

# Боковой свищ в составе бранхио-ото-ренального синдрома (синдрома Мельника – Фрейзера) у детей: клинический случай

С.В. Яковлев, Т.А. Бакши, А.А. Бегларян, О.З. Топольницкий, А.В. Журавлева, Д.А. Лежнев

*Московский государственный медико-стоматологический университет им. А. И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация*

## АННОТАЦИЯ

**Актуальность.** Бранхио-ото-ренальный синдром (Синдром Мельника – Фрейзера) – редкий синдром, который характеризуется потерей слуха, аномалиями почек и наличием бранхиогенной кисты (свища). В статье описан клинический случай мальчика с бранхио-ото-ренальным синдромом, чья клиническая картина была не типична.

**Материалы и методы.** Пациент поступил с острым воспалением, с жалобами на потерю слуха и наличие свищевого хода в правой позадищелюстной области. После купирования острого воспаления и проведения необходимых методов исследования пациенту было выполнено хирургическое вмешательство с целью иссечения свищевого хода и верификации диагноза. Был проанализирован путь пациента от первого обращения к врачу по месту жительства до постановки диагноза в нашей клинике. На основании анализа результатов, полученных в данном клиническом случае, был предложен оптимальный вариант тактики диагностики и лечения пациентов с синдромом Мельника – Фрейзера.

**Заключение.** Для постановки правильного диагноза «бранхио-ото-ренальный синдром» необходимы тщательный сбор анамнеза, клинический осмотр, привлечение мультидисциплинарной команды. При таком подходе пациент получит полный объем лечения с сохранением качества жизни.

**Ключевые слова:** врожденные кисты и свищи шеи, боковая киста шеи, брахио-ото-ренальный синдром, иссечение свища.

**Для цитирования:** Яковлев СВ, Бакши ТА, Бегларян АА, Топольницкий ОЗ, Журавлева АВ, Лежнев ДА. Боковой свищ в составе бранхио-ото-ренального синдрома (синдрома Мельника – Фрейзера) у детей: клинический случай. *Стоматология детского возраста и профилактика.* 2022;22(2):152-157. DOI: 10.33925/1683-3031-2022-22-2-152-157.

---

## Branchial fistula in children with branchio-oto-renal syndrome (Melnick-Fraser syndrome): a clinical case report

S.V. Yakovlev, T.A. Bakshi, A.A. Beglaryan, O.Z. Topolnitskiy, A.V. Zhuravleva, D.A. Lezhnev

*A. I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation*

## ABSTRACT

**Relevance.** Branchio-oto-renal syndrome (also known as Melnick-Fraser syndrome) is a rare syndrome characterized by hearing loss, renal malformations and branchial cyst (fistula) association. The article describes a clinical case of a boy with an atypical clinical picture of branchio-oto-renal syndrome.

**Material and methods.** The patient was admitted to our clinic with acute inflammation, complaints of hearing loss and a fistulous tract in the right retromandibular region.

**Results.** After the acute inflammation resolution and necessary investigations, the patient underwent a fistulectomy for diagnosis verification. We analyzed the patient routing from the first presentation to the patient's GP to the final diagnosis in our clinic. Based on this clinical case result analysis, we offered optimal diagnosis and treatment tactics for patients with Melnick-Fraser syndrome.

**Conclusion.** Correct branchio-oto-renal syndrome diagnosis requires careful history taking, clinical examination and multidisciplinary team involvement. This approach will allow the patient to receive a full range of treatments with quality-of-life preservation.

**Key words:** congenital cervical cysts and fistulae, branchial cleft cyst, branchio-oto-renal syndrome, fistula excision.  
**For citation:** Yakovlev SV, Bakshi TA, Beglaryan AA, Topolnitskiy OZ, Zhuravleva AV, Lezhnev DA. Branchial fistula in children with branchio-oto-renal syndrome (Melnick-Fraser syndrome): a clinical case report. *Pediatric dentistry and dental prophylaxis*. 2022;22(2):152-157 (In Russ.). DOI: 10.33925/1683-3031-2022-22-2-152-157.

## ВВЕДЕНИЕ

Боковой (бранхиогенный) свищ является врожденной аномалией развития жаберного аппарата, к которому относятся жаберные карманы, дуги и щели (рис. 1). В норме в процессе эмбриогенеза жаберные щели должны облитерироваться, но, если этого не происходит, образуется свищ или киста, в зависимости от того, замкнуто образование или нет [1]. Данная патология составляет около 1,4% от всех заболеваний челюстно-лицевой области.

