ISSN **1560 5175** (Print)
ISSN **2687 1181** (Online)

16+

Medical Journal

# Лечащий Врач

The Lechaschi Vrach Journal

Медицинский научно-практический журнал

**ТОМ 27 № 1 2024**





## ПЕДИАТРИЯ

## УРОНЕФРОЛОГИЯ

• Ассоциация VACTERL в практике врача-неонатолога • Циркулирующие иммунные комплексы и компоненты системы комплемента крови при вирусных менингитах

• Ведение цистита в амбулаторной терапевтической практике
• Неантибактериальные средства в профилактике рецидивирующих инфекций мочевыводящих путей • Синдром дисплазии соединительной ткани в нефрологии

**Актуальная тема**

• Эторикоксиб — 15 лет в России: основные результаты лечения ревматических заболеваний • Энисамия йодид и умифеновир в лечении пациентов с ОРВИ • Первичный гиперальдостеронизм • Роль генетических факторов в патогенезе и течении семейной средиземноморской лихорадки

Издается с 1998 года
Журнал входит в перечень изданий, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией (ВАК)

ISSN 1560 5175

**Подписные индексы:**
Каталог ФГУП «Почта России» **П1642**

Medical Journal
# Лечащий Врач

ТОМ 27 № 1 2024

*Журнал входит в перечень изданий, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией (ВАК)*

**Педиатрия**
**Pediatry**



8 **Ассоциация VACTERL в практике врача-неонатолога**/ Е. А. Саркисян, А. П. Хохлова, И. Ю. Зяблова, Е. И. Шабельникова, Л. Д. Ворона, А. Б. Смольянникова, Л. М. Макарова, М. А. Овсянникова

8 **VACTERL association in the practice of a neonatologist**/ H. A. Sarkisyan, A. P. Khokhlova, I. Yu. Zyablova, E. I. Shabelnikova, L. D. Vorona, A. B. Smolyannikova, L. M. Makarova, M. A. Ovsyannikova

16 **Клиническое значение циркулирующих иммунных комплексов и компонентов системы комплемента крови при вирусных менингитах у детей**/ Г. А. Харченко, О. Г. Кимирилова

16 **Clinical significance of circulating immune complexes and components of the blood complement system in viral meningitis in children**/ G. A. Kharchenko, O. G. Kimirilova

**Уронефрология**
**Uronephrology**



21 **Особенности ведения цистита в амбулаторной терапевтической практике**/ Д. С. Суханов, В. А. Филиппович, Ю. С. Алексеева, Е. В. Тимофеев

21 **Features of cystitis manage-ment in outpatient therapeutic practice**/ D. S. Sukhanov, V. A. Filippovich, Yu. S. Alekseeva, E. V. Timofeev

27 **Роль неантибактериальных средств в профилактике рецидивирующих инфекций мочевыводящих путей**/ Е. В. Ших, О. В. Жукова

27 **The role of non-antibacterial agents in the prevention of recurrent urinary tract infections**/ E. V. Shikh, O. V. Zhukova

**Актуальная тема**
**Topical theme**

37 **Синдром дисплазии соединительной ткани в нефрологии. Обзор литературы**/ Р. А. Зорина, И. В. Зорин

37 **Syndrome of connective tissue dysplasia in nephrology. Literature review**/ R. A. Zorina, I. V. Zorin

42 **Эторикоксиб — 15 лет в России: основные результаты лечения ревматических заболеваний**/ Н. В. Чичасова, А. М. Лила

42 **Etoricoxib — 15 years in Russia: the main results in the treatment of rheumatic diseases**/ N. V. Chichasova, A. M. Lila

49 **Эффективность и безопасность энисамия йодида и умифеновира в лечении пациентов с ОРВИ в условиях реальной клинической практики**/ В. В. Гордиенко, К. В. Козлов, А. А. Шедей, А. А. Литвинов, К. В. Касьяненко, О. В. Мальцев, К. В. Жданов

