DOI: https://doi.org/10.51922/1818-426X.2026.4.133

В. П. Молодянович[2], А. Н. Башлакова[1], И. В. Жевнеронок[1], И. А. Логинова[1], В. И. Бобровничий[1], Е. Н. Альферович[1], А. А. Устинович[1], Е. Ю. Долидович[1], М. П. Майтак[2], А. С. Шитко[2], И. Н. Евстигнеев[3]

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ CHARGE СИНДРОМА

УО «Белорусский государственный медицинский университет», Минск, Республика Беларусь,[1]
УЗ «3-я детская городская клиническая больница», Минск, Республика Беларусь,[2]
УЗ «6-я городская клиническая больница», Минск, Республика Беларусь[3]

Синдром CHARGE – заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования и популяционной частотой 1 случай на 8500–15000 новорожденных. Причина заболевания – изменение нуклеотидной последовательности гена CHD7. «Большими» критериями синдрома являются колобома глаз, атрезия или стеноз хоан, дефекты средней линии (расщелина губы и/или неба) и врожденные пороки наружного, среднего и внутреннего уха. Синдром CHARGE характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом, что усложняет диагностику заболевания. В периоде новорожденности из-за двусторонней атрезии хоан может развиться респираторный дистресс-синдром, что нередко становится причиной неонатальной смертности; иными причинами столь ранней смерти может быть ВПС, осложнившийся сердечной недостаточностью. Проявления синдрома CHARGE чрезвычайно вариабельны, в связи с чем проводится молекулярно-генетическое подтверждение диагноза. Однако, примерно в 30 % случаев у пациентов отсутствуют мутации. В таких клинических ситуациях диагноз устанавливается при наличии 3 основных симптомов, входящих в аббревиатуру CHARGE или 2 основных и 1 дополнительного симптома.

Пациенты с синдромом CHARGE требуют наблюдения междисциплинарной команды, а именно, педиатра, невролога, эндокринолога, офтальмолога, отоларинголога, кардиолога и кардиохирурга; в тяжелых случаях возникает необходимость в пребывании ребенка в отделении анестезиологии и реанимации. В статье представлено описание клинического случая новорожденного с CHARGE-синдромом, приведен обзор современной литературы в отношении этого редкого заболевания.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Ключевые слова: *CHARGE-синдром, ВПС, колобома, атрезия хоан, аномалии сердца, ушей, гипогонадизм.*

V. P. Maladzianovich[2], A. N. Bashlakova[1], I. V. Zhevneronok[1], I. A. Loginova[1], V. I. Bobrovnichiy[1], E. N. Alferovich[1], A. A. Ustinovich[1], E. Y. Dolidovich[1], M. P. Maytak[2], A. S. Shitko[2], I. N. Evstigneev[3]

A CLINICAL CASE OF CHARGE SYNDROME

Belarusian State Medical University, Minsk, Republic of Belarus,[1]
3rd Children's City Clinical Hospital, Minsk, Republic of Belarus,[2]
Healthcare Institution "6th City Clinical Hospital, Minsk, Republic of Belarus[3]

CHARGE syndrome is a disorder with an autosomal dominant inheritance pattern and a population incidence of 1 in 8,500–15,000 live births. It is caused by a nucleotide sequence change in the CHD7 gene. Major criteria for the syndrome include coloboma of the eyes, choanal atresia or stenosis, midline defects (cleft lip and/or palate), and congenital malformations of the outer, middle, and inner ear. CHARGE syndrome is characterized by pronounced clinical polymorphism, which complicates diagnosis. In the neonatal period, bilateral choanal atresia can lead to respiratory distress syndrome, which is a frequent cause of neonatal mortality. Other causes of early death include congenital heart disease complicated by heart failure. The manifestations of CHARGE syndrome are extremely variable, leading to molecular genetic confirmation of the diagnosis. However,

approximately 30 % of patients do not harbor the mutations. In such clinical situations, the diagnosis is established based on the presence of three core symptoms included in the CHARGE acronym, or two core symptoms and one additional symptom.

Patients with CHARGE syndrome require care from a multidisciplinary team, including a pediatrician, neurologist, endocrinologist, ophthalmologist, otolaryngologist, cardiologist, and cardiac surgeon. In severe cases, the child may need to be admitted to the anesthesiology and intensive care unit. This article describes a clinical case of a newborn with CHARGE syndrome and reviews the current literature on this rare condition.

