет, диффузный зоб 0-I степени;

При поступлении в стационар пациентка дала согласие на обработку персональных данных, а также информированное согласие на публикацию медицинских данных, представленных в статье (в обезличенной форме).

Анамнез: в связи с первичной аменореей и опухолевым образованием в малом тазу в 2001 г. в возрасте 17 лет проведена плановая операция, проведено удаление гонад, резекция сальника. Гистологическое заключение: дисгерминома. В 2015 г. обследована в МГО ГБУЗ НСО «Государственный Новосибирский областной клинический диагностический центр»: кариотип 46 XY, паспортный пол не совпадает с кариологическим, выставлен диагноз синдром Свайера. С 2016 г. пациентка принимает фемостон 2/10, на фоне которого начался менструальный цикл. Менструации по 3 дня, умеренные, безболезненные, цикл 28 дней.

Для решения вопроса о возможности планирования беременности с применением вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ) обратилась в центр «Мать и дитя» г. Новосибирска.

1-я беременность была в 2017 г. – ЭКО донорской яйцеклеткой, неразвивающаяся беременность в 5-6 нед., проведена вакуум-аспирация, без осложнений. 2-я беременность в 2019 г. наступила после проведения 4-й попытки ЭКО (донация яйцеклетки, криоперенос 2 эмбрионов). Последняя менструация 10.07.2018 г. Первая половина беременности протекала с токсикозом средней степени тяжести (рвота 3-4 раза в сут, снижение веса на 8 кг). Получала симптоматическое и гормональное лечение: прогинова до 16 нед., утрожестан 200 мг 3 раза в день (по настоящее время). Комбинированный скрининг I триместра показал повышение ХГЧ. Вторая половина беременности протекала гладко. Проходила обследование в женской консультации Перинатального центра при сроке 27-28 нед. беременности. Заключение врачебного консилиума от 16.01.19 г.: имеется высокий риск по преждевременным родам, рекомендовано продолжить наблюдение, плановое проведение кардиотокографии плода, госпитализация по показаниям. Прошла обследование в медико-генетическом центре при сроке 26 нед.: ОГА (ЭКО индуцированная, донорская яйцеклетка). Повышение ХГЧ в крови. Кариотип беременной 46 XY (мужской пол), на гормональной терапии. Риск для плода по хромосомной патологии повышен до 5%. Показатели кардио-

токографии плода в пределах нормы. Проведена профилактика резус-иммунизации иммуноглобулином антирезус Rho (D).

Объективно: состояние удовлетворительное, рост 157 см, вес 64,5 кг, правильного телосложения, удовлетворительного питания, молочные железы II ст. по Таннер, оволосение по пограничному типу. Кожные покровы чистые, обычной окраски. Периферические лимфоузлы не увеличены. Тоны сердца ясные, ритмичные. Дыхание везикулярное, хрипов нет. АД 110/70 мм рт.ст., пульс 76 уд./мин. ЧДД 16/мин. Живот мягкий, безболезненный. Матка в нормотонусе, безболезненная. Положение плода продольное. Предлежит головка, над входом в малый таз. Шевеление плода ощущается регулярно. Сердцебиение плода ясное, ритмичное до 140 уд./мин. Мочится безболезненно, адекватно. Отеков нет. Выделения – бели, скудно. На фоне приема дюфалака стул регулярный.

При выполнении ультразвукового и биохимического скрининга в I триместре, ультразвукового скрининга во II триместре нарушений в развитии плода обнаружено не было. Допплерометрические показатели маточно- и плодово-плацентарного кровотока были в пределах референсных значений до 37/38 нед. беременности. Исследование проводили 1-2 раза в неделю после 32-34 нед. беременности. При сроке беременности 37/38 нед. было выявлено нарушение гемодинамики II степени (повышение резистентности сосудов в маточно-плацентарном кровотоке).

В плановом порядке по сочетанию относительных показаний: дисгенезия гонад (удаление рудиментарных гонад в 2001 г.), беременность, наступившая после ЭКО с использованием донорских ооцитов, первородящая 35 лет, беременная на 38-й нед. была родоразрешена путем операции кесарево сечение в условиях спинальной анестезии. Родилась девочка весом 2850 г и длиной 49 см с оценкой по шкале Апгар 8/8 баллов. Лактация у роженицы в послеродовом периоде была достаточной. Швы с передней брюшной стенки были сняты на 8-е сут, и в удовлетворительном состоянии мать вместе с новорожденной были выписаны домой на 12-е сут.

Выводы. Таким образом, абсолютное бесплодие при дисгенезии гонад может быть успешно преодолено с помощью донорских ооцитов в рамках программы вспомогательных репро-

дуктивных технологий [1, 2]. Отсутствие или анатомическое и функциональное недоразвитие гонад обуславливает высокий риск невынашивания беременности и, соответственно, необходимость проведения длительной гормональной терапии во время беременности у этой группы больных.

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Литература

1. Беременность и роды при дисгенезии гонад (случай из практики) / Э.В. Исакова, О.Н. Аржанова, Т.Н. Шляхтенко, В.С. Корсаков // Проблемы репродукции. - 2000. - № 2. - С. 29-31.

Pregnancy and delivery at gonads dysgenesis (case from practice) / E.V. Isakova, O.N. Arzhanova, T.N. Shlyakhtenko, V.S. Korsakov // Problems of reproduction. - 2000. - № 2. - P. 29-31

2. Беременность у пациентки с синдромом

Свайера и сахарным диабетом 1-го типа, наступившая в результате применения ЭКО (описание клинического случая) / Е.В. Мишарина, Н.В. Боровик, М.И. Ярмолинская [и др.] // Журнал акушерства и женских болезней. — 2018. — Т. 67. — № 5. — С. 85–90. doi: 10.17816/JOWD67585-90

Pregnancy in a patient with Swyer syndrome and type 1 diabetes mellitus, which occurred as a result of IVF application (description of a clinical case) / E.V. Misharina, N.V. Borovik, M.I. Yarmolinskaya [et al.] // Journal of Obstetrics and Female Diseases. - 2018. - V.67. - №5. - P. 85–90. Doi: 10.17816/JOWD67585-90.

