

## СИНДРОМ МИКРОДЕЛЕЦИИ 3Q29 У РЕБЁНКА

Гусева Т.А., Кузнецов С.В.

Научные руководители: доцент А.Ю. Шуткова,  
доцент Е.В. Туш

Приволжский исследовательский медицинский  
университет Минздрава России, Нижний Новгород, Россия

**Ключевые слова:** дети; синдром микроделеции  
3q29; врождённые пороки развития; расстройство  
аутистического спектра

**Актуальность.** Синдром микроделеции 3q29 — это генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленное делецией участка длинного плеча 3 хромосомы, с распространённостью до 1 : 40 000. Фенотип характеризуется расстройством аутистического спектра (РАС), синдромом дефицита внимания, снижением интеллекта, стигмами, врождёнными пороками развития (ВПР).

**Описание клинического случая.** Больная К., 8 лет, родилась от 2-й беременности на фоне многоводия. При УЗИ был выявлен ВПР — кольцевидная поджелудочная железа. Девочка родилась на 31-й неделе гестации с массой тела при рождении 1620 г, длиной тела 42 см, оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. Состояние при рождении тяжёлое за счёт асфиксии и клиники высокой кишечной непроходимости. Неонатальный скрининг без отклонений. При рождении выявлены стигмы дизэмбриогенеза: микроцефалия, синдактилия 2–3 пальцев, микрогнатия, микрофтальм, гипертелоризм, монголоидный разрез глаз. Девочка развивалась с задержкой психомоторного развития: гулила с 6 мес, сидела с 1 года, ходила с 2 лет, речь не формировалась. В 8 лет обращённую речь не понимает, активная речь отсутствует. С 4 лет нет прибавки массы тела и роста, костный возраст в 4 года соответствует 2,5 г. На настоящий момент SDS роста — от –2 до –4, массы тела — от –1 до –2, костный возраст соответствует 6 годам. Хромосомный микроматричный анализ в возрасте 5 лет выявил микроделецию длинного плеча 3-й хромосомы в локусе 3q29. У больной с 6 лет нарастают утомляемость, пастозность лица. В возрасте 7 лет у больной уровень тиреотропного гормона 1000 мкМЕ/мл, тироксина 3 пмоль/л, антитела к тиреопероксидазе 800 ЕД/л. При УЗИ щитовидной железы в обеих долях аваскулярные, гипозоногенные образования до 3 штук размерами 4 × 2,5 мм. Диагноз: Синдром задержки роста, аутоиммунный тиреоидит, приобретённый гипотиреоз. На фоне терапии левотироксином (37,5 мкг/сут) нормализовался гормональный статус, девочка выросла на 7 см за полгода, выросла двигательная активность. В зону делеции включены гены, приводящие к РАС (*FAM43A*) и задержке нервно-психического развития (*TNK2*), что объясняет отклонения в неврологическом статусе.

**Практическая значимость.** Представлен клинический случай поздней диагностики редкого синдрома микроделеции 3q29 в сочетании с аутоиммунным тиреоидитом и гипотиреозом. Позднее выявление патологии щитовидной железы ухудшило прогноз заболевания и реабилитационный потенциал больной.

\*\*\*