The authors declare no conflict of interest.

Key words: *CHARGE syndrome, congenital heart disease, coloboma, choanal atresia, cardiac anomalies, ear anomalies, hypogonadism.*

CHARGE-синдром – это редкое врожденное заболевание, характеризующееся выраженным клиническим полиморфизмом. Название заболевания представляет собой англоязычную аббревиатуру и отражает основные клинические симптомы: C – колобома сосудистой оболочки, H – аномалии сердца и сосудов, A – атрезия хоан, R – задержка роста, G – урогенитальные аномалии, E – аномалии органа слуха. Диагноз ставится на основании наличия клинических критериев и обнаружения мутации. Лечение заключается в хирургической коррекции имеющихся аномалий и заместительной гормонотерапии.

CHARGE-синдром (синдром Холла-Хиттнера) впервые был описан в 1979 году американскими врачами Б. Д. Холлом и Х. М. Хиттнером. Данное заболевание чаще других наследственных патологий ассоциируется с врожденной атрезией хоан. Распространенность CHARGE-синдрома составляет в среднем 1:12000 детей, встречается с одинаковой частотой у мальчиков и у девочек. В основном возникает спорадически, однако возможна наследственная передача заболевания по аутосомно-доминантному типу.

В подавляющем большинстве случаев CHARGE-синдром развивается вследствие мутации гена CHD7, кодирующего ДНК-связывающий белок хеликазы хромодомена. Ген расположен на 8 хромосоме, локус 8q12.2. Данный белок является одним из ключевых транскрипционных факторов ранних стадий эмбрионального развития. Он регулирует экспрессию генов и структуру хроматина.

Некоторые разновидности CHARGE-синдрома, отличающиеся от классического фенотипа, обусловлены мутацией гена семафорин 3E, расположенного в хромосоме 7q21. Чаще всего мутации возникают de novo, чем объясняется преимущественно спорадическая природа появления CHARGE-синдрома. В основном встречаются нонсенс-мутации и мутации со сдвигом считывания, сплайсинг-мутации отмечаются достаточно редко. Предполагается влияние тератогенных воздействий, как факторов риска возникновения заболевания [1, 4].

Вследствие того, что при CHARGE-синдроме в патологический процесс вовлечены белки-регуляторы основных этапов эмбриогенеза, происходит нарушение созревания и дифференцировки органов и систем. Патогенетически значимым является дефект формирования мезодермы (среднего зародышевого листка), которая необходима для развития сердечно-сосудистой, нервной системы, костного скелета, репродуктивных органов и пр. Ввиду малого количества данных, до конца остаются неизвестными точные патогенетические механизмы влияния генетического дефекта хромодоменной хеликазы на определенные этапы эмбрионального развития [1, 2, 4].

Клиническая картина CHARGE-синдрома может быть крайне разнообразной. Основной симптом, обусловливающий тяжелое состояние больного практически сразу после рождения, – это заращение отверстий, соединяющих полость носа и носоглотку (атрезия хоан). Из-за данной аномалии дыхание ребенка резко затруднено. Также часто отмечаются проблемы с глотанием (70–90 % случаев) вследствие недоразвития бульбарных черепномозговых нервов. Кормление ребенка значительно затруднено, оно сопровождается кашлем, поперхиванием едой, регургитацией.

Одними из наиболее характерных являются офтальмологические симптомы. Некоторые из них представляют лишь косметический дефект. К таким можно отнести колобому радужки. Более серьезными, вызывающими нарушение зрения, иногда вплоть до слепоты, считаются аномалии сосудистой оболочки и диска зрительного нерва.

Сильное нарушение слуха, вызванное дефектами среднего и внутреннего уха (неполное разделение улитки, гипопластические полукруглые каналы), наблюдается практически у всех больных. Из-за врожденных пороков сердца с гемодинамическими нарушениями (например, тетрады Фалло) у ребенка появляется характерная синюшная окраска губ, кончика носа, пальцев [1, 2].

