НАЭРЕЗ
Национальная ассоциация экспертов
по редким заболеваниям

АУТОИММУННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ

Скрытые аутоиммунные угрозы: на что обратить внимание при осмотре

Чек-лист при осмотре ребёнка для педиатра и врача общей практики

На основе методического пособия «Скрытые аутоиммунные угрозы».

Материал разработан при поддержке АО «Санофи Россия».

В чем польза чек-листа по аутоиммунным заболеваниям

Чек-лист может помочь выявить аутоиммунное заболевание тогда, когда о нем еще никто не думает.

Аутоиммунные заболевания, АИЗ, развиваются примерно у одного из двадцати человек, распространенность их растет, а диагностика нередко запаздывает. Люди могут месяцами или годами испытывать симптомы и накапливать повреждения тканей, прежде чем будет установлен диагноз. У детей аутоиммунные заболевания могут привести к необратимому повреждению органов в раннем возрасте и негативно повлиять на рост и развитие с долгосрочными последствиями во взрослой жизни. Педиатр и врач общей практики — первые специалисты, которые могут заметить АИЗ у ребенка на ранних стадиях и вовремя отправить к специалисту.

Если использовать чек-лист на каждом приеме, то можно заподозрить АИЗ, вне зависимости от того, по какому поводу обратился ребенок.

> *Например, причина приема — справка в бассейн, но врач во время консультации все равно использовал чек-лист. С его помощью он выявил семейные факторы риска АИЗ у ребенка; путем активного опроса узнал, что есть жалобы, характерные для АИЗ и при осмотре выявил несколько неспецифичных, но характерных для АИЗ проявлений, на которые до этого не обращали внимания.*

Чек-лист составлен на основе методического пособия НАЭРЕЗ «Скрытые угрозы» и содержит только список особенностей анамнеза жизни, жалоб и осмотра, которые могут отмечаться при АИЗ. В самом пособии представлена подробная информация о том, какие состояния могут стоять за теми или иными признаками, выявленными при осмотре; как они развиваются; как их диагностировать.

Анамнез жизни

- [ ] СД1 у родственников первой линии.
- [ ] Есть родственники с другими аутоиммунными заболеваниями: аутоиммунный тиреоидит, диффузный токсический зоб, воспалительные заболевания кишечника, псориаз, системная красная волчанка, артриты, аутоиммунные полигландулярные синдромы, острый передний увеит, синдромом Рейтера.
- [ ] Отмечается непереносимость продуктов, содержащих пшеницу, рожь, ячмень.
- [ ] Ребенок перенес лучевую, иммуносупрессивную терапию в анамнезе.
- [ ] Есть фоновые заболевания, ассоциированные с АИЗ: синдромы Дауна/Шерешевского–Тернера/Вильямса.
- [ ] Есть нарушения зрения, ассоциированные с АИЗ: ретинопатия, эписклерит, иридоциклит, увеит, неврит зрительного нерва.
- [ ] Есть признаки возможной хронической гипокальциемии: судорожный синдром в виде генерализованных или локальных тонических судорог, или клонических судорог, без ЭЭГ-признаков эпиактивности, терапия антиконвульсантами неэффективна.
- [ ] Есть признаки возможного дефицита глюкокортикоидов: эпизоды резкой слабости, нарушения сознания на фоне фебрильной лихорадки, гипогликемии.
- [ ] Часто болеет инфекционными заболеваниями.
- [ ] Неоднократно отмечался афтозный стоматит.
- [ ] Неоднократно был кандидоз кожи, ногтей или слизистых оболочек.

Чек-лист: Жалобы при активном опросе

Жалобы при активном опросе

- [ ] немотивированная слабость
- [ ] эпизоды резкой слабости на фоне стресса, нагрузки или без причины
- [ ] плохая переносимость фебрильной лихорадки
- [ ] тяга к соленой пище и слабость
- [ ] длительный субфебрилитет без причины
- [ ] отставание в росте
- [ ] задержка полового развития
- [ ] потеря веса
- [ ] полиурия
- [ ] полидипсия
- [ ] ночной энурез
- [ ] фоточувствительность глаз
- [ ] покраснение глаз
- [ ] боль в глазах
- [ ] затуманивание или снижение зрения
- [ ] плавающие помутнения перед глазом
- [ ] рецидивирующие кожные инфекции
- [ ] фоточувствительность кожи
- [ ] пеленочный дерматит, который не проходит на фоне обычного лечения
- [ ] изменение чувствительности кожи
- [ ] боль в суставах
- [ ] боль в мышцах
- [ ] тонические локальные судороги мышц, «сведение» мышц кистей, стоп, икроножных и других групп
- [ ] генерализованные судороги
- [ ] хроническая боль в животе
- [ ] метеоризм
- [ ] хроническая диарея
- [ ] запоры
- [ ] стеаторея
- [ ] диарея с кровью, тенезмами, болями в животе в течение месяца
- [ ] больше двух эпизодов диареи в течение 6 месяцев
- [ ] перианальные свищи, трещины

