

* * *

СИНДРОМА ЛЕЖЕНА У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

Оносовская А.Н.

Научный руководитель: доцент В.П. Куценко

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; синдром Лежена; синдром кошачьего крика; новорождённые*

Актуальность. Синдром Лежена (синдром кошачьего крика) — редкое хромосомное заболевание (1 на 25–60 000 новорождённых), при котором у больных наблюдается дефект в строении 5-й хромосомы.

Описание клинического случая. Мальчик С., 2024 г.р. Родился от 3-й беременности, 3-х родов, у женщины 25 лет, протекающей на фоне анемии в I триместре, вагинита во II триместре (*Staph warneri*, *Enterococcus faecalis*) и отягощённых факторов (ребёнок от 2-х родов скончался в возрасте 4 мес от приступа удушья, со слов матери педиатры подозревали генетическую патологию, т. к. ребёнок имел много стигм дизэмбриогенеза, обследование не проходил). Беременность протекала без осложнений. Родители здоровы. Роды на дому в присутствии бригады скорой медицинской помощи, срочные, в 38 нед, масса тела при рождении 2424 г, длина тела 48 см, окружность головы 34 см, окружность грудной клетки 30 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Ребёнок доставлен в родильный дом через 10 мин после рождения в состоянии средней степени тяжести за счёт гипогликемии, купированной раствором глюкозы 10% (4 мл/кг), в дальнейшем эпизодов гипогликемии не зарегистрировано. С рождения обращают на себя внимание стигмы дизэмбриогенеза: антимонголоидный разрез глаз, гипертелоризм, микрогнатия, короткая шея, крыловидная складка, гипертрихоз, искривление 5 пальцев обеих кистей. Дыхание стридорозное с конца 1-х суток жизни, мяукающий крик со 2-х суток, по кислотно-основному состоянию компенсирован, респираторной поддержки не требовал. Кардиогемодинамика с рождения стабильная. Энтеральное кормление не усваивал, при попытке расширения энтерального кормления более 3 мл, срыгивает створоженной молочной смесью без патологических примесей. Больной переведён на зондовое кормление. При рентгенографии: газонаполнение кишечника равномерное. Живот мягкий, при пальпации безболезненный. Меконий отходил с 1-х суток жизни, 4 раза в сутки. Мочиспускание свободное, диурез адекватный. После обследования и кариотипирования была установлена хромосомная аномалия: синдромом делеции 5p — кариотип 46, XY, del (5) (p14). Выставлен диагноз: Синдром кошачьего крика. В динамике с момента поступления отмечается улучшение клинической картины, ребёнок на самостоятельном дыхании, без дотации O₂. На естественном вскармливании, энтеральное питание с постепенным расширением по физиологической потребности, не срыгивал, интолерантности к энтеральному питанию

не отмечалось. Неврологический статус стабилен, без судорог и очаговой неврологической симптоматики. В возрасте 20 лет жизни выписан домой под наблюдение педиатра, ЛОР-врача и консультации генетика для решения вопроса о проведении кариотипирования родителей.

Заключение. Синдром Лежена является редкой болезнью. Умение работать с наследственной патологией позволяет подготавливать и своевременно выявлять генетическое заболевание, лечить и продлевать жизнь таким больным.

* * *