У половины детей с CHARGE-синдромом дефицит гормона роста и половых гормонов обусловливают низкорослость и признаки гипогонадотропного гипогонадизма – задержка полового созревания, микропенис и крипторхизм у мальчиков, гипоплазия половых губ у девочек, что является поводом для обращения к эндокринологу. В допубертатном возрасте можно заподозрить гипогонадотропный гипогонадизм у мальчиков с синдромом CHARGE на основании сочетания одно- или двустороннего крипторхизма, гипоплазированных наружных половых органов и низкой концентрации ингибина B [1, 4].

Поражение центральной системы проявляется задержкой психомоторного, психоречевого развития. У половины пациентов отмечается парез лицевого нерва. Также встречаются скелетные аномалии – отсутствие ребер, клинодактилия, полидактилия и пр.

Реже при CHARGE-синдроме встречаются следующие аномалии: расщелина губы или неба; гипоплазия почек; пузырно-мочеточниковый рефлюкс; омфалоцеле; гипоплазия тимуса, околощитовидных желез.

Ввиду широкого спектра врожденных аномалий, которые могут возникнуть при CHARGE-синдроме, число осложнений при этом заболевании также велико. При двусторонней атрезии хоан уже в период новорожденности может развиться респираторный дистресс-синдром, что нередко становится причиной неонаталь-

ной смертности; из-за дисфагии часто наблюдаются аспирации и аспирационные пневмонии [1, 2].

Пороки сердца могут вызвать острую сердечную недостаточность. Дефекты строения мочевыводящих путей у части больных провоцируют гидронефроз и острую почечную недостаточность. Задержка в умственном развитии приводит к тому, что у ребенка отсутствуют навыки самообслуживания.

Ведением больных с CHARGE-синдромом занимаются врачи нескольких профилей – педиатры, неврологи, генетики, специалисты из различных областей хирургии (оториноларингологи, кардиохирурги, урологи). Многие аномалии и их проявления можно обнаружить уже при общем осмотре больного – цианоз кожных покровов, дефекты костного скелета и пр. Лицо имеет характерный вид – широкая переносица, квадратное лицо, треугольная форма ушной раковины. При аускультации сердца можно выслушать грубые систолические и диастолические шумы. Назначаются дополнительные обследования, включающие: биохимический анализ крови, где возможно повышение показателей азотистого обмена, маркеров сердечной недостаточности; гормонометрия (для гипогонадизма характерно снижение содержания репродуктивных гормонов – ЛГ, ФСГ, эстрадиола (у девочек), тестостерона (у мальчиков)). На электрокардиограмме могут отмечаться признаки гипертрофии правых и левых отделов сердца, различные нарушения ритма – блокада ножек пучка Гиса и пр. При проведении ЭХО-кардиографии можно визуализировать дефекты межпредсердной или межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток (ОАП), дилатацию сердечных камер; неблагоприятным признаком является пониженная фракция выброса. На прицельном магнитно-резонансном исследовании внутреннего уха удается выявить недоразвитие или же полное отсутствие полукружных каналов костного лабиринта. Офтальмологическое обследование (биомикроскопии глаза): при помощи щелевой лампы и офтальмоскопии можно оценить наличие дефектов сосудистой оболочки глаза, сетчатки и зрительного нерва. Отоларингологические методы подтверждают атрезию хоан. Генетические исследования: мутацию CHD7 обнаруживают молекулярно-генетическими методами исследования – секвенированием ДНК [1–3].

Примерно в 30 % случаев у пациентов отсутствуют мутации. В таких клинических ситуациях диагноз устанавливается при наличии 3 основных симптомов, входящих в аббревиатуру CHARGE или 2 основных и 1 дополнительного симптома.

Дифференциальный диагноз проводится со следующими заболеваниями: синдром Каллмана; синдром Жубера; VACTERL-ассоциация.

Основное место в лечении больных CHARGE-синдромом занимают хирургические коррекции аномалий. При атрезии хоан показана хоанотомия, которая может быть выполнена 4 разными способами. Эндоназальный метод несет меньший риск кровопотери, однако имеет высокую вероятность рестенозирования. Наибольшую эффективность в формировании хоан при врожденных атрезиях продемонстрировал транссептальный доступ, поэтому к нему прибегают большинство специалистов [2, 3].

Многим детям с CHARGE-синдромом выполняется кохлеарная имплантация. При тетраде Фалло показана радикальная коррекция – резекция мышц для расширения выходного отдела желудочков, устранение дефектов перегородок, наложение патчей. В некоторых случаях прибегают к наложению анастомоза. При выраженной гипоплазии почек с развитием почечной недостаточности показана трансплантация почки.