Боковые свищи принято делить на полные и неполные, неполные, в свою очередь, – на внутренние и наружные. Бранхиогенные свищи могут иметь различные ходы и расположения. Это зависит от того, какая жаберная щель не облитерировалась. Несмотря на тот факт, что боковая киста – заболевание врожденное, манифестация может быть в раннем детском возрасте и позже. Это связано с медленным ростом образования. Свищ же чаще имеет вторичный характер, образуясь после нагноивания кисты.

Для постановки диагноза необходимы данные жалоб, анамнеза, клинического осмотра, дополнительных методов исследований (УЗИ, МРТ, МСКТ с фистулографией и др.). Дифференциальная диагностика проводится с лимфатической мальформацией боковой поверхности шеи, опухолями шеи и околоушной слюнной железы, срединными кистами и свищами (при нетипичном расположении), специфическими инфекционными процессами в области шеи.

Лечение боковых кист и свищей – хирургические. Проводится иссечение свищевого хода или удаление кисты.

Бранхиогенные кисты и свищи могут быть как изолированными, так и синдромальными. Бранхио-ото-ренальный синдром (синдром Мельника – Фрейзера) – аутосомно-доминантное заболевание, симптомами которого являются врожденные бранхиогенные свищи и кисты, нарушение слуха и аномалии почек. Распространенность данного заболевания – 1/40 000 детей [3]. Диагноз ставится на основании больших и малых критериев: необходимо выявить три больших критерия, или два больших и два малых критерия, или два больших у пробанда и один большой у его родственника (табл. 1).

## Цель исследования

В данной статье продемонстрирован клинический случай пациента с бранхио-ото-ренальным синдромом.

## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Пациент М., 6 лет, обратился на консультацию с жалобами на наличие свищевых ходов в правой подчелюстной области, на передней поверхности шеи справа от срединной линии, гнойное отделяемое из правого наружного слухового прохода, снижение слуха справа.

Из анамнеза заболевания: со слов мамы, с начала 2020 года у ребенка появились боли и выделения из правого уха. Лечились амбулаторно («Кандибиотик» в ухо, «Флемоксин Солютаб» внутрь, промывание ушей, сложные капли в ухо). Лечение без положительной динамики. В связи с сохранением болевого синдрома, сохранением повышенной температуры тела госпитализирован в лор-отделение РДКБ с 27.10.2020 по 05.11.2020 с диагнозом «хронический правосторонний гнойный средний отит, обострение». Проведены симптоматическая и антибактериальная терапия («Кламосар», «Цефтриаксон»), ежедневные перевязки. Рекомендована по окончании лечения повторная госпитализация для хирургического вмешательства в объеме аденэктомии. С 15.11.2020 по 18.11.2020 находился в этом же отделении для проведения хирургического вмешательства в объеме аденэктомии. В послеоперационном периоде получал противовоспалительную и антибактериальную терапию. 01.03.2021 выполнена ревизия наружного слухового прохода в условиях ЭТН.

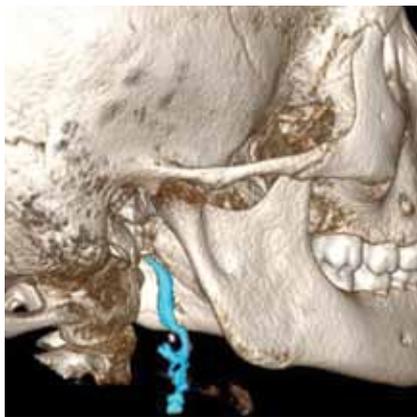
Периодически наблюдалось гноетечение из правой ушной раковины и свищевого хода. В декабре 2021 года проводилось хирургическое вмешательство под ЭТН в объеме вскрытия свища по месту жительства.

