

сальвы. Наследственный анамнез отягощён по отцовской линии: у отца 2 года назад появились жалобы на сильные боли за грудиной, при обследовании была выявлена патология аорты, проведена операция протезирования корня и восходящего отдела аорты. Бабушка и прабабушка умерли от разрыва аневризмы аорты в возрасте около 40 лет. В 2021 г. проведено генетическое обследование членов семьи методом прямого секвенирования по Сэнгеру. У отца обнаружены мутации, включая замену, характерную для СЛД, 4 тип: c1322G>A (p.Cys441T) в гетерозиготном состоянии в 8-м экзоне *TGFβ2*. У ребёнка обнаружена аналогичная мутация в гетерозиготном состоянии M_003238.6: 1322G>A (p.Cys441T). У деда больного мальчика обнаружена мутация NM_003238.6:c.52G>T (p.Ala18Ser) также в гетерозиготном состоянии. Аллергоанамнез: аллергический ринит. С детства наблюдается ортопедом с диагнозом: плоско-вальгусные стопы с признаками артроза в таранно-ладьевидном сочленении, болезнь Шинца с двух сторон, грудно-поясничный сколиоз, деформация грудной клетки. Регулярно ребёнок госпитализируется в отделение кардиологии с жалобами на эпизоды пресинкопальных состояний, боли в спине и ногах, нарушение координации. Фенотипически подросток соответствует СЛД. При последней госпитализации по данным ЭхоКГ: признаки дилатации аорты на уровне синусов Вальсальвы 32 мм Z-фактор 2,64. По данным холтеровского мониторинга ЭКГ: плотность желудочковой экстрасистолии 7,4%. При магнитно-резонансной ангиографии: патологический ход интракраниальной части внутренних сонных артерий. Гипоплазия правой задней соединительной артерии. Асимметрия позвоночных артерий.

Заключение. Мультидисциплинарное наблюдение является ключевым компонентом в контроле СЛД. Оно включает участие кардиологов, генетиков, ортопедов, офтальмологов и других специалистов, что позволяет обеспечить комплексный подход к диагностике и лечению больных.

СИНДРОМ ЛОЭЙСА–ДИТЦА: ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

Соколова И.Д.

Научный руководитель: И.С. Кузнецова

Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети; синдром Лозейса–Дитца; аневризма и расслоение аорты; аномалии TGF-β-рецепторов*

Актуальность. Синдром Лозейса–Дитца (СЛД; синдром аневризмы аорты из-за аномалий TGF-β-рецепторов) — это аутосомно-доминантное заболевание соединительной ткани с характерными проявлениями со стороны сердечно-сосудистой системы в сочетании с аномалиями развития опорно-двигательного аппарата. Характеризуется неблагоприятным прогнозом, т. к. средняя продолжительность жизни больных 26–37 лет. Основной причиной высокой летальности является склонность к расслоению и разрыву аорты, а также других артерий крупного калибра.

Описание клинического случая. Мальчик, 14 лет. Наследственная дисплазия соединительной ткани: СЛД, тип 4. Дилатация восходящего отдела аорты на уровне синусов Валь-