CHARGE-синдром является очень тяжелым заболеванием с неблагоприятным прогнозом. Наиболее опасным в плане частоты летальных исходов считается период новорожденности, когда при полной атрезии хоан развивается дыхательная недостаточность. Также одной из основных причин смерти выступает нарушение кровообращения из-за врожденных сердечных пороков. Задержка нервно-психического развития, потеря слуха очень сильно нарушают социальную адаптацию ребенка. Методов специфической профилактики, помимо пренатальной диагностики, не существует [1, 4].

В доступной литературе описаны случаи синдрома CHARGE. Так, приведен клинически случай мальчика в возрасте 5 лет, который был направлен к эндокринологу по поводу одностороннего крипторхизма с рождения. При осмотре обнаружены асимметрия лица, нарушение строения ушных раковин, гипоплазированная мошонка и отсутствие одного яичка в мошонке. Также отмечены колобома сетчатки с двусторонней тугоухостью, оперированная расщелина губы и неба, трудности с кормлением, жеванием и глотанием, задержка умственного развития и паралич лицевого нерва. Клинически диагностирован синдром CHARGE, впоследствии подтвержденный молекулярно-генетическим исследованием: выявлена ранее описанная патогенная гетерозиготная нуклеотидная замена chr8:60838202C > T (HG38) в экзоне 19 гена CHD7 [4]. Детскими отоларингологами описаны случаи врожденной атрезии хоан с генетическим подтверждением данного синдрома [2, 3].

Предметом нашего академического интереса явился новорожденный мальчик с наличием характерных для CHARGE-синдрома клинических симптомов.

Описание клинического случая

Ребенок Х (мальчик) родился от 2-й беременности 2-х срочных родов в сроке 38 недель, антропометрические параметры соответствуют сроку гестации. В семье имеется старший ребенок 2-х лет, родился доношенным путем операции кесарева сечения, здоров. На перинатальном УЗИ в 12 недель 4 дня видимые врожденные пороки развития плода отсутствовали, риск 1:401 (по возрасту женщины). Проведено генетическое обследование обоих супругов: женщина является носительницей мутации rs77010898 в гене CFTR, у мужа генетических мутаций не выявлено, имеется ВПР почки (аплазия). Возрастной риск по хромосомной патологии 1:100 (повышен); риск по порокам развития 4,5 % (популяционный). На УЗИ плода в сроке 20 недель выявлены множественные врожденные пороки развития (МВПР) у плода (ВПС – персистирующая верхняя полая вена, дефект межпредсердной перегородки (ДМПП); двусторонняя вентрикуломегалия, киста полости промежуточного паруса небольших размеров). Женщине предложен амниоцентез (от инвазивной процедуры отказалась). В течение настоящей беременности отмечалось нарушение маточно-плацентарного кровотока 1 степени, многоводие, истончение послеоперационного рубца на матке; беременность завершилась проведением операции планового кесарева сечения. Состояние ребенка при рождении тяжелое: самостоятельные вдохи отсутствуют, признаки дыхательной недостаточности (ДН) с рождения, масочная вентиляция не эффективна, в связи с чем за-

