

* * *

СИНДРОМ РНАСЕ У ДЕВОЧКИ

Сачкова Ю.И.

Научный руководитель: канд. мед. наук
Л.Г. Киселева

Северный медицинский университет Минздрава России,
Архангельск, Россия

Ключевые слова: *дети; клинический случай; РНАСЕ синдром; диагностика*

Актуальность. Акроним РНАСЕ включает аномалии задней черепной ямки (Р), гемангиомы лица (Н), артериальные аномалии (А), порок сердца (С), аномалии глаз (Е). Частота встречаемости менее 1 на 100 000 живорождённых, что вызывает трудности диагностики этого орфанного заболевания.

Описание клинического случая. Девочка К. родилась от 1-й беременности в 39⁺⁶ нед; при 2-м ультразвуковом скрининге у плода была обнаружена аномалия Денди–Уокера. При клиническом осмотре ребёнка обращала внимание поверхностная гемангиома левой половины лба, височной и подглазничной областей слева с неровными контурами и опухолевидное плотноэластичное безболезненное образование скуловой области до 2 см в диаметре, которое в течение 2 нед увеличилось до 3 см. С 1-х суток выслушивался интенсивный систолический шум по левому краю грудины. При УЗИ мягких тканей скуловой области определено гипозоногенное опухолевидное образование размерами 24 × 12 × 7 мм неоднородной структуры с чётким контуром. На 18-е сутки жизни отмечен рост опухоли до 27 × 31 × 15,7 мм. При электрокардиографии было выявлено отклонение электрической оси сердца вправо; нарушение процессов реполяризации в миокарде желудочков. У ребёнка в возрасте 20 дней диагностирована перегрузка обоих желудочков сердца, замедление атриовентрикулярной проводимости, повышение электрической активности левого предсердия. При эхокардиографии были выявлены врождённый порок сердца — перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки с признаками перегрузки правых отделов сердца и малого круга кровообращения, межпредсердное сообщение вторичного типа, недостаточность трикуспидального клапана 1–2 степени, недостаточность митрального клапана 1 степени, повышение давления в лёгочной артерии. При нейросонографии и компьютерной томографии головного мозга был подтверждён порок развития головного мозга в виде аномалии Денди–Уокера. В биохимическом анализе крови отмечено значимое повышение содержания альфа-фетопротеина до 10040,11 МЕ/мл. На основании клинического и функционального обследования кардиологом рекомендовано ограничение водной нагрузки (80% от физической потребности) с обеспечением суточного калоража, мочегонные препараты. Врач-онколог рекомендовал пробный курс терапии неселективным β-адреноблокатором (пропранолол) 1 мг/кг/сут с увеличением за 3 дня дозы до терапевтической 2 мг/кг/сут.

Офтальмолог диагностировал капиллярную гемангиому наружной трