

плода и многоводия. Масса тела при рождении 2134 г, длина тела 42 см, окружность головы 32 см, окружность груди 30 см, оценка по шкале Апгар 6/8 баллов. Объективные данные: состояние средней степени тяжести за счёт умеренных респираторных нарушений, гипоксического поражения ЦНС, множественных внутриутробных пороков развития (МВПР), врождённого порока сердца на фоне внутриутробной гипотрофии. С рождения находился в палате интенсивной терапии, выхаживается в условиях термодоводности. Подставлялся, дышал самостоятельно. Сигмы дизэмбриогенеза: гипертелоризм глаз, OD — микрофтальмия. OS — колобома радужки, колобома зрительного нерва, широкая выступающая переносица «греческий профиль», низко расположенные и деформированные ушные раковины, микрогнатия, короткая шея, вальгусная деформация обеих стоп, атипичное расположение пальцев стопы, косолапость. Подкожный жировой слой истончён, распределён равномерно, с рождения вдоль левого края грудины выслушивается систолический шум средней интенсивности. Гипоплазия мошонки, крипторхизм, гипоплазия полового члена.

Консультация генетика: диагноз: синдром Орбели. Кариптирование зарегистрировало делецию длинного плеча 13 хромосомы 46XY.

Выставлен клинический диагноз: Хромосомная аберрация. Синдром Орбели. Гипоксическое поражение ЦНС средней степени тяжести, острый период, синдром возбуждения.

Доношенный в 37 нед., малый к сроку гестации. МВПР: Гермафродитизм. Гипоспадия мошоночная форма. Агенезия левой почки, врождённая косолапость. врождённый порок сердца.

Проведённое лечение: антибактериальная терапия, симптоматическая терапия, круглосуточный мониторинг витальных функций.

Заключение: рост и взросление при синдроме Орбели осложнены множественными физическими пороками и олигофренией. В младенчестве возможны частые обмороки и судороги. Тщательное наблюдение за пациентом осуществляется, как минимум, до 8 лет. Дети с тяжёлыми пороками развития и развёрнутой клинической картиной не доживают до 1 года.

СИНДРОМ ОРБЕЛИ: СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Ернязов Р.А., Ибраева Л.Е.

Научный руководитель:

к.м.н. доцент С.Т. Кизатова

Медицинский университет Караганды, Караганда,
Республика Казахстан

Ключевые слова: новорождённые, хромосомная аберрация, синдром Орбели

Актуальность. Синдром Орбели — это комплекс аномалий, возникающий при утрате сегментов 22–31 длинного плеча 13 хромосомы. Данный клинический случай вызывает большой интерес, т.к. является крайне редкой формой патологии с множественным поражением систем и органов, встречающийся с частотой 1 : 100 тыс. новорождённых.

Описание клинического случая. Ребёнок А., от 1-й беременности, 1-х срочных родов на 37-й неделе + 2 дня. Первая половина беременности протекала без особенностей, 2-я половина беременности — на фоне анемии, задержки внутриутробного развития