

СОЧЕТАНИЕ СИНДРОМОВ КОФФИНА–СИРИС И ФЕЛАН–МАКДЕРМИД

Ханкишиева З.А., Закавова М.А., Алхазов А.А.,
Аурбиева К.С.

Научный руководитель:

к.м.н., доцент О.И. Гуменюк

Саратовский государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов

Ключевые слова: дети, генетическая патология,
диагностика

Актуальность. Синдром Коффина–Сириса — это редкое генетическое заболевание, характеризующееся аплазией/гипоплазией дистальной фаланги/ногтя на пятых пальцах стоп, задержкой в развитии, умственной отсталостью, грубыми чертами лица и прочими клиническими проявлениями с аутосомно-доминантным типом наследования. Синдром Фелан–МакДермид — это генетическое расстройство с аутосомно-доминантным типом наследования, вызывающее широкий спектр симптомов различной степени тяжести: задержку развития/умственную отсталость, дефицит двигательных навыков, задержку речи/её отсутствие, расстройства аутистического спектра, незначительные дисморфические особенности.

Описание клинического случая. Мальчик, 5 лет, цыган по национальности, от 3-й беременности (2 старших сестры здоровы), от некровнородственного брака с задержкой психомоторного развития, умственного и речевого развития (расстройство экспрессивной речи), гиперактивным, импульсивным и агрессивным поведением, нарушением сна. Наблюдается психиатром с диагнозом: расстройство аутистического спектра. При осмотре: ребёнок не разговаривает, негативно реагирует на осмотр, множественные стигмы дизэмбриогенеза (синофриз, большие уши, нос «картошкой», короткий фильтр, гипотелоризм, сандалевидная щель, клинодактилия), плосковальгусные стопы, низкорослость (физическое развитие соответствует 3 годам). Патологии внутренних органов не выявлено, лабораторные исследования — без особенностей. При проведении электроэнцефалографии выявлена эпилептиформная активность, при сурдологическом исследовании — сенсоневральная тугоухость 1 степени. При проведении полногеномного секвенирования ДНК выявлена не описанная ранее гетерозиготная мутация в 16 экзоне гена *SHANK3*, приводящая к сдвигу рамки считывания, начиная с 653 кодона. Гетерозиготные мутации в гене *SHANK3* описаны у пациентов с синдромом Фелан–МакДермид. Также выявлена не описанная ранее гетерозиготная мутация в 19 экзоне гена *ARID1A*, приводящая к замене аминокислоты в 1697 позиции белка. Гетерозиготные мутации в гене *ARID1A*, в том числе типа миссенс, описаны у пациентов с синдромом Коффина–Сириса, тип 2.

Заключение. Представленный клинический случай характеризуется казуистическим сочетанием двух моногенных синдромов с аутосомно-доминантным типом наследования у одного пациента.