

ние и выявление дефектов в генах *FGFR1* и/или *FGFR2*. СП подразделяется на три типа, где 2 и 3 типы имеют неблагоприятный прогноз.

Описание клинического случая. Мальчик Х., родился от матери 38 лет с отягощённым анамнезом. При рождении масса тела 3000 г, длина тела 48 см, окружность головы 33 см, окружность груди 34 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Ребёнок родился от 2-й беременности, 1-х родов (естественные, срочные), протекавшей с угрозой прерывания, оперативным путем на 39-й неделе гестации. На 27-й неделе гестации были выявлены множественные пороки развития плода (открытый артериальный проток, открытое овальное окно, врожденная прогрессирующая окклюзионная гидроцефалия, краниофасциальный дизостоз). При рождении обращали на себя внимание характерная форма черепа: брахицефалия, экзофтальм, гипертелоризм, недоразвитие верхнечелюстных костей, широкие, короткие пальцы. При КТ головного мозга выявлена прогрессирующая гидроцефалия. В возрасте 3 мес ребёнку были проведены множественные операции, включая вентрикулоперитонеальное шунтирование и краниопластику, после чего он был выписан на амбулаторное наблюдение. В возрасте 2 лет он повторно поступил с доброкачественным новообразованием нижней челюсти, выраженной гиперплазией слизистой альвеолярных отростков обеих челюстей. Молекулярно-генетическое тестирование, полноэкзомное секвенирование при рождении — без особенностей.

Заключение. СП проявляется разнообразием скелетных аномалий, которые можно наблюдать уже в неонатальном периоде. Мы описываем уникальный пример ребёнка с признаками, характерными для пфайффероподобного синдрома, однако генетическое исследование, включая полноэкзомное секвенирование, не выявило мутаций в генах *FGFR1* и *FGFR2*, связанных с СП. Это подчёркивает необходимость комплексного подхода к диагностике редких генетических синдромов, т. к. несиндромальные краниосиностозы могут маскироваться под синдромальные.

* * *

* * *

ПФАЙФФЕРОПОДОБНЫЙ СИНДРОМ У РЕБЁНКА

Смольяникова А.Б.

Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян

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

Ключевые слова: *клинический случай; пфайффероподобный синдром; краниосиностозы; ген FGFR1; ген FGFR2; черепно-лицевые дизостозы; полноэкзомное секвенирование*

Актуальность. Синдром Пфайффера (СП, Q 87.0 или акроцефалосиндактилия V типа) — редкое аутосомно-доминантное заболевание из группы синдромальных краниосиностозов, обусловленное дефектами в генах *FGFR1* и *FGFR2*. Характеризуется признаками черепно-лицевой дисплазии в сочетании со скелетными деформациями. Частота встречаемости 1 : 100 000 новорождённых. Решающим диагностическим мероприятием является молекулярно-генетическое тестирова-