Чек-лист: Осмотр



Осмотр

- ☐ запах ацетона в выдыхаемом воздухе
- ☐ дефицит массы тела
- ☐ низкорослость
- ☐ нормальный рост, но низкая скорость роста
- ☐ нет признаков полового развития у мальчиков в 13 лет, у девочек в 14 лет
- ☐ ретракция и отставание век
- ☐ периорбитальный отек
- ☐ инъекция сосудов конъюнктивы и хемоз
- ☐ офтальмоплегия
- ☐ зоб
- ☐ гипоплазия эмали зубов
- ☐ потливость кожи
- ☐ кандидоз кожи, слизистых или ногтей
- ☐ сыпь, пятна, бляшки на коже
- ☐ очаги депигментации кожи
- ☐ потемнение кожи диффузное или локальное губ, слизистых, складок, над суставами
- ☐ плотный отек кожи, подкожно-жировой клетчатки, мышц: кожа лилово-розовая, собирается в утолщенную складку
- ☐ диффузная гиперпигментация без уплотнения
- ☐ индурация кожи: кожа цианотично-бурого цвета, утолщена настолько, что ее невозможно собрать в складку
- ☐ атрофия кожи: кожа сухая, блестящая, шершавая, с телеангиэктазиями, без волос
- ☐ симптом «кисета»: радиальные складки вокруг рта, истончается красная кайма губ
- ☐ лимфаденопатия
- ☐ тахикардия
- ☐ брадикардия
- ☐ гипотония
- ☐ тремор, гиперефлексия
- ☐ гипертония
- ☐ гепатомегалия
- ☐ признаки воспаления суставов
- ☐ боль в местах прикреплений сухожилий (энтезит)
- ☐ скованность суставов
- ☐ сгибательные контрактуры

Что делать, если есть признаки из чек-листа

Большинство симптомов АИЗ неспецифичны. Если у ребенка обнаруживают те или иные признаки из чек-листа, то не следует сразу диагностировать АИЗ, но следует включить такую возможность в дифференциальный диагноз и направить к специалисту для исключения АИЗ по его профилю. Если выявлены признаки жизнеугрожающих состояний, то требуется незамедлительная маршрутизация пациента.

Выбор специалиста зависит от проявлений

Проявление	Специалист
сыпь, бляшки, пятна, не поддающийся лечению пеленочный дерматит	**дерматолог**
потемнение кожи диффузное или губ, слизистых, кожи над суставами, в складках	**детский эндокринолог**
светобоязнь, покраснение, боль в глазу, нарушение зрения	**офтальмолог**
отек, индурация, атрофия кожи	**ревматолог**
изменение чувствительности кожи	**невролог**
задержка физического или полового развития	**детский эндокринолог, гастроэнтеролог**
задержка полового развития	**детский эндокринолог**
слабость постоянная или резкие эпизоды слабости	**детский эндокринолог, ревматолог, невролог**
зоб, экзофтальм	**детский эндокринолог**
полиурия, полидипсия, ночной энурез	**детский эндокринолог, невролог, нефролог**
боль в мышцах, мышечная слабость	**невролог**
эпизоды генерализованных судорог без ЭЭГ признаков эпиактивности	**невролог и детский эндокринолог**
тахикардия + потливость + тремор	**детский эндокринолог**
брадикардия + запоры + сухость кожи	**детский эндокринолог**
тяга к соленой пище	**детский эндокринолог**

локальные тонические судороги мышц	**детский эндокринолог, невролог**
боль или изменения суставов	**ревматолог**
боль в местах прикреплений сухожилий (энтезит)	**ревматолог**
боль в животе, диарея, стеаторея, метеоризм, хроническая анемия, гепатомегалия	**гастроэнтеролог**
хронический кожно-слизистый кандидоз, гипоплазия эмали	**проверить признаки АПС 1 типа → специалист по проявлениям**
гипоплазия эмали	**проверить признаки АПС 1 типа → специалист по проявлениям**
перианальные свищи, трещины	**гастроэнтеролог**

Состояния, требующие срочной госпитализации

При осмотре можно выявить жизнеугрожающие состояния АИЗ, при которых необходимо незамедлительно маршрутизировать ребенка: диабетический кетоацидоз, надпочечниковая недостаточность, тиреотоксический криз, увеит.

