

## СИНДРОМ ААРСКОГО–СКОТТА

**Бекберген А. С.**

**Научный руководитель: доцент С.Т. Кизатова**

Медицинский университет Караганды, Караганда,  
Республика Казахстан

**Ключевые слова:** *клинический случай; новорождённый; порок развития*

**Актуальность.** Синдром Аарскога–Скотта — наследственное заболевание, характеризующееся преимущественно рецессивным сцепленным с X-хромосомой механизмом передачи, которое характеризуется многочисленными аномалиями развития лица, конечностей, мочеполовой системы. Частота синдрома Аарскога–Скотта может составлять 1 случай на 25 000–100 000 новорождённых.

**Описание клинического случая.** Мальчик А., от 5-й беременности, 5-х родов, родился в сроке 41 нед+2 дня, при рождении масса тела 3100 г, длина тела 51 см, окружность головы 34 см, окружность груди 32 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Во время беременности риск хромосомной патологии плода по возрасту матери был 1 : 144 — высокий. Риск рождения ребёнка с хромосомной патологией был 1 : 23 770. Мама отказалась от кордоцентеза из-за боязни осложнений. При УЗИ плода были обнаружены множественные врождённые пороки развития, врождённый порок сердца: дефект межпредсердной перегородки. Крипторхизм двусторонний. Не исключается неполная форма А-В канала. Единственная артерия пуповины. Укорочение трубчатых костей. Состояние ребёнка при рождении относительно удовлетворительное. С рождения отмечались стигмы дизэмбриогенеза: низкопосаженные ушные раковины, выраженный гипертелоризм, готическое небо, гипоплазированная нижняя челюсть, синдактилия 3–4-го пальца стопы, брахидактилия, двусторонний крипторхизм, микропенис, гипоспадия. Было назначено кариотипирование, цитогенетическое исследование клеток периферической крови, консультации генетика, хирурга, офтальмолога, кардиолога. По заключению генетика у ребёнка выявлена врождённая и наследственная патология, однако случаев рождения детей с врождёнными пороками развития и отставанием в развитии среди родственников не найдено. На основе жалоб, клинического осмотра, фенотипа, консультаций специалистов был выставлен заключительный диагноз: Синдром Аарскога–Скотта. Синдактилия 3–4-го пальца правой стопы. Двусторонний крипторхизм. Гипоспадия, головчатая форма. Врождённый порок сердца: дефект межпредсердной перегородки. Открытый артериальный проток. Недостаточность кровообращения 0–1, функциональный класс 1–2. Кариотипирование не проведено.

**Заключение.** Прогноз синдрома Аарскога–Скотта, особенно при полноценных лечебных мероприятиях, как правило, благоприятный. Профилактических мер в отношении синдрома Аарскога–Скотта пока не разработано, рекомендуется производить медико-генетическое консультирование перед зачатием ребёнка или прибегать к методам генетической пренатальной диагностики.

\* \* \*