

## Нутритивная поддержка ребенка со спинальной мышечной атрофией Верднига–Гоффмана

Е.А. Балакирева, А.В. Слепухина, П.В. Сериков, О.А. Пученкова, В.М. Михарева, Ю.А. Багреева

ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет», Белгород, Россия

## Nutritional Support for Child with Werdnig–Hoffmann Spinal Muscular Atrophy

E.A. Balakireva, A.V. Slepukhina, P.V. Serikov, O.A. Puchenkova, V.M. Mikhareva, Yu.A. Bagreeva

Belgorod National Research University «Belgorod State University», Belgorod, Russia

Одни из тяжелых проявлений болезни Верднига–Гоффмана – псевдобульбарный и бульбарный синдромы, осложняющиеся гипотрофией разной степени тяжести. Приведен клинический случай нутритивной поддержки ребенка с гипотрофией II степени, осложнившей течение болезни Верднига–Гоффмана у ребенка одного года. Цель данного исследования – оценка влияния высококалорийной смеси «Clinutren Junior» для детей от 1 года до 10 лет на рост и развитие ребенка с диагнозом спинальная мышечная атрофия I типа. Анализировали результаты по степени изменения следующих антропометрических данных: окружность плеча в средней трети, окружность бедра в средней трети, размер кожной складки в околопупочной области, а также лабораторных данных: альбумин, общий белок, лимфоциты.

**Ключевые слова:** дети, гипотрофия, нутритивная поддержка, спинальная мышечная атрофия I типа, болезнь Верднига–Гоффмана.

**Для цитирования:** Балакирева Е.А., Слепухина А.В., Сериков П.В., Пученкова О.А., Михарева В.М., Багреева Ю.А. Нутритивная поддержка ребенка со спинальной мышечной атрофией Верднига–Гоффмана. Рос вестн перинатол и педиатр 2020; 65:(6): 72–75. DOI: 10.21508/1027–4065–2020–65–6–72–75

Some of the severe manifestations of Werdnig–Hoffmann disease are the pseudobulbar and bulbar syndromes complicated by the hypotrophy of the various degrees of severity. The clinical case of the nutritional support for the child with grade II hypotrophy that complicated the course of Werdnig–Hoffmann disease in one-year-old child is presented. The purpose of this study is to assess the effect of Clinutren Junior high-calorie formula for children from 1 to 10 years of age on the growth and development of the child diagnosed with type I spinal muscular atrophy. The results were analyzed according to the degree of change in the following anthropometric data: mid-arm circumference, mid-hip circumference, the size of the skin fold in the periumbilical region, as well as laboratory data, as follows: albumin, total protein, lymphocytes.

**Key words:** children, hypotrophy, nutritional support, type I spinal muscular atrophy, Werdnig–Hoffmann disease.

**For citation:** Balakireva E.A., Slepukhina A.V., Serikov P.V., Puchenkova O.A., Mikhareva V.M., Bagreeva Yu.A. Nutritional Support for Child with Werdnig–Hoffmann Spinal Muscular Atrophy. Ros Vestn Perinatol i Peditr 2020; 65:(6): 72–75 (in Russ). DOI: 10.21508/1027–4065–2020–65–6–72–75

Спинальные мышечные атрофии – гетерогенная группа наследственных заболеваний, характеризующихся прогрессирующей дегенерацией мотонейронов передних рогов спинного мозга [1].

© Коллектив авторов, 2020

**Адрес для корреспонденции:** Балакирева Елена Александровна – д.м.н., проф. кафедры педиатрии с курсом детских хирургических болезней Белгородского государственного национального исследовательского университета, ORCID: 0000-0002-3919-7045  
e-mail: balakireva26@mail.ru

Слепухина Анна Витальевна – студент Белгородского государственного национального исследовательского университета, ORCID: 0000-0002-5058-2964

Сериков Павел Владимирович – студент Белгородского государственного национального исследовательского университета, ORCID: 0000-0001-6250-5416

Пученкова Олеся Андреевна – студент Белгородского государственного национального исследовательского университета, ORCID: 0000-0002-7657-0937

Михарева Вероника Михайловна – студент Белгородского государственного национального исследовательского университета, ORCID: 0000-0002-1710-5963

308015 Белгород, ул. Победы, д. 85

Багреева Юлия Андреевна – студент Белгородского государственного национального исследовательского университета, ORCID: 0000-0001-7955-1005

Данная патология встречается с частотой 1 на 6000–10 000 новорожденных.