Из анамнеза жизни: ребенок от второй беременности, первых родов. Родоразрешение оперативное. Беременность протекала на фоне токсикоза, анемии. Вес 3446 г, рост 53 см. После рождения ребенка при УЗИ выявлено расширение левой лоханки и мочеточника. Инфекции мочевой системы не отмечено. Консультирован урологом в ЛГКБ, рекомендовано хирургическое вмешательство. 20.07.2015 – 10.08.2015. Поставлен диагноз «гиперактивный мочевой пузырь». Двусторонний пузырно-мочеточниковый рефлюкс в анамнезе. Рефлюкс-нефропатия обеих почек. Хронический пиелонефрит, стойкая ремиссия. Состояние после эндоскопической коррекции рефлюкса с обеих сторон.

При внешнем осмотре (рис. 1) конфигурация лица изменена за счет умеренного отека правых околоушно-жевательной, поднижнечелюстной областей. В правой подчелюстной области определялся свищевой ход размерами 1 x 2 см, с гнойным отделяемым желто-белого цвета, кожный покров по краям свища



**Рис. 1.** Внешний вид пациента при госпитализации  
**Fig. 1.** View of the patient on admission



**Рис. 2.** 3D-реконструкция МСКТ пациента  
**Fig. 2.** Patient's 3D CT scan



**Рис. 3.** Введение силиконового материала в просвет свищевых ходов для его визуализации  
**Fig. 3.** Silicon insertion into the fistula for visualization



**Рис. 4, 5.** Этапы удаления образования  
**Fig. 4, 5.** Fistulectomy stages



**Рис. 6.** Макропрепарат свищевых ходов  
**Fig. 6.** Fistula specimen



**Рис. 7.** Внешний вид пациента при выписке  
**Fig. 7.** View of the patient on discharge

гиперемирован, отечен, с мацерациями. Свищевой ход на передней поверхности шеи находился правее срединной линии, был закрыт, на его месте определялся рубец размерами 1 x 1 см, нормотрофический, без признаков воспаления вокруг. АД: ушная раковина анатомически правильной формы, пальпация сощевидного отростка, ушной раковины, козелка безболезненна. Наружный слуховой циркулярно сужен за счет отека, инфильтрации кожи больше в костной части, заполнен слизисто-гнойным отделяемым. Неотимпанальная мембрана обозрима не полностью, инфильтрирована. Правые поднижнечелюстные и околоушно-жевательные лимфатические узлы увеличены, размерами 1,5 x 1,5 см, слабо болезненны при пальпации, не спаяны с окружающими тканями, мягко-эластической консистенции. Открывание рта свободное, безболезненное, в полном объеме.

При передней риноскопии: слизистая полости носа бледно-розовая, влажная, без патологического отделяемого. Перегородка носа ближе к средней линии, нижние носовые раковины не увеличены, патологического отделяемого на момент осмотра в носовых ходах нет. Носовое дыхание не затруднено. Носоглотка: свод свободен, устья слуховых труб контурируют, свободны, без отделяемого. В полости рта

слизистая оболочка бледно-розового цвета, умеренно увлажнена. Зубы санированы. Воспалительных или патологических элементов не обнаружено.

Принято решение о госпитализации пациента в стационар в отделение детской челюстно-лицевой хирургии для дообследования, снятия острого воспалительного процесса и выбора тактики дальнейшего лечения.

### РЕЗУЛЬТАТЫ

Начато консервативное лечение, которое заключалось в антибактериальной и противовоспалительной терапии («Цефтриаксон», «Анальгин», «Супрастин»). Проведена совместная консультация с врачом-оториноларингологом. По заключению специалиста пациенту был назначен препарат «Комбинил» – в правое ухо два раза в день (полное ухо на 15-20 минут) – 7 дней.

За две недели острый воспалительный процесс снят. Проведена серия дополнительных методов исследований. Заключение бактериологического исследования мазка из уха: Turicella otitidis, отсутствуют категории чувствительности к антибиотикам. Заключение цитологического исследования: гнойный хронический воспалительный процесс. Заклю-

чение МСКТ с фистулографией: свищ мягких тканей правой подчелюстной и околоушно-жевательной областей. Дефект передней стенки костной части наружного слухового прохода справа. Аномалия развития С1 позвонка (рис. 2).

Дальнейший этап лечения заключался в хирургическом вмешательстве в объеме иссечения свищевого хода.

Под ЭТН и местной анестезией произведено два окаймляющих разреза вокруг свищевого хода в правой позадичелюстной области (рис. 3). Тупым путем выделен передний участок свищевого хода длиной 2 см, идущий к задней части образования. Задняя часть свищевого хода отличалась от передней хрящевидной утолщенной стенкой, длина 4 см (рис. 4, 5). Тупым путем выделен весь свищ и удален.

