

ка речевого развития (моторная алалия) и моторная неловкость. Анамнез заболевания: отставание в росте наблюдается с раннего возраста, обращения к врачу не было. Наследственный анамнез: рост матери 156 см, отца 170 см. При осмотре: рост 97,3 см, вес 12,6 кг, физическое развитие крайне низкое и дисгармоничное с дефицитом массы тела 11%. SDS роста –2,73. Наблюдаются гипертелоризм, монголоидный разрез глаз, эпикантус, западающая переносица, широкий рот. Гормональные исследования крови (ИФР-1 75,8 нг/мл, ТТГ 3,33 мкМЕ/мл, оТ4 85,8 нмоль/л, АТ-ТПО 1,6 ЕД/мл) исключают эндокринные причины низкорослости. Рентгенограмма кисти показывает соответствие костного возраста паспортному. Для исключения синдромальной задержки роста ребёнка направили к генетику, где провели полноэкзомное секвенирование. Обнаружено компаунд-гетерозиготное носительство мутаций с.681_685 delGAA и с.855 dupA в гене *LARP7*, связанное с синдромом Алазами. В семейной валидации выявлено гетерозиготное носительство у обоих родителей. Установлен клинический диагноз: Синдром Алазами (гетерозиготное носительство варианта с.681_685 delGAA и с.855 dupA в гене *LARP7*). Задержка роста синдромальная. Белково-энергетическая недостаточность лёгкой степени. Ребёнку назначена белковая диета и рассматривается возможность заместительной терапии гормоном роста для улучшения прогноза роста. Специфическое лечение синдрома Алазами отсутствует. Проводится симптоматическая терапия, лечение сопутствующих заболеваний, а также психологическая и социальная реабилитация.

Заключение. Представленный клинический случай указывает на значимость диагностики причин низкорослости у детей. Молекулярно-генетическое исследование уточняет этиологию задержки роста и помогает прогнозировать дальнейшее развитие больного.

СИНДРОМ АЛАЗАМИ У РЕБЁНКА 5 ЛЕТ

Иноземцева Д.А.

Научный руководитель: проф. А.В. Бурлуцкая

Кубанский государственный медицинский университет
Минздрава России, Краснодар, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети; синдром Алазами; аутосомно-рецессивное заболевание; диагностика*

Актуальность. Синдром Алазами — аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся выраженной задержкой роста, умственной отсталостью и особыми чертами лица: микроцефалией, выступающим лбом, глубоко посаженными глазами, плоской и широкой переносицей. Распространённость заболевания менее 1 на миллион случаев.

Описание клинического случая. Мама с ребёнком 5 лет обратилась с жалобами на отставание в росте. Ребёнок родился от 1-й беременности с угрозой прерывания в I триместре, роды были экстренными. До 1 года наблюдалось незначительное запоздание в физическом развитии: сидел с 7 мес, ползал с 9 мес, начал ходить в 15 мес. Также присутствует задерж-