интубирован (эндотрахеальная вентиляция эффективна); КОС из вены пуповины компенсирован. Через 10 минут после рождения ребенок доставлен в отделение реанимации, где переведен на аппарат ИВЛ (максимальная подача кислорода 60 %), начата инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами, антибактериальная терапия, проведена профилактика геморрагического синдрома; в кардиотонической поддержке ребенок не нуждался. С рождения обращали на себя внимание врожденные пороки развития, которые позволили обоснованно заподозрить CHARGE-синдром: двусторонняя атрезия хоан, колобома радужки левого глаза, деформация ушных раковин (уши короткие, широкие, без мочки и внешнего завитка), двусторонний крипторхизм и микропенис, голопрозэнцефалия (лобарная форма), вентрикуломегалия, ВПС (гипоплазия дуги и перешейка аорты, ДМПП). Для дальнейшего лечения (запланировано оперативное лечение атрезии хоан) на 5-е сутки жизни в стабильном состоянии мальчик переведен в отделение реанимации клиники, где имеется профильное отоларингологическое отделение. Ребенок консультирован отоларингологом, генетиком. При проведении эхокардиографии (ЭХО-КГ) на 5-е сутки жизни зафиксирован большой гемодинамически значимый открытый артериальный проток (ГЗОАП) диаметром 6 мм, сброс лево-правый, а также правая дуга аорты с абберантной левой подключичной артерией, гипоплазия перешейка аорты, бикуспидальный аортальный клапан, ДМПП на фоне аневризматического выпячивания; системная легочная гипертензия, дисфункция атриовентрикулярных клапанов; косвенные признаки альвеоло-интерстициального синдрома; правостороннее расположение пищевода. На компьютерной томографии (КТ) на 6-е сутки жизни было обнаружено субарахноидальное кровоизлияние в левой затылочной области, вероятно, нетравматического характера; признаки расширения боковых желудочков, субарахноидального пространства в левой затылочной области, атрезия хоан, врожденный порок развития внутреннего уха (аплазия/ гипоплазия полукружных каналов, мальформация улитки с обеих сторон), задняя колобома обоих глазных яблок. Методом последующей динамической нейровизуализации была нейросонография (НСГ), согласно данным которой, у ребенка нарастали признаки ишемически-гипоксического поражения головного мозга, дилятация боковых желудочков, оболочечного пространства, заднечерепной ямки, нарушение церебральной гемодинамики по артериальному руслу (вазоспазм). На электроэнцефалограмме на 7-е сутки жизни ребенка выявлены признаки грубых диффузных изменений биоэлектрической активности головного мозга, к 13-м суткам жизни наличие биоэлектрической активности головного мозга не было зарегистрировано. Ребенок неоднократно консультирован неврологом; изначально пациент находился в сознании, доминировал синдром угнетения ЦНС; на фоне прогрессирования сердечно-легочной недостаточности и выраженного отека головного мозга неврологически отмечалась отрицательная динамика, а именно, появились фибриллярные подергивания языка, высокие сухожильно-периостальные рефлексы с расширением зон, клонусы стоп, а с 10-х суток жизни пароксизмальные состояния с наличием тонических спазмов, клонических подергиваний и миоклоний верхних конечностей. На рентгенограмме органов грудной клетки появились и прогрессировали признаки выраженной легочной эмфиземы, интерстициального отека легких. Ребенок консультирован кардиохирургом; с целью закрытия ОАП с 6-х суток жизни было начато введение препарата ибупрофена «Педея» – 1-е введение в дозе 10 мг/кг, затем 2 последующих введения в дозе 5 мг/кг, каждое с интервалом в 24 часа. В динамике на ЭХО-КГ на следующие сутки отмечалась некоторая положительная динамика (ОАП уменьшился до 4 мм), однако, еще через сутки вновь достиг прежнего диаметра 6 мм, на 8-е сутки жизни диаметр протока чуть уменьшился до 5,6 мм, сохранялся лево-правый сброс с усилением признаков гипоперфузии большого круга кровообращения дистальнее ОАП. На 7-е сутки жизни на УЗИ внутренних органов появились косвенные признаки сердечной недостаточности (гидроперитонеум, перивезикальный отек, увеличение линейных размеров печени, диффузные изменения паренхимы почек), которые прогрессировали в динамике (гепатомегалия, гидроперитонеум, снижение перфузии почек вплоть до ее отсутствия на 16-е сутки жизни)). Начиная с 10-х суток жизни и до момента смерти ребенка сохранялся большой открытый артериальный проток диаметром 5,6–6,6 мм с бинаправленным, преимущественно лево-правым нерестриктивным сбросом, правая дуга аорты с абберантной левой подключичной артерией, бикуспидальный клапан; нарастала гиперволемия малого круга кровообращения, системная легочная гипертензия; появились и нарастали косвенные признаки альвеолярно-интерстициального синдрома, отек миокарда и мягких тканей грудной клетки. Учитывая появление и прогрессирование почечной дисфункции (рост мочевины и креатинина, олиго-анурия), от повторного введения препарата «Педея» было решено воздержаться; при стабилизации состояния пациента решить вопрос о хирургической коррекции ОАП. Ввиду стойкого прогрессирования острого почечного повреждения (ОПП) с исходом в анурию (отсутствие эффекта от титрования фуросемида, болюсного введения 5 % альбумина с последующим титрованием, ощелачивающей терапии), на 11-е сутки жизни установлен перитонеальный дренаж, начата почечная заместительная терапия. На 11-е сутки вследствие прогрессирования сердечной недостаточности (СН) ребенок «потребовал» кардиотонической и вазопрессорной поддержки в возрастающих дозировках (допамин от 5 до 15 мкг/кг/мин, адреналин 0,1–0,2 мкг/кг/мин, а также противошоковой терапии гидрокортизоном 2 мг/кг). С 11-х суток жизни появились признаки гастро-интестинальной недостаточности, в связи с чем энтеральное обеспечение было прекращено, далее пациент получал ограниченную инфузионную терапию с учетом базисных энергетических потребностей с максимально возможным ограничением разведения жизненно необходимых препаратов. С рождения была назначена антибактериальная терапия (амоксициллин с клавулановой кислотой + амикацин), затем произведена ротация на меропенем и линезолид, что обусловлено нарастанием признаков бактериального воспаления в лабораторных тестах. Учитывая гипокоагуляцию по данным коагулограмм (ДВС-синдром клинически (множественные гематомы и петехии на коже тела) и лабораторно), проводилась трансфузия свежезамороженной плазмы, препаратов «Октаплас» (неоднократно), «Фибрига»; с целью коррекции кислородной емкости крови переливалась эритроцитарная масса, одногруппная с пациентом. Ребенок получал препараты альбумина для коррекции гипоальбуминемии и волюм-эспандерной функции; инфузионную терапию (кристаллоиды для под-