49 **The efficiency and safety of enisamium iodide and umifenoviri in ARVI treatment in real clinical practice**/ V. V. Gordienko, K. V. Kozlov, A. A. Shedey, A. A. Litvinov, K. V. Kasyanenko, O. V. Maltsev, K. V. Zhdanov

56 **Первичный гиперальдостеронизм у больной с автономной секрецией кортизола и двусторонними аденомами надпочечников**/ З. Р. Шафигуллина, Н. В. Ворохобина, Л. И. Великанова, С. Б. Шустов, Ш. М. Асадулаев, К. А. Баландина, Р. К. Галахова

56 **Primary hyperaldosteronism in a patient with autonomous cortisol secretion and bilateral adrenal adenomas**/ Z. R. Shafigullina, N. V. Vorokhobina, L. I. Velikanova, S. B. Shustov, Sh. M. Asadulaev, K. A. Balandina, R. K. Galakhova

60 **Роль генетических факторов в патогенезе и течении семейной средиземноморской лихорадки (периодической болезни) у жителей Республики Дагестан**/ Э. М. Эседов, Ф. Д. Ахмедова, Д. С. Акбиева, А. С. Абасова

60 **The role of genetic factors in the pathogenesis and course of familial Mediterranean fever (periodic illness) in residents of the Republic of Dagestan**/ E. M. Esedov, F. D. Ahmedova, D. S. Akbieva, A. S. Abasova

**Новости**
**News**

64 **Достижения, события, факты**

64 **Achievements, developments, facts**

https://doi.org/10.51793/OS.2024.27.1.001
Клинический случай / Clinical case

BY-NC-ND

# Ассоциация VACTERL в практике врача-неонатолога

**Е. А. Саркисян**[1, 2], *https://orcid.org/0000-0001-7305-9036, heghinesarg@gmail.com*
**А. П. Хохлова**[1], *https://orcid.org/0009-0004-6314-1086, nas.hohlova@yandex.ru*
**И. Ю. Зяблова**[1], *https://orcid.org/0009-0002-8235-6782, zyablovaaa@gmail.com*
**Е. И. Шабельникова**[1], *https://orcid.org/0009-0001-1938-8346, eishabelnikova@rambler.ru*
**Л. Д. Ворона**[1, 3], *https://orcid.org/0000-0003-0336-5761, ldvorona@mail.ru*
**А. Б. Смольянникова**[1], *https://orcid.org/0000-0001-8342-405X, anas24smol@mail.ru*
**Л. М. Макарова**[2], *makarova.inf8@yandex.ru*
**М. А. Овсянникова**[2], *marinaovs81@mail.ru*

[1] Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1

[2] Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы Детская городская клиническая больница № 9 имени Г. Н. Сперанского Департамента здравоохранения города Москвы; 123317, Россия, Москва, Шмитовский проезд, 29

[3] Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы Научно-практический центр специализированной медицинской помощи детям имени В. Ф. Войно-Ясенецкого Департамента здравоохранения города Москвы; 119620, Россия, Москва, ул. Авиаторов, 38