С помощью нейронавигации ветви лицевого нерва были выделены, отведены. Рана послойно ушита, установлен дренаж. Асептическая повязка. Гемостаз по ходу операции.

С помощью микроскопического ассистирования произведена ревизия правого наружного слухового прохода, дефектов кожи или височной кости нет. Выявлено диффузное воспаление наружного слухового прохода. Медикаментозная обработка.

Материал отдан на гистологическое исследование. Макропрепарат представлял собой вскрытое округлое кистозное образование размерами 4 x 1,5 x 1 см. Стенка кистозного образования серовато-бурого цвета, хрящевидной плотности, толщиной до 0,2 см, внутренняя поверхность шероховатая, бурого цвета. Отдельно фрагмент кожи с язвенным дефек-

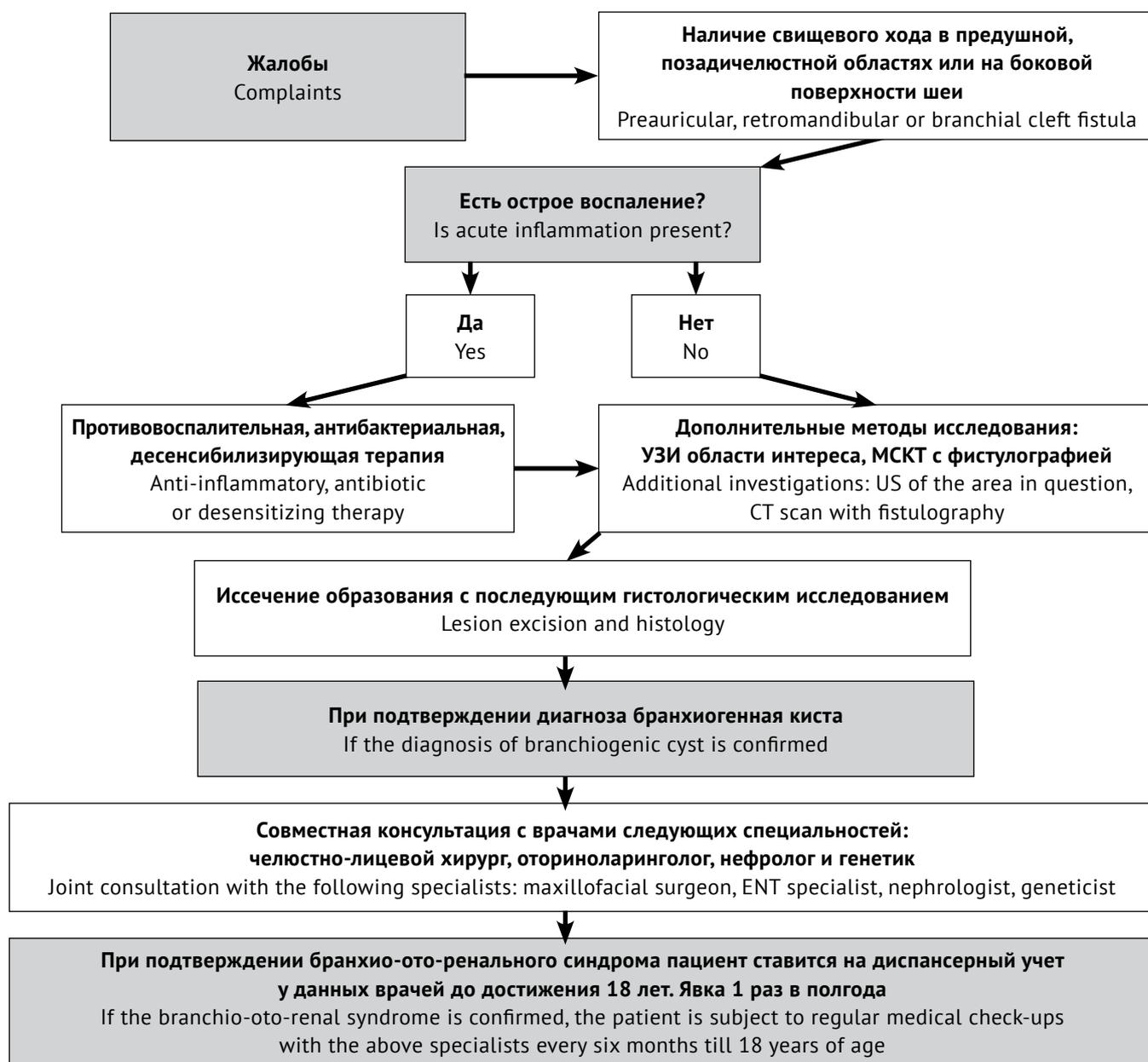


Рис. 8. Предлагаемый алгоритм диагностики и лечения пациентов с бранхиогенными кистами и свищами  
Fig. 8 The proposed algorithm for diagnosis and treatment of patients with branchiogenic cysts and fistulae

том в центре размерами 2 x 1 x 0,1 см, лимфатический узел 1,3 x 0,8 x 0,5 см бурого цвета, на разрезах зернистого вида (рис. 6).

Микроскопическое описание: среди фиброзной ткани определяется кистозная полость, стенка которой представлена плотной волокнистой соединительной тканью с участками гиалиноза, выстланная уплощенным многослойным плоским ороговевающим эпителием и включением придатков кожи. На большем протяжении киста окружена хрящевой тканью. Лоскут кожи со сформированным свищевым ходом. Лимфатический узел нормального гистологического строения.

Заключение гистологического исследования: бранхиогенная киста (боковая киста шеи).

Послеоперационный период проходил без особенностей. Дренаж удален на следующий день. На 9-е сутки после операции сняты швы, пациент был выписан в удовлетворительном состоянии (рис. 7).

### ОБСУЖДЕНИЕ

На основании жалоб, анамнеза, клинико-рентгенологических данных можно сделать вывод, что у данного пациента бранхио-ото-ренальный синдром, так как присутствуют снижение слуха справа, боковой свищ и аномалии почек – три больших критерия.

В данном клиническом случае картина бокового свища в стадии обострения была смазана из-за наличия воспаления в области наружного слухового прохода. По всей видимости, опираясь на данные клинического осмотра и МСКТ с фистулографией, боковой свищ у мальчика происходит из первого жаберного кармана.