держания оптимальных значений водно-электролитного баланса, нормогликемии). Учитывая крайне низкие значения уровней иммуноглобулинов G, M, A в сыворотке крови, акцидентальную инволюцию тимуса по данным УЗИ, вводился препарат нормального человеческого иммуноглобулина человека («Октагам»). Учитывая показатели гормонометрии (гипотиреоз лабораторно), назначен препарат левотироксин. С 12-х по 16-е сутки состояние ребенка расценивалось как крайне тяжелое, нестабильное, были «ужесточены» параметры ИВЛ, инициирована высокочастотная вентилляция, продолжалась процедура перитонеального диализа, кардиотоническая и вазопрессорная поддержка в возрастающих дозировках. На 16-е сутки жизни состояние ребенка ухудшилось до крайне тяжелого, что обусловлено явлениями системной полиорганной недостаточности (СПОН): несмотря на «запредельные» дозы кардиотонической и вазопрессорной поддержки, прогрессировала сердечно-легочная недостаточность (альвеоло-капиллярный синдром, гидроперикард, выраженная анасарка, гидроперитонеум), острое почечное повреждение, церебральная кома, следствием чего явилась смерть пациента.

Клинический диагноз (основной): 1. МВПР: CHARGE-синдром (ВПС: большой открытый артериальный проток с бинаправленным, преимущественно лево-правым нерестриктивным сбросом, правая дуга аорты (с абберантной левой подключичной артерией); бикуспидальный аортальный клапан без нарушения функции, гипоплазия перешейка аорты, дефект межпредсердной перегородки; двусторонняя атрезия хоан (ИВЛ с рождения); порок развития органа слуха (аплазия/гипоплазия полукружных каналов с обеих сторон); вентрикуломегалия, расширение субарахноидального пространства, гипоплазия мозжечка?; порок развития гениталий (двусторонний крипторхизм, микропенис); синдром гетеротаксии).

2. Субарахноидальное кровоизлияние в левой затылочной области. Неонатальная энцефалопатия смешанного генеза тяжелой степени с выраженным угнетением сознания и дыхания, бульбарными нарушениями.

3. Первичный иммунодефицит(?). Акцидентальная инволюция тимуса.

Осложнения основного: Генерализованная внутриутробная инфекция, неуточненная. СПОН: ДН 3 ст., НК 3 ст., ОПП 3 ст., ДВС-синдром; парез кишечника, токсико-гипоксическое поражение печени; пароксизмальное состояние с наличием тонических спазмов, клонических подергиваний верхних конечностей, миоклоний верхних конечностей. Системная легочная гипертензия тяжелой степени. Альвеоло-интерстициальный синдром. Отечный синдром (асцит, отек миокарда, гидроперикард, выраженная анасарка, гидроперитонеум).

Сопутствующий: Врожденный гипотиреоз. Группа паллиативной медицинской помощи 1.

