



Шестой Всероссийский педиатрический форум студентов и молодых учёных с международным участием «Виртуоз педиатрии»

(Москва, 19–23 мая 2025)

МАТЕРИАЛЫ

Шестой научно-практической конференции студентов и молодых учёных

(Москва, 19–20 мая 2025)

ЗМ-СИНДРОМ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Абакаров А.М.¹, Джумагалиева Л.Р.¹

Научный руководитель: Ю.А. Сидорова²

¹Астраханский государственный медицинский университет, Астрахань, Россия;

²Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачёва, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; ЗМ-синдром; задержка роста; дизморфия; генетические нарушения; дифференциальная диагностика

Актуальность. ЗМ-синдром — это аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся тяжёлой внутриутробной и постнатальной задержкой роста, лицевой дизморфией и аномалиями скелета. Своё название синдром получил в честь 3 авторов, впервые описавших его: Miller, McKusick, Malvaux. Характерные лицевые особенности включают треугольную форму лица, выступающие лобные бугры, гипоплазию средней трети лица, мясистый нос, пухлые губы и острый подбородок. У некоторых детей наблюдаются короткая шея и широкая грудная клетка, выступающие трапециевидные мышцы, крыловидные лопатки, квадратные плечи, гиперлордоз и клинодактилия, могут быть зарегистрированы гиперподвижность суставов и повышенный риск врождённого вывиха бедра. Половая и интеллектуальная функция у таких больных сохранены. Развитие ЗМ-синдрома чаще связано с мутациями в гене *CUL7*. Описано 50 случаев данного заболевания.

Описание клинического случая. Родители больной К., 11 мес, обратились с жалобами на отставание в росте и моторном развитии. Синдром отставания роста был заподозрен на этапе внутриутробного развития из-за высоких уровней ассоциированного с беременностью протеина А плазмы, гипоплазии носовой кости и ассиметричного роста конечностей. Девочка родилась в срок. Масса тела при рождении 2880 г, длина тела 43 см. При рождении визуально стигмы дисэмбриогенеза: долихоцефалическая форма головы, треугольное лицо, широкая переносица, укорочение конечностей, обезьянья линия на двух руках. При осмотре были выявлены множественные стигмы: физическое развитие низкое, задержка психомоторного развития, длина тела 59 см (SDS –6,8), масса тела 4,9 кг (SDS –8,5), по данным лабораторных методов: уровень инсулиноподобного фактора роста-1 < 15 нг/мл (18,2–172), содержание тиреотропина кортизола — норма, глюкоза 4,11 ммоль/л (3,3–5,5), 25-ОН витамин В суммарный 117,3 нг/мл (норма 30–100) на фоне приёма витамина В 400 МЕ, кальций общий 2,79 ммоль/л (2,2–2,7), фосфор 1,91 ммоль/л (1,46–2,66), паратиреоидный

гормон 0 пг/мл (7,070,00). На основании анамнеза, стигм дисэмбриогенеза и низорослости с низким уровнем инсулиноподобного фактора роста-1 заподозрен ЗМ-синдром, подтверждённый молекулярно-генетически (гетерозиготная мутация в гене *CUL7*). Для оптимизации роста назначены инъекции гормона роста. В связи с гиперкальциемией и неопределяемыми уровнями паратгормона проводится дифференциальная диагностика с болезнями фосфорно-кальциевого обмена, заподозрена мутация гена *CYP24A1*.

Практическая значимость. Представленный случай определяет значимость осведомлённости врачей об орфанных заболеваниях для улучшения прогноза и качества жизни больных.

* * *