

КЛИНИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМАЛЬНЫХ КРАНИОСИНОСТОЗОВ

Дерюгина П.Р., Ершова П.Ю.

Научные руководители: канд. мед. наук, доцент
Е.А. Саркисян, канд. мед. наук Л.Д. Ворона

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

Ключевые слова: дети; синдромальные
краниосиностозы; характеристика; диагностика

Актуальность. Синдромальные краниосиностозы (СКС) — гетерогенная группа заболеваний, характеризующихся преждевременным сращением черепных швов в сочетании с аномалиями развития других систем и органов. Частота встречаемости краниосиностозов — 5,9 на 10 000 новорождённых, из них 14% — СКС. Выявлено более 180 видов СКС, в 50% случаев — варианты *de novo*. **Цель:** провести сравнительную характеристику синдромов Апера, Крузона и Пфайффера на основе клинико-анамнестических данных.

Материалы и методы. Проведён ретроспективный анализ 11 пациентов с СКС, распределённых по нозологиям: синдромы Апера ($n = 6$), Крузона ($n = 3$), Пфайффера ($n = 2$). Средний гестационный возраст детей составил 38,82 нед. Преобладали девочки (7/11). Антропометрические показатели: масса тела при рождении $3448,2 \pm 456,37$ г, длина тела $52,73 \pm 3,29$ см, окружность головы $34,15 \pm 1,11$ см. Оценка по шкале Аппар: $6,91 \pm 1,76$ баллов (1 мин) и $7,91 \pm 1,14$ баллов (5 мин).

Результаты. Синдром Апера протекал с отягощёнными семейным (3/6) и акушерским (4 матери) анамнезом. Фенотип включал полисиндактилию (6/6), расщелину нёба (6/6), гидроцефалию (6/6), а также гипоплазию средней трети лица (5/6), акроцефалию (5/6) и орбитальный гипертelorизм (4/6). Преобладал двусторонний коронарный синостоз (5/6). Единично отмечались аномалия Арнольда–Киари и гипоплазия мозжечка. Синдром Пфайффера характеризовался расширением первых пальцев (2/2), сложным комбинированным краниосиностозом (2/2) и 100% частотой экзофтальма, гипоплазией средней трети лица, акроцефалией и орбитальным гипертelorизмом. Единично зафиксированы расщелина нёба, заострённый нос и аномалия Арнольда–Киари. Синдром Крузона проявлялся черепно-лицевыми аномалиями — экзофтальм (3/3) и гипоплазия средней трети лица (2/3) при полном отсутствии пороков конечностей. Краниосиностоз носил комбинированный характер. Гидроцефалия и гипоплазия мозжечка встречались у 2 и 1 ребёнка соответственно. Пренатально диагностированы 45,4% случаев. Неонатальный период отягощён у 5 детей. У всех больных подтверждена мутация в генах *FGFR* и проведено хирургическое лечение.

Заключение. Для синдрома Апера патогномонична триада: полисиндактилия, расщелина неба и бикоронарный синостоз. Синдром Пфайффера характеризуется расширением первых пальцев при комбинированном синостозе. Синдром Крузона протекает без пороков конечностей, но с экзофтальмом и гипоплазией средней трети лица. Общими для всех СКС являлись полисиностоз и пороки головного мозга. Все случаи связаны с мутациями в гене *FGFR*, что указывает на значимость генетического анализа для диагностики этих пороков.