Патологоанатомический диагноз

Основное заболевание (главное): Q 87.8: МВПР. CHARGE-синдром: ВПС (открытый артериальный проток (периметр 2 см), правая дуга аорты, бикуспидальный аортальный клапан, гипоплазия перешейка аорты (периметр 1,2 см), вторичный дефект межпредсердной перегородки), двусторонняя костная атрезия хоан, вентрикуломегалия, аплазия/гипоплазия полукружных каналов с обеих сторон и задняя колобома обоих глазных яблок, двусторонний крипторхизм и микропенис, деформация ушных раковин, две доли правого легкого.

9.2. *Осложнения основного заболевания*: ДВС-синдром: распространенные инфаркты почек с тромбозом артериол интерстиция, некроз эпителия канальцев почек, кровоизлияния в интерстиции, распространенные центролобулярные мостовидные некрозы печени; инфаркты селезенки; формирующиеся тромбы в сосудах миокарда; ишемические повреждения слизистой тонкой и толстой кишки; очаговые кровоизлияния и некроз нейронов головного мозга, отек мозга. Эмфизематозные изменения и ателектазы паренхимы легких. Акцидентальная инволюция тимуса 4 степени. Двусторонний гидроторакс (по 40 мл), асцит.

Тяжесть состояния ребенка и неблагоприятное течение патологического процесса была, в первую очередь, обусловлена наличием комбинированного врожденного порока сердца и сосудов (ОАП (периметр 2 см), вторичный дефект межпредсердной перегородки, правая дуга аорты, бикуспидальный аортальный клапан, гипоплазия перешейка аорты (периметр 1,2 см), что привело к выраженным гемодинамическим нарушениям и быстро прогрессирующей сердечной недостаточности. Проблема заключалась в сочетании гиперволемии малого круга кровообращения с системной легочной гипертензией и гипоперфузии большого круга кровообращения. Эти двунаправленные гемодинамические нарушения создавали сложность в проведении медикаментозной терапии и хирургического лечения ВПС, что привело к появлению и стремительному прогрессированию полиорганной недостаточности и смерти ребенка.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература

1. *CHARGE-синдром* / Ж. Г. Левиашвили, Н. Д. Савенкова, О. К. Горкина, П. В. Павлов, М. Л. Захарова, Д. В. Бреусенко // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2020. – № 65(1).

2. *Особенности* диагностики и ведения ребенка с CHARGE-синдромом / Н. А. Дайхес, Е. И. Зеликович, А. В. Балакина, А. С. Мачалов, Л. В. Торопчина, А. О. Кузнецов // Российская оториноларингология. – 2022. – Т. 21, № 3(118).

3. *Синдром* CHARGE у детей с врожденной атрезией хоан / Е. Н. Котова, М. Р. Богомильский // Вестник оториноларингологии. – 2022. – № 87(3).

4. *Кокорева*, К. Д., Волеводз Н. Н. Синдром CHARGE глазами детского эндокринолога: клинический случай // Вопросы современной педиатрии. – 2024. – № 23(6). – С. 509–515.

References

1. *Leviashvili*, J. G., Savenkova N. D., Gorkina O. K., Pavlov P. V., Zaharova M. L., Breusenko D. V. CHARGE-sindrom [CHARGE syndrome] Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii (Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics). – 2020. – № 65(1). – P. 116–121 [In Russian].

2. *Osobennosti* diagnostiki i vedeniya rebenka s CHARGE-sindromom [Features of diagnosis and management of a child with CHARGE syndrome] / N. A. Daykhes, E. I. Zelikovich, A. V. Balakina, A. S. Machalov, L. V. Toropchina, A. O. Kuznetsov // Russian otolaryngology. – 2022. – Vol. 21, № 3(118) [In Russian].

3. *CHARGE* syndrome in children with congenital choanal atresia / E. N. Kotova, M. R. Bogomilsky // Bulletin of Otolaryngology. – 2022. – № 87(3) [In Russian].

4. *Sindrom* CHARGE glazami detskogo endokrinologa: klinicheskij sluchaj. Voprosy sovremennoj pediatrii. [CHARGE Syndrome from Pediatric Endocrinologist Perspective: Clinical Case. Current Pediatrics]. – 2024. – № 23(6). – P. 509–515 [In Russian].

Поступила 25.06.2026 г.