3. Здановский В.М. Беременности и роды у женщин без яичников и с нефункционирующими яичниками (первый опыт применения программы ovum donation в России) / В.М. Здановский, В.В. Заева, М.Б. Аншина // Проблемы репродукции. - 1995. - №1. - С. 83-86.

Zdanovskiy V.M. Pregnancy and childbirth in women without ovaries and with non-functioning ovaries (first experience of the ovum donation program application in Russia) / V.M. Zdanovskiy, V.V. Zaeva, M.B. Anshina // Problems of reproduction. - 1995. - №1. - P. 83-86.

4. Савицкий Г.А. Хирургическое лечение

врожденных аномалий полового развития в гинекологической практике / Г.А. Савицкий. - М.: Медицина, 1975.

Savitsky G.A. Surgical treatment of congenital anomalies of sexual development in gynecological practice / G.A. Savitsky. - M.: Medicine, 1975.

5. Pregnancy established in an infertile patient after transfer of a donated embryo fertilized in vitro / A. Trounson, J. Leeton, M. Besanko [et al.] // Br Med J (Clin Res Ed). - 1983. - №286 (6368). - P.835-838. doi: 10.1136/bmj.286.6368.835.

6. Sauer M.V. Successful twin pregnancy after embryo donation to a patient with XY gonadal dysgenesis / M.V. Sauer, R.A. Lobo, R.J. Paulson // Am J Obstet Gynecol. - 1989. - №2. - P. 380-381.

7. The establishment and maintenance of pregnancy using in vitro fertilization and embryo donation in a patient with primary ovarian failure / P. Lutjen, A. Trounson, J. Leeton [et al.] // Nature. - 1984. - №307 (5947). -P.174-175. doi: 10.1038/307174a0.

8. Trounson A. Human pregnancy following cryopreservation, thawing and transfer of an eight-cell embryo / A. Trounson, L. Mohr // Nature. - 1983. - №305 (5936). - P.707-709. doi: 10.1038/305707a0.

О.Н. Иванова, Т.Е. Бурцева, Н.Н. Протопопова,
С.А. Кондратьева, Д.М. Фурман, М.П. Слободчикова

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ВИСКОТТА-ОЛДРИЧА

DOI 10.25789/YMJ.2020.70.31

УДК616.8-008.6

В статье представлена клиничко-лабораторная характеристика синдрома Вискотта-Олдрича у ребенка 2 мес. Это первый случай выявления такого пациента в отделении онкогематологии Педиатрического центра Республиканской больницы №1-Национального центра медицины (г. Якутск).

Ключевые слова: иммунодефицит, наследственность, наблюдение, иммунология, генетика.

The article presents the clinical and laboratory characteristics of Wiskott-Aldrich syndrome in a 2-month-old child. This is the first case of identifying such a patient in the Department of Oncohematology of the Pediatric Center of the Republican Hospital №1-National Center of Medicine (Yakutsk).

Keywords: immunodeficiency, heredity, observation, immunology, genetics.

Синдром Вискотта-Олдрича – это заболевание, которое характеризуется комбинированной недостаточностью гуморального и клеточного иммунитета, наследуется по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу и проявляется триадой признаков: рецидивирующими и хроническими микробно-воспалительными заболе-

ваниями, геморрагическим синдромом и экземой [3].

Впервые описан в 1937 г., когда А. Вискотт сообщил о семье, в которой трое мальчиков имели тромбоцитопению в сочетании с тяжелой экземой и повторными инфекциями, в то время как четыре их сестры были здоровыми.

Частота встречаемости синдрома Вискотта – Олдрича составляет 4:1 000 000. Болеют почти исключительно мальчики. Молекулярный дефект заключается в отсутствии белка WASP (Wiscott-Aldrich syndrome protein), кодируемого геном WASP, который локализован на коротком плече X-хромосомы [1,4].

Цель исследования: описать клиничко-лабораторную характеристику синдрома Вискотта-Олдрича у ребенка 2 мес.

Нами описан клинический случай

ребенка русской национальности, проходившего обследование и лечение в Педиатрическом центре РБ№1-НЦМ с триадой признаков, характерных для наследственного заболевания – синдромом Вискотта-Олдрича. Мальчик наблюдался с сентября по ноябрь 2019 г. в отделении онкогематологии.

Пациент С., возраст 2 мес., русский по национальности, 30.10.2019 поступил в онкогематологическое отделение Педиатрического центра РБ№1-НЦМ из районной участковой больницы с жалобами на периодическое появление прожилок алой крови в стуле, кровоизлияния в конъюнктиву, снижение уровня тромбоцитов в общем анализе крови с направительным диагнозом: Реализация внутриутробной инфекции (ВУИ) вирусно-бактериальной этиологии. Вторичная тромбоцитопения на фоне реализации ВУИ. Иммунодефи-

ИВАНОВА Ольга Николаевна – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, olgadoctor@list.ru; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, зав. лаб. ЯНЦ КМП, bourtsevat@yandex.ru; **ПРОТОПОПОВА Надежда Николаевна** – врач гематолог РБ№1-НЦМ, **КОНДРАТЬЕВА Саргылана Афанасьевна** – зав. отд. РБ№1-НЦМ; **ФУРМАН Дарья Михайловна** – студентка МИ СВФУ; **СЛОБОДЧИКОВА Майя Павловна** – преподаватель СПбГПМУ.