**Резюме**

*Введение.* На сегодняшний день врожденные пороки развития занимают лидирующие позиции в структуре заболеваемости и смертности детей в неонатальном периоде. Среди новорожденных частота выявления врожденных пороков развития составляет 2-3%, однако уже к первому году жизни ребенка данный показатель достигает 5%. При этом пороки развития можно встретить как в моноварианте, так и в различных комбинациях. Одной из редких, представляющих научный интерес совокупностей врожденных аномалий развития является VACTERL-ассоциация (МКБ-10: Q87.2), впервые упомянутая и описанная L. Quan и D. Smith еще в 1972 г. Данная аббревиатура не случайна, она отражает пороки, которые имеют тенденцию к одновременному возникновению у одного новорожденного: «V» – дефекты развития позвоночника, «A» – отсутствие ануса, «C» – пороки сердца, «T» – трахеопищеводный свищ, «E» – атрезия пищевода, «R» – аномалии почек, «L» – аномалии конечностей. Помимо указанных аномалий у ребенка могут встречаться и другие врожденные пороки развития различных органов и систем организма, что значительно расширяет круг диагностического поиска. Несмотря на достижения науки, этиология и патогенез данного заболевания достоверно не установлены. Многие ученые активно исследуют генетические маркеры ассоциации VACTERL уже несколько десятилетий, ими были установлены семь вероятных генов. При этом известно, что значительную роль в развитии заболевания играют предрасполагающие факторы, такие как вспомогательные репродуктивные технологии, ожирение и сахарный диабет матери, отсутствие приема фолиевой кислоты и курение во время беременности.
*Результаты.* Некоторые из врожденных пороков развития можно установить антенатально при проведении ультразвукового скрининга. Однако большинство ключевых пороков, позволяющих установить диагноз, выявляются уже после рождения ребенка. Пороки, входящие в ассоциацию VACTERL, как правило, не угрожают жизни новорожденного и поддаются успешной коррекции. В данной статье отражено течение VACTERL-ассоциации у новорожденного ребенка.

**Ключевые слова:** ассоциация VACTERL, множественные врожденные пороки развития, атрезия пищевода, трахеопищеводный свищ, врожденный порок сердца.

**Для цитирования:** Саркисян Е. А., Хохлова А. П., Зяблова И. Ю., Шабельникова Е. И., Ворона Л. Д., Смольянникова А. Б., Макарова Л. М., Овсянникова М. А. Ассоциация VACTERL в практике врача-неонатолога. Лечащий Врач. 2024; 1 (27): 8-15. https://doi.org/10.51793/OS.2024.27.1.001

**Конфликт интересов.** Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

# VACTERL association in the practice of a neonatologist

**Heghine A. Sarkisyan**[1, 2], *https://orcid.org/0000-0001-7305-9036, heghinesarg@gmail.com*
**Anastasia P. Khokhlova**[1], *https://orcid.org/0009-0004-6314-1086, nas.hohlova@yandex.ru*
**Irina Yu. Zyablova**[1], *https://orcid.org/0009-0002-8235-6782, zyablovaaa@gmail.com*
**Ekaterina I. Shabelnikova**[1], *https://orcid.org/0009-0001-1938-8346, eishabelnikova@rambler.ru*
**Luybov D. Vorona**[1, 3], *https://orcid.org/0000-0003-0336-5761, ldvorona@mail.ru*
**Anastasia B. Smolyannikova**[1], *https://orcid.org/0000-0001-8342-405X, anas24smol@mail.ru*
**Lyudmila M. Makarova**[2], *makarova.inf8@yandex.ru*
**Marina A. Ovsyannikova**[2], *marinaovs81@mail.ru*
[1] Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education N. I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia
[2] State Budgetary Healthcare Institution of the City of Moscow Children's City Clinical Hospital No. 9 named after G. N. Speransky of the Department of Health of the City of Moscow; 29 Shmitovsky Proezd, Moscow, 123317, Russia
[3] State Budgetary Healthcare Institution of the City of Moscow Scientific and Practical Center for Specialized Medical Care for Children named after V. F. Voino-Yasenetsky of the Department of Health of the City of Moscow; 38 Aviatorov str., 119620, Moscow, Russia