Характерными признаками спинальных мышечных атрофий является симптомокомплекс «вялого» ребенка: выраженная гипотония, арефлексия, фасцикуляции языка, затруднения при сосании, глотании, дыхании, ослабленный крик. Одним из тяжелых проявлений служит псевдобульбарный и бульбарный синдромы, осложняющиеся гипотрофией и белково-энергетической недостаточностью разной степени тяжести, в связи с этим подобным пациентам необходима высококалорийная нутритивная поддержка [2].

Нутритивная поддержка – комплекс мероприятий, направленных на обеспечение трофического гомеостаза с целью оптимизации структурно-функциональных и метаболических процессов организма, а также его адаптационных резервов [3, 4]. Выбор смесей для адекватного энтерального питания должен быть основан на данных клинического, инструментального и лабораторного обследования больных, связан с характером и тяжестью течения заболевания и степенью сохранности функций желудочно-кишечного тракта.

**Клинический случай.** В отделение реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) Детской областной клинической больницы г. Белгорода поступил мальчик М. в возрасте 1 года 10 мес. Основной диагноз: острая внебольничная левосторонняя тотальная пневмония. Осложнения основного заболевания: дыхательная недостаточность III степени. Бронхо-обструктивный синдром. Ателектаз левого легкого. Носитель трахеостомы (ТСТ). Фоновые заболевания: спинальная мышечная атрофия I типа (болезнь Верднига–Гоффмана). Псевдобульбарный синдром. Гипотрофия II степени. Ангиопатия сетчатки ОУ. Вторичная кардиопатия.

Акушерский анамнез: ребенок от третьей беременности, протекавшей на фоне токсикоза в первой половине беременности, железодефицитной анемии, хронической фетоплацентарной недостаточности, хронической внутриутробной гипоксии плода. Роды срочные, на 39–40-й неделе беременности, самопроизвольные.

Антропометрические данные при рождении: масса 3400 г, длина 54 см, окружность головы 36 см, окружность груди 35 см. Оценка по шкале Апгар: 8/9 баллов, закричал сразу; к груди приложен в 1-е сутки. Со слов матери, ребенок вакцинирован в роддоме, далее – не привит. Психомоторное развитие: держит голову с 4 мес, попытка переворачиваться – с 5 мес, с 6 мес – регресс моторных навыков.

На основании типичной прогрессирующей клинической картины ребенку поставлен диагноз спинальной мышечной атрофии I типа, рекомендовано исследование ДНК, которое на момент поступления в стационар не проводилось по социальным и материальным причинам.

Генеалогический анализ: родословная не отягощена (со слов матери), пробанд имеет двух клинически здоровых сестер 2 и 4 лет.

При поступлении: состояние тяжелое за счет дыхательной недостаточности III степени тяжести, неврологической симптоматики спинальной мышечной атрофии, гипотрофии II степени (дефицит массы тела 30%). Кожные покровы бледные, чистые, периоральный цианоз. Отеков нет. Подкожный жировой слой истончен на туловище и конечностях, тургор тканей снижен. Телосложение пропорциональное, питание понижено. Костно-мышечная система: колоколообразная форма грудной клетки, плосковальгусная стопа. Гипотрофия мышц верхних и нижних конечностей. Слизистые оболочки бледно-розовые, чистые, влажные. Периферические лимфатические узлы без особенностей. Щитовидная железа: эластичная, безболезненная, не увеличена. Органы дыхания: дыхание через нос, затруднено. Одышка, втяжение межреберных промежутков, яремной ямки. В легких дыхание ослабленное, с двух сторон, по всем полям больше слева, выслушиваются влажные мелкопузырчатые, крепитирующие хрипы слева. Перкуторно определя-