Отдельное внимание обращает на себя длительный путь пациента от первого обращения до попадания к нам и оказания специализированной помощи. Скорее всего, это связано с низкой осведомленностью в регионах о данной патологии.

### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Гаджимирзаев ГА, Асиятилов АХ, Джамалудинов ЮА, Гаджимирзаева РГ, Чудинов АН, Аталаев ММ, и др. Врожденные кисты и свищи шеи. *Вестник оториноларингологии*. 2016;81(5):27-29.

doi: 10.17116/otorino201681527-29

2. Миронович ОЛ, Блинец ЕА, Маркова ТТ, Алексеева НН, Голубева ТИ, Рыжкова ОП, и др. Молекулярно-ге-

Пациенты с бранхио-ото-ренальным синдромом требуют к себе особого подхода. Оптимальный, на наш взгляд, вариант ведения данных пациентов представлен на схеме (рис. 8).

В первую очередь при наличии жалоб на свищ в позадичелюстной, предушной областях, а также на боковой поверхности шеи у ребенка необходимо снять острое воспаление при его наличии. Алгоритм обследования должен включать в себя ультразвуковое исследование, после стихания острого воспалительного процесса выполнение МСКТ с фистулографией для определения локализации и протяженности свищевого хода. После иссечения образования и подтверждения диагноза «бранхиогенная киста» должны быть проведены консультации или расширенный консилиум с врачами следующих специальностей: челюстно-лицевой хирург, генетик, нефролог и оториноларинголог. Такой междисциплинарный подход позволит оценить все аспекты здоровья пациента и не упустит симптомов данной патологии. В дальнейшем пациент должен состоять на диспансерном учете у данных специалистов с явкой на осмотр раз в полгода до достижения 18 лет.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Бранхио-ото-ренальный синдром – редкое генетическое заболевание, в симптомы которого входят потеря слуха, аномалии почек и бранхиогенные свищи и кисты. Пациенты, обращающиеся к врачу с наличием свищевого хода или образования на боковой поверхности шеи или в предушной области, требуют к себе внимательного обращения, тщательного сбора анамнеза и физикального осмотра для избегания диагностических ошибок, удлинения лечения. Пациенты с данным синдромом нуждаются в диспансерном наблюдении у врачей разных специальностей до достижения 18 лет.