**Abstract**
*Background.* To date, congenital malformations occupy a leading position in the structure of morbidity and mortality of children in the neonatal period. Among newborns, the frequency of detection of congenital malformations is 2-3%, however, by the first year of a child's life, this indicator reaches 5%. At the same time, malformations can be found both in monovariant and in various combinations. One of the rare sets of congenital malformations of scientific interest is the VACTERL association (ICD-10: Q87.2), first mentioned and described by L. Quan and D. Smith back in 1972. This abbreviation is not accidental, it reflects defects that tend to occur simultaneously in one newborn: "V" – defects in the development of the spine, "A" – absence of the anus, "C" – heart defects, "T" – tracheoesophageal fistula, "E" – esophageal atresia, "R" – anomalies kidneys, "L" – limb abnormalities. In addition to these anomalies, a child may have other congenital malformations of various organs and body systems, which significantly expands the range of diagnostic search. To date, despite the achievements of science, the etiology and pathogenesis of this disease have not been reliably established. Many scientists have been actively studying the genetic markers of the VACTERL association for several decades, they have identified seven probable genes. At the same time, it is known that predisposing factors play a significant role in the development of the disease, such as assisted reproductive technologies, obesity and diabetes mellitus of the mother, lack of folic acid intake and smoking during pregnancy.
*Results.* Some of the congenital malformations can be detected antenatally, during ultrasound screening. However, most of the key defects that make it possible to establish a diagnosis are detected after the birth of a child. The defects included in the VACTERL association, as a rule, do not threaten the life of a newborn child and are amenable to successful correction. This article reflects the course of VACTERL association in a newborn baby.
**Keywords:** VACTERL association, multiple congenital malformations, esophageal atresia, tracheoesophageal fistula, congenital heart disease.
**For citation:** Sarkisyan H. A., Khokhlova A. P., Zyablova I. Yu., Shabelnikova E. I., Vorona L. D., Smolyannikova A. B., Makarova L. M., Ovsyannikova M. A. VACTERL association in the practice of a neonatologist. Lechaschi Vrach. 2024; 1 (27): 8-15. (In Russ.). https://doi.org/10.51793/OS.2024.27.1.001
**Conflict of interests.** Not declared.

Ассоциация VACTERL (МКБ-10 Q87.2) определяется наличием множественных врожденных пороков развития (ВПР), захватывающим определенные органы и системы у одного и того же ребенка [1]. Акроним подразумевает наличие дефектов позвоночника (**V**ertebral defect), анальной атрезии (**A**nal atresia), пороков сердца (**C**ardiac anomalies), трахеопищеводного свища (**T**racheoesophageal fistula), атрезии пищевода (**E**sophageal atresia), аномалий почек (**R**enal anomalies) и конечностей (**L**imb anomalies) [2]. Сочетание трех и более ВПР из вышеперечисленных позволяет заподозрить ассоциацию VACTERL [3]. Помимо вышеперечисленных ВПР у новорожденных могут встречаться и другие врожденные аномалии органов и систем, но чаще всего поражается желудочно-кишечный тракт (ЖКТ) [4]. Частота встречаемости данной патологии варьирует от 1:10 000 до 1:40 000 живорожденных детей [5]. Ассоциация VACTERL, как правило, возникает спорадически, однако в литературе описана встречаемость компонентов ассоциации у родственников первой линии [4]. В нашей клинической практике мы столкнулись с течением ассоциации VACTERL у новорожденного ребенка с тяжелыми множественными ВПР. Целью настоящей работы была оценка возможных врожденных аномалий развития, диагностических и лечебных мероприятий у ребенка с ассоциацией VACTERL.

## КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Мальчик В. от матери 32 лет, от 2-й беременности, 2-х преждевременных родов на 35-й неделе гестации. Первые роды в 2010 г., своевременные, естественные, родилась здоровая доношенная девочка, ребенок рожден в другом браке. Мать имела вредные привычки (курение) до беременности. Данная беременность протекала с тяжелым токсикозом на всем протяжении, анемией, острой респираторной вирусной инфекцией с фебрильной лихорадкой. На ультразвуковом скрининге на 30-й неделе гестации впервые выявлены пороки развития сердца плода (декстрапозиция аорты) и ЖКТ (атрезия двенадцатиперстной кишки). Был проведен кордоцентез, кариотип ребенка – 46XY.