ется коробочный звук. Число дыханий 45 в минуту. Брюшной тип дыхания. Носитель трахеостомы. Сатурация 76–82%. Кислородозависим. Сердечно-сосудистая система: тоны приглушенные, ритмичные, тахикардия – 166 уд/мин. Перкуторно границы сердца в пределах возрастной нормы. Органы пищеварения: язык влажный. Живот мягкий, безболезненный. Печень, селезенка не увеличены. Стул оформленный, склонность к запорам. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Мочиспускание свободное, безболезненное. Моча светлая, прозрачная.

Неврологический статус: состояние сознания – сопор. Черепные нервы – асимметрии не отмечается. Зрачковые рефлексы сохранены. Глоточный рефлекс снижен, низкое стояние небной занавески. Диффузная мышечная гипотония. Верхние конечности: двигательная активность снижена, сила снижена до 2 баллов (по 3-балльной шкале). Сухожильные рефлексы снижены. Нижние конечности: двигательная активность отсутствует, сила – 0 баллов. Нистагма нет.

По тяжести состояния пациенту проводилась искусственная вентиляция легких, патогенетическая и посиндромная терапия. В целях осуществления нутритивной поддержки была назначена высококалорийная смесь «Clinutren Junior» для детей от 1 года до 10 лет.

Мальчик находился под нашим наблюдением в стационаре в течение 64 дней. Первые 10 дней питание осуществлялось в ОРИТ высококалорийной смесью «Clinutren Junior» через назогастральный зонд (6 раз в день по 100 мл смеси). Энергетическая ценность одного приема пищи составила 102,8 ккал/431,2 кДж, за день ребенок получал 616,8 ккал/2587,2 кДж. Наблюдалось хорошее усвоение смеси «Clinutren Junior», патологические реакции, такие как метеоризм, неустойчивость стула, срыгивание, рвота не возникали.

При улучшении дыхательных функций ребенок был переведен в профильное отделение, где мать самовольно перевела его на питание стандартной смесью для детей до 3 лет. В связи с реинфекцией ОРВИ состояние пациента ухудшилось и он был снова переведен в ОРИТ для интенсивной терапии. С 20-го и до 64-го дня госпитализации мальчик снова питался высококалорийной смесью «Clinutren Junior».

В связи с крайне тяжелым состоянием ребенка, большим количеством аппаратуры, следящей и осуществляющей поддержку витальных функций, регулярное взвешивание ребенка в ОРИТ не представлялось возможным. Эффективность нутритивной поддержки оценивалась в соответствии с клиническими рекомендациями [5, 6]:

- по антропометрическим данным –
  - окружность плеча в средней трети,
  - окружность бедра в средней трети,
  - размер кожной складки в околопупочной области;

– по лабораторным показателям в крови –

- альбумин,
- общий белок,
- лимфоциты.

В связи с возрастными особенностями крови и генерализованной воспалительной реакцией мы сочли целесообразным оценить также динамическое изменение общего количества лейкоцитов.

Знаковыми временными точками динамического наблюдения нами были выбраны:

- исходные данные при поступлении;
- 10-е сутки госпитализации – перевод с «Clinutren Junior» на стандартную смесь;
- 20-е сутки госпитализации – перевод со стандартной смеси на «Clinutren Junior» в ОРИТ на фоне реинфицирования и ухудшения дыхательных функций;

– 34-е сутки госпитализации – перевод из ОРИТ в профильное отделение;

– 64-е сутки госпитализации – выписка.

Результаты динамического наблюдения по антропометрическим и лабораторным показателям представлены на рис. 1, 2. Как видно на рис. 1, до 10 сут наблюдался прирост всех антропометрических показателей в связи с переходом на высококалорийное питание «Clinutren Junior». К 20-м суткам виден регресс вследствие возвращения к стандартной смеси. Затем снова наблюдалось увеличение показателей вплоть до выписки (64-е сутки).

