

социированная с аутосомно-доминантной поликистозной болезнью почек.

Заключение. СЖ является редкой формой патологии, но в случае поликистозного заболевания почек и патологических движений глаз, а также полиорганного поражения, следует рассматривать возможность СЖ. Диагноз основывается на трех критериях: симптом «коренного зуба» при МРТ, гипотония в раннем возрасте и задержка в нервно-психическом развитии. У данного ребёнка наблюдается сочетание двух генетических форм патологии, что является редким явлением.

* * *

* * *

СОЧЕТАННОЕ ТЕЧЕНИЕ ПЕРВИЧНЫХ ЦИЛИОПАТИЙ У НОВОРОЖДЁННОГО

Комарова А.А., Хижак Я.Р., Мущерова Д.М.

Научный руководитель: доцент. Е.А. Саркисян

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: цилиопатия; симптом «коренного
зуба»; поликистоз почек; фиброз печени; гипоплазия
мозжечка; *TMEM67*; *PDK1*

Актуальность. Синдром Жубера (СЖ, МКБ-10 Q04.3; OMIM #213300) — редкое генетическое заболевание, относящееся к первичным цилиопатиям, с распространённостью 1 случай на 55 000–200 000 новорождённых. Характеризуется аномалиями в развитии головного мозга и может сопровождаться множественными врождёнными пороками. Патогномоничным признаком является симптом «коренного зуба» при МРТ. Терапия требует междисциплинарного подхода.

Описание клинического случая. Больной С. от матери с отягощённым акушерским анамнезом: предыдущие беременности заканчивались выкидышем и внутриутробной гибелью плода. Данная беременность 6-я, протекала с токсикозом и угрозой прерывания. Ребёнок от 4-х родов на 36-й неделе с массой тела при рождении 3280 г, длиной тела 50 см, оценка по шкале Апгар 5/7 баллов. Поступил в ОРИТ в тяжёлом состоянии, обусловленном дыхательной и сердечной недостаточностью. При физикальном осмотре выявлены стигмы дизэмбриогенеза, патологические движения глаз, живот визуально увеличен в объёме, плотный при пальпации. Лабораторные отклонения: нарастающая азотемия, гипернатриемия, синдром цитолиза и холестаза, тенденция к гипопроотеинемии, склонность к гипокоагуляции. По инструментальным данным — тотальный ателектаз правого лёгкого, поликистоз почек с увеличением их размеров и масс-эффектом на близлежащие органы. В связи с наличием множественных пороков развития у данного больного (поликистоз почек, аномалии развития желчевыводящих путей по данным УЗИ, агенезия червя мозжечка с симптомом «коренного зуба» при МРТ головного мозга) был взят анализ для генетического обследования. Результаты молекулярно-генетического тестирования подтвердили наличие мутации в гене *TMEM67* (данный ген ассоциирован с фенотипом СЖ с поражением не только почек, но и печени, по поводу чего больного повторно госпитализировали), также была выявлена мутация в гене *PKD1*, ас-