На 35-й неделе гестации по данным кардиотокографии отмечалось угнетение сердечной деятельности плода, принято решение об экстренном родоразрешении путем кесарева сечения. Обращали на себя внимание желтый цвет околоплодных вод, а также большое их количество. Родился живой поздненедоношенный мальчик с массой тела 1840 г, длиной тела 49 см, по APGAR оценен на 7/8 баллов. По таблицам INTERGROWTH-21st рост соответствовал 90-му перцентилю, а масса – 5-му перцентилю. Состояние ребенка после рождения тяжелое за счет множественных ВПР: атрезия пищевода с трахеопищеводным свищем (ТПС) и двенадцатиперстной кишки, врожденный порок сердца (ВПС), порок развития позвоночника. При осмотре обращал на себя внимание дополнительный рудиментарный палец правой кисти. Состояние пациента обусловило организацию лечебно-диагностических мероприятий в условиях отделения реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН) перинатального центра. Методом эхокардиографического исследования выявлены следующие пороки сердца: перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП), вторичный дефект межпредсердной перегородки (ДМПП), умеренный клапанный стеноз легочной артерии, декстрапозиция аорты. В первые сутки жизни проводилось оперативное лечение: торакотомия, разобщение ТПС; лапаротомия, наложение дуодено-дуоденоанастамоза, гастростомия. В послеоперационном периоде в течение 21 дня проводились респираторная поддержка методом искусственной вентиляции легких (ИВЛ), инфузионная терапия с парентеральным питанием, антибактериальная и противогрибковая терапия. После стабилизации состояния начато постепенное введение энтерального питания смесью на основе глубокого гидролизата белка через гастростому. В возрасте 1 месяца 18 суток принято решение о переводе ребенка в отделение второго этапа выхаживания многопрофильного стационара с целью определения дальнейшей тактики ведения.

Состояние мальчика оставалось тяжелым в связи с наличием множественных ВПР. При поступлении обнаружен участок некроза мягких тканей голени, проведено консервативное лечение с положительной динамикой. По данным нейросонографии, проведенной в возрасте 1 месяца 19 суток, отклонений не выявлено. На рентгенограмме органов грудной клетки определялась аномалия развития тела IX грудного позвонка.

Рентгеноконтрастное исследование пищевода, проведенное в отделении, подтвердило наличие атрезии пищевода. Было проведено оперативное лечение: торакоскопия, наложение эзофаго-эзофагоанастомоза в возрасте 2 месяцев жизни. В послеоперационном периоде ребенок находился на ИВЛ, переведен в ОРИТН до стабилизации состояния. В раннем послеоперационном периоде состояние оставалось тяжелым, присутствовали признаки дыхательной недостаточности, обуславливающие необходимость респираторной поддержки, и гемодинамические нарушения, требующие проведения кардиотонической поддержки. Ребенок был переведен на полное парентеральное питание. На контрольном рентгеноконтрастном исследовании через 7 суток после операции затеков контрастного вещества не выявлено, определялось контрастирование сформированного пищевода максимальной шириной до 0,8 см.

В табл. 1 представлена динамика лабораторных показателей пациента.

По результатам проведенных исследований у ребенка были выявлены: анемия, лейкопения, гипопротеинемия и гипоальбуминемия, повышение уровня трансаминаз и воспалительных белков.

В микробиологических посевах крови был выявлен рост *Staphylococcus epidermidis*. Результаты бактериологических исследований использовались при назначении антибактериальной терапии. При проведении полимеразной цепной реакции нуклеиновых кислот вирусов не обнаружено.

По результатам цитогенетического исследования – кариотип 46XY.

Ребенок консультирован детским кардиологом по поводу ВПС, назначена диуретическая терапия.