Сахарный диабет 1 типа / Диабетический кетоацидоз

Неострые проявления СД1	Острые симптомы диабетического кетоацидоза	В крови
• полидипсия; • полиурия и энурез; • прогрессирующая потеря массы тела; • необъяснимое отсутствие прибавки массы тела у детей первого года жизни; • слабость, утомляемость; • рецидивирующие инфекции кожи и наружных половых органов (вульвит, баланит)	• дегидратация (сухость кожных покровов и слизистых, сниженный тургор кожи, «запавшие глаза»); • многократная рвота; • дыхание Куссмауля (равномерное редкое дыхание с глубоким шумным вдохом и усиленным выдохом); • расстройство сознания (дезориентация, прекоматозное или, реже, коматозное состояние); • запах ацетона в выдыхаемом воздухе	• гипергликемия (уровень глюкозы в крови ≥11,1 ммоль/л); • повышенный уровень кетонов в крови/моче; • метаболический ацидоз с увеличенным анионным промежутком (pH артериальной крови < 7.3 и/или уровень бикарбоната < 18 ммоль/л)

Неотложные состояния (продолжение)

Надпочечниковая недостаточность, НН

Клинические признаки НН	В крови
• слабость и повышенная утомляемость; • потеря веса, снижение аппетита; • тошнота, рвота; • гиперпигментация кожи, особенно над суставами, в местах трения одежды; • гиперпигментация слизистых (края десен, язык, небо); • головная боль, особенно по утрам; • боль в животе; • тяга к соленой пище; • головокружение; • тошнота, рвота; • гипотония	• гипонатриемия, гиперкалиемия; • гипогликемия; • кортизол в «серой зоне» 150-500 нмоль/л или менее 150 нмоль/л

Клинические признаки криза НН
• повторная рвота; • диарея; • боль в животе; • картина острого живота; • повышение температуры тела; • выраженная потеря веса, анорексия; • гипонатриемия, гипогликемия, метаболический ацидоз; • возможна гиперкальциемия; • гипотензия или гиповолемический шок; • делирий, синкопальные состояния, генерализованные судороги

Неотложные состояния (продолжение)

Тиреотоксикоз

Клинические проявления	В крови
• Нарушение концентрации внимания и памяти • Раздражительность, тревожность, гиперактивность, поверхностный сон • Тремор, гиперефлексия • Тахикардия • Систолическая гипертензия • Одышка, нехватка воздуха • Полидефекация, тошнота, рвота • Потливость кожи, потеря веса • Субфебрильная температура, потеря веса • Экзофтальм • Ретракция и отставание век • Периорбитальный отек • Инъекция сосудов конъюнктивы и хемоз • Офтальмоплегия	**↓ТТГ, ↑Т4св, ↑Т3св**

Тиреотоксический криз
лихорадка, тахикардия, аритмия, фибрилляция предсердий, застойная сердечная недостаточность, возбуждение, бред, психоз, ступор, кома, тошнота, рвота, диарея, печеночная недостаточность

Увеит: дети часто не предъявляют жалоб при увеите

Проявления
• затуманивание или снижение зрения • плавающие помутнения перед глазом • покраснение глаза • светобоязнь • слезотечение • боль в глазу • изменения цвета радужки, размеров и формы зрачка • вспышки, выпадение фрагментов поля зрения • микро- и макропсии • искажение предметов • нарушение восприятия цветов

Чтобы подтвердить или опровергнуть свои сомнения по поводу АИЗ прямо во время приема, можно воспользоваться памяткой НАЭРЕЗ «Красные флаги некоторых аутоиммунных состояний». В памятке есть ключевые особенности осмотра и диагностики 11 аутоиммунных заболеваний, признаки которых отмечены в чек-листе.