### REFERENCES

1. Gadzhimirzaev GA, Asiyatillov AKh, Dzhamaludinov YuA, Gadzhimirzaeva RG, Chudinov AN, Atalayev MM, et al. Congenital cysts and fistulas on the neck. *Vestnik Oto-Rino-Laringologii*. 2016;81(5):27-29 (In Russ.).

doi: 10.17116/otorino201681527-29

2. Mironovich OL, Bliznetz EA, Markova TG, Alekseeva NN, Golybeva TI, Ryzhkova OP, et al. Molecular Genetic

causes and clinical description of branchio-oto-renal syndrome. *Genetika*. 2019;55(5):583-592. doi: 10.1134/S0016675819050114

3. Morisada N, Nozu K, Iijima K. Branchio-oto-renal syndrome: comprehensive review based on nationwide surveillance in Japan. *Pediatr Int*. 2014;56(3):309-14.

doi: 10.1111/ped.12357. PMID: 24730701

Causes and Clinical Description of Branchio-Oto-Renal Syndrome. *Russian Journal of Genetics*. 2019; 55(5):583-592. doi: 10.1134/S0016675819050114

3. Morisada N, Nozu K, Iijima K. Branchio-oto-renal syndrome: comprehensive review based on nationwide surveillance in Japan. *Pediatr Int*. 2014;56(3):309-14.

doi: 10.1111/ped.12357. PMID: 24730701

## СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ

**Яковлев Сергей Васильевич**, кандидат медицинских наук, доцент кафедры детской челюстно-лицевой хирургии Московского государственного медико-стоматологического университета им. А. И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация

Для переписки: serg.yak@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2501-8552>

**Автор, ответственный за связь с редакцией:**

**Бакши Татьяна Андреевна**, ординатор кафедры детской челюстно-лицевой хирургии Московского государственного медико-стоматологического университета им. А. И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация

Для переписки: tatianabakshi@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5740-2287>

**Бегларян Алина Арташесовна**, ординатор кафедры детской челюстно-лицевой хирургии Московского государственного медико-стоматологического университета им. А. И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация

Для переписки: dr.beglaryanalina@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1133-5829>

**Топольницкий Орест Зиновьевич**, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой детской челюстно-лицевой хирургии, Московского государственного медико-стоматологического университета им. А. И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация

Для переписки: proftopol@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3896-3756>

**Лежнев Дмитрий Анатольевич**, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой лучевой диагностики Московского государственного медико-стоматологического университета им. А. И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация

Для переписки: lezhnev@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7163-2553>

**Журавлева Анна Владимировна**, ассистент кафедры патологической анатомии Московского государственного медико-стоматологического университета им. А. И. Евдокимова, Москва, Российская Федерация

Для переписки: Svetkana26072522@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9655-9383>

## INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

**Sergey V. Yakovlev**, DDS, PhD, Associate Professor, Department of Pediatric Maxillofacial Surgery, A.I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation

For correspondence: serg.yak@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2501-8552>

**Corresponding author:**

**Tatiana A. Bakshi**, DDS, resident, Department of Pediatric Maxillofacial Surgery, A. I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation

For correspondence: tatianabakshi@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5740-2287>

**Alina A. Beglaryan**, DDS, resident, Department of Pediatric Maxillofacial Surgery, A. I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation

For correspondence: dr.beglaryanalina@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1133-5829>

**Orest Z. Topolnitsky**, DDS, PhD, DSc, Professor, Head of the Department of Pediatric Maxillofacial Surgery, A. I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation

For correspondence: proftopol@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3896-3756>

**Lezhnev Dmitry A**, MD, PhD, DSc, Professor, Head of the Department of Radiology, A.I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation

For correspondence: lezhnev@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7163-2553>

**Anna V. Zhuravleva**, MD, Assistant Professor of the Department of Pathological Anatomy, A.I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russian Federation

For correspondence: Svetkana26072522@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9655-9383>

**Конфликт интересов:**

**Авторы декларируют отсутствие конфликта интересов/**

**Conflict of interests:**

**The authors declare no conflict of interests**

**Поступила / Article received 17.04.2022**

**Поступила после рецензирования / Revised 14.05.2022**

**Принята к публикации / Accepted 24.05.2022**