Таблица 1. **Лабораторные показатели пациента В. в динамике [таблица составлена авторами]** / Laboratory parameters of patient V. over time [table compiled by the authors]

| **Клинический анализ крови** | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **Показатель, единицы измерения** | **22.06** | **29.06** | **02.07** | **05.07** | **10.07** | **11.07** | **12.07** | **17.07** | **25.07** |
| Гемоглобин, г/л | 89 | 82 | 127 | 95,9 | 90,1 | 84,3 | 113,7 | 115 | 121 |
| Эритроциты, $10^{12}$/л | 3,17 | 2,95 | 4,16 | 3,38 | 3,21 | 2,89 | 4,01 | 4,14 | 4,15 |
| Тромбоциты, $10^{9}$/л | 441 | 518 | 403,6 | 327,6 | 391,4 | 392,6 | 363,3 | 424 | 434 |
| Лейкоциты $10^{9}$/л | 11,48 | 8,07 | 7,75 | 5,40 | 5,13 | 6,55 | 12,8 | 10,80 | 9,62 |
| **Биохимический анализ крови** | | | | | | | | | |
| **Показатель, единицы измерения** | **22.06** | | **29.06** | | **05.07** | | **10.07** | | **19.07** |
| Общий белок, г/л | 49,5 | | 40,5 | | 43,9 | | 52,3 | | 64 |
| Альбумин, г/л | 34 | | 29 | | 35 | | 39 | | 45 |
| АЛТ, Ед/л | 158 | | 62 | | 54 | | 23 | | 23 |
| АСТ, Ед/л | 125 | | 47 | | 61 | | 36 | | 24 |
| Креатинин, мкмоль/л | 27,5 | | 25 | | 26,3 | | 29,6 | | 27,1 |
| Билирубин общий, мкмоль/л | 37,8 | | 20,1 | | 15,9 | | 11,9 | | 10,07 |
| Билирубин прямой, мкмоль/л | 26,03 | | 13,6 | | 11,7 | | 4,3 | | 7,0 |
| СРБ, мг/л | 6,2 | | 1,3 | | 41,3 | | 5,7 | | 0,8 |
| ПКТ, нг/мл | 0,2 | | 0,09 | | 0,74 | | 0,18 | | 0,02 |

*Примечание. АЛТ – аланинаминотрансфераза; АСТ – аспартатаминотрансфераза; СРБ – С-реактивный белок; ПКТ – прокальцитонин.*

Таблица 2. **Лечение, проведенное пациенту В. в стационаре [таблица составлена авторами]** / Treatment provided to patient V. in the hospital [table compiled by the authors]

| Направление терапии | Используемые препараты/методы |
|---|---|
| Дыхательная поддержка | тИВЛ* в послеоперационном периоде 04.07-12.07 |
| Кардиотоническая поддержка | Допамин, добутамин |
| Антикоагулянтная терапия | Гепарин натрия |
| Гемостатическая терапия | Этамзилат, менадион (Викасол) |
| Антибактериальная, противогрибковая терапия | Цефепим/сульбактам, линезолид, метронидазол<br>Флуконазол, микафунгин |
| Инфузионная терапия и парентеральное питание | Декстроза, солевые растворы, аминокислоты, жировые эмульсии, поливитамины |
| Аналгоседация и миорелаксация | Фентанил, диазепам, цисатракурия безилат, тримеперидин, трамадол |
| Диуретическая терапия | Фуросемид, спиронолактон |
| Гемотрансфузии | Эритроцитарная взвесь: 01.07, 11.07; СЗП 04.07, 10.07 |
| Энтеральное питание | Смесь на основе глубокого гидролизата белка 22.06-04.07, 13.07-22.07 через гастростому. Лечебная смесь с повышенным калоражем с 20.07 через рот |

*Примечание. тИВЛ — традиционная искусственная вентиляция легких; СЗП — свежезамороженная плазма.*

За время госпитализации ребенок получал лечение, представленное в табл. 2.

Длительность терапии в послеоперационном периоде в условиях ОРИТН составила 9 суток. Экстубация проведена на 8-е послеоперационные сутки, дышал самостоятельно, в кислородной поддержке не нуждался. В возрасте 2 месяцев 9 суток, на 9-е сутки после операции на пищеводе, было начато постепенное введение энтерального питания через гастростому с расширением объема. Спустя еще 7 суток завершено частичное парентеральное питание, начато введение питания через рот. В возрасте 2 месяцев 19 суток получал полный объем кормления перорально, усваивал хорошо, стабильно прибавлял в массе.

