

СИНДРОМ КОФФИНА–СИРИС VI ТИПА

**Закалова М.А., Ханкишиева З.А., Алхазов А.А.,
Аурбиева К.С.**

**Научный руководитель: к.м.н., доцент
О.И. Гуменюк**

Саратовский государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов

Ключевые слова: дети, генетические болезни,
диагностика

Актуальность. Синдром Коффина–Сириса — редкая наследственная патология, характеризующаяся грубыми чертами лица, пороками развития органов, гипоплазией или отсутствием ногтей и концевых фаланг на пятых пальцах рук и ног, когнитивными нарушениями.

Описание клинического случая. Мальчик, 6 лет, от 3-й беременности, срочных родов, 2 старших сестры здоровы. С 1 мес жизни отмечалась мышечная гипотония, выраженное отставание в психомоторном и речевом развитии. В семейном анамнезе наличие случая мертворождения у прабабушки пробанда по материнской линии, заболевания сердца. При осмотре обращают на себя внимание множественные стигмы дизэмбриогенеза: черепно-лицевые дисморфии (большой череп, широкий лоб, широкая переносица, густые брови, большой язык, редкие зубы, низкий рост волос на голове), гипертрихоз спины, рук, ног, трезубец стоп, слабость пупочного кольца; увеличенный в объёме живот, открытый рот, резко ограниченный словарный запас. Физическое развитие ниже среднего, гармоничное. В биохимическом анализе крови отмечается увеличение уровня креатинфосфокиназы до 534,6 ЕД/л; лактатдегидрогеназы до 597,7 ЕД/л; снижение уровня щелочной фосфатазы до 80,5 ЕД/л. УЗИ органов брюшной полости: гепатоспленомегалия. Эхо-кардиография: врождённый порок сердца (открытое овальное окно с лево-правым сбросом, асимметрия створок аортального клапана). ЭЭГ: признаки умеренных общемозговых изменений биоритмики головного мозга, эпилептиформная активность не выявлена. Электронейромиография стимуляционная *n. tibialis*: патологии не выявлено. Тимпанограмма: правосторонняя кондуктивная тугоухость. Консультация отоларинголога: гипертрофия небной миндалины II степени. Проведено кариотипирование: кариотип 46,XY — нормальный мужской кариотип. Исключены лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы I, II, III, IV, VI, VII типов, альфа-маннозидоз, болезни Краббе, Помпе, Гоше, Нимана–Пика), органические ацидурии, аминокислотпатии, дефекты митохондриального бета-окисления, гипофосфатазия. Проведено полное секвенирование ДНК. Обнаружен патогенный вариант в гетерозиготном гене *ARID2*, приводящий к развитию синдрома Коффина–Сириса. Диагноз: синдром Коффина–Сириса, тип VI.

Заключение. Представленный клинический случай характеризуется наличием у пациента стигм дизэмбриогенеза, задержкой интеллектуального развития, врождённым пороком сердца, односторонней тугоухостью, гепатомегалией.