Изменения оцениваемых лабораторных показателей не были иллюстративными и носили нестабильный волнообразный характер, что связано с присоединением повторной респираторной инфекции

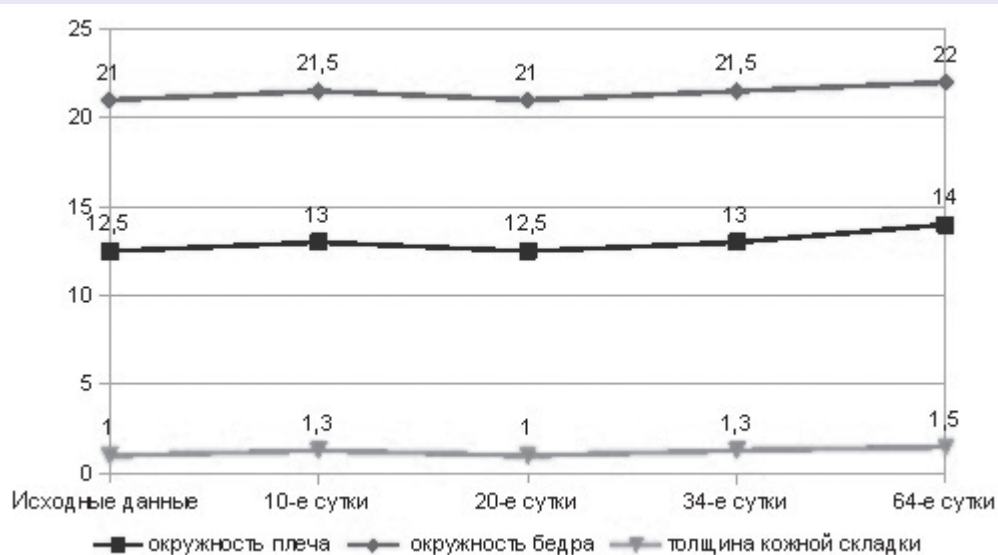


Рис. 1. Динамика антропометрических показателей. Составлено авторами.

Fig. 1. Dynamics of anthropometric data. Composed by the authors.

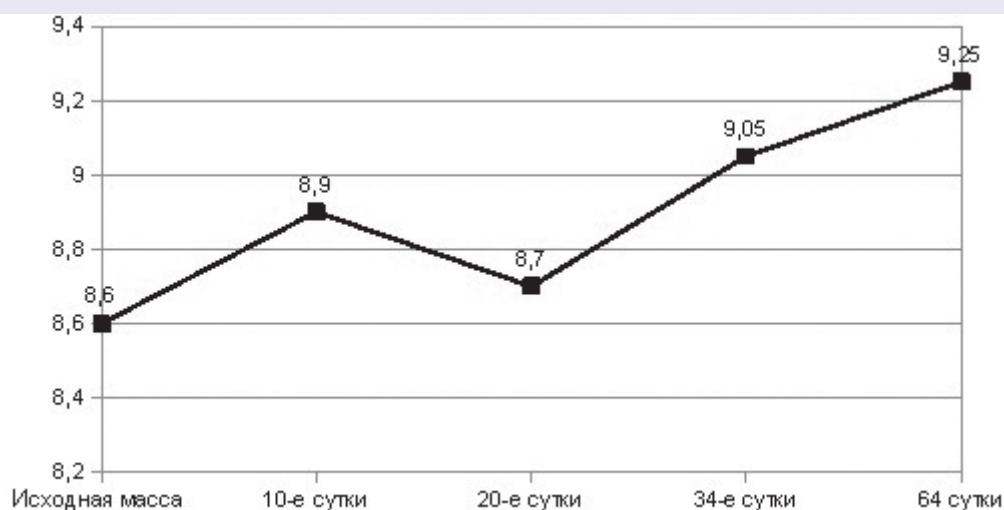


Рис. 2. Динамика массы тела (кг). Составлено авторами.