Ребенок выписан спустя 33 дня стационарного лечения в возрасте 2 месяцев 23 суток в удовлетворительном состоянии. Находился на искусственном вскармливании адаптированной смесью, весь объем питания усваивал. Масса тела при выписке – 3240 г (+606 г в стационаре), длина тела – 52 см (т. е. отмечалось отставание в физическом развитии). Нервно-психическое развитие соответствовало средним показателям по шкале Bayley-III.

В возрасте 4 месяцев ребенок был повторно госпитализирован в стационар в состоянии средней степени тяжести с жалобами на снижение аппетита и повышенное беспокойство. Масса тела при поступлении – 4770 г, длина – 59 см. Нервно-психическое развитие соответствовало возрастным нормам. При обследовании выявлен стеноз в области эзофаго-эзофагоанастомоза, проведено эндоскопическое бужирование. Мальчик находился в стационаре 10 суток, в удовлетворительном состоянии был выписан домой.

## ОБСУЖДЕНИЕ

Ассоциация VACTERL представляет собой совокупность определенных ВПР у новорожденного ребенка. Первоначально использовалась аббревиатура VATER, предложенная L. Quan и D. Smith в 1972 г. [6]. Она включала «V» – позвоночные аномалии, «A» – анальную атрезию, «TE» – трахеопищеводный свищ и/или атрезию пищевода, «R» – дисплазию почек и лучевой кости [5, 6]. В течение следующих нескольких лет, основываясь на наблюдениях за пациентами, исследователи предложили расширить аббревиатуру до VACTERL, включая «C» – пороки сердца, «L» – дефекты конечностей в дополнение к аномалиям лучевой кости [5].

Помимо основных групп ВПР, у некоторых детей встречаются и дополнительные пороки, такие как единичная пупочная артерия, асимметрия лица, стеноз гортани, атрезия хоан, пороки развития легких, омфалоцеле, мальротация кишечника и другие [7].

В табл. 3 приведена сравнительная характеристика клинических особенностей исследуемого ребенка и данных литературы.

Совокупность представленных ВПР у описанного ребенка отражает течение VACTERL-ассоциации, при этом отсутствовали пороки развития почек и анальная атрезия. Помимо того, наблюдалась атрезия двенадцатиперстной кишки, которая не входит в ассоциацию VACTERL [13]. Fujishiro Emi с соавт. определили, что атрезия двенадцатиперстной кишки наблюдается в 6,3% случаев при ассоциации VACTERL [14].

Этиология и патогенез данного состояния до сих пор не изучены. В большинстве случаев заболевание выявляется спорадически [1, 9]. Однако в литературе описаны семейные случаи заболевания, что подтверждает гипотезу о наличии генетической предрасположенности [15]. На сегодняшний день идентифицировано только семь вероятных генов: *FGF8*, *FOXF1*, *HOXD13*, *LPP*, *TRAP1*, *PTEN* и *ZIC3*. Все эти потенциальные гены ассоциации VACTERL связаны с почечным фенотипом, который обнаруживается наиболее часто. Однако крупномасштабное повторное секвенирование смогло подтвердить только *TRAP1* и *ZIC3* как гены ассоциации VACTERL [2]. Хроническое воздействие факторов окружающей среды в период бластогенеза может объяснить индукцию пороков развития ассоциации VACTERL [16]. Также установлены некоторые материнские факторы риска развития ассоциации, а именно вспомогательные репродуктивные технологии, сахарный диабет, хроническое обструктивное заболевание легких, прегестационный избыточный вес, отсутствие приема фолиевой кислоты, курение. Учитывая вышеперечисленное, можно утверждать, что ассоциация VACTERL имеет мультифакториальную природу [11, 17-19].

Диагностика VACTERL базируется на упомянутых выше клинических проявлениях [11]. Большинство клиницистов и исследователей считают, что для постановки диагноза необходимы минимум три подтвержденные аномалии развития из вышеперечисленных [3]. Пренатальная диагности-