Fig. 2. Dynamics of body weight (kg). Composed by the authors.

и полиорганной недостаточностью, периодически нараставшей у ребенка во время длительного пребывания в стационаре. Стоит отметить, что на фоне приема высококалорийного питания происходил рост количества лимфоцитов по сравнению с исходным показателем, что косвенно служит благоприятным критерием и свидетельствует об эффективности проводимой терапии.

Масса тела ребенка увеличивалась до 10-х суток на фоне высококалорийного питания, затем наблюдалось падение показателей в связи с прекращением употребления «Clinutren Junior». С 20-х по 64-е сутки заметна прибавка в массе тела (см. рис. 2).

К моменту выписки на амбулаторный этап было получено генетическое подтверждение диагноза спинальной мышечной атрофии I типа у пациента (гомозиготная делеция экзонов 7–8 гена *SMN*) и высокой степени вероятности гетерозиготного носительства у обоих родителей.

Приведенные нами данные отражают эффективность применения высококалорийного питания «Clinutren Junior» у ребенка с гипотрофией II степени, осложнившей течение редкого заболевания – спинальной мышечной атрофии I типа.

## ЛИТЕРАТУРА (REFERENCES)

1. Побединская А.И., Буянова Г.В., Масленникова Н.В., Смирнов Д.С. Спинальные мышечные атрофии детского возраста. Педиатрический вестник Южного Урала 2015; 2: 78–82. [Pobedinskaja A.I., Bujanova G.V., Maslennikova N.V., Smirnov D.S. Spinal muscular atrophy of children. *Pediatricheskii vestnik Yuzhnogo Urala* 2015; 2: 78–82. (in Russ.)]
2. Германенко О.Ю., Савва Н.Н. Спинальная мышечная атрофия: что дальше? Москва: Проспект, 2018; 8–11. [Germanenko O.Yu., Savva N.N. Spinal muscular atrophy: what's next? Moscow: Prospekt, 2018; 8–11. (in Russ.)]
3. Estevão-Costa J. Artificial nutrition in children (I): enteral access. *Acta Med Port* 2014; 27(5): 634–640.
4. Сорвачева Т.Н., Евдокимова Т.А., Пыр'ева Е.А., Волкова Л.Ю. Недостаточность питания у детей раннего возраста, принципы нутритивной поддержки. Российский педиатрический журнал 2015; 18(2): 47–53. [Sorvacheva T.N., Evdokimova T.A., Pyr'eva E.A., Volkova L.Yu. Malnutrition in young children. principles of nutritional support. *Rossiyskii pediatricheskii zhurnal* 2015; 18(2): 47–53. (in Russ.)]
5. Барабаш Н.А., Станкевич С.С., Михалев Е.В., Лошкова Е.В. Нутритивная поддержка при дефицитных состояниях у детей. Пособие для врачей. Томск, 2015; 64. [Barabash N.A., Stankevich S.S., Mihalev E.V., Loshkova E.V. Nutritional support for deficient conditions in children. Manual for doctors. Tomsk, 2015; 64. (in Russ.)]
6. Приложение 5 к приказу Минздрава РФ от 5.08.2003г. №330 «О мерах по совершенствованию лечебного питания в лечебно-профилактических учреждениях РФ». URL: <https://bazanpa.ru/minzdrav-rossii-prikaz-n330-ot05082003-h748685/> [Appendix 5 Order of the Ministry of Health of the Russian Federation of 5.08.2003 No. 330 «On measures to improve medical nutrition in medical institutions of the Russian Federation». URL: <https://bazanpa.ru/minzdrav-rossii-prikaz-n330-ot05082003-h748685/> (in Russ.)]

Поступила: 17.08.20

Received on: 2020.08.17

### Конфликт интересов:

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов и финансовой поддержки, о которых необходимо сообщить.

### Conflict of interest:

The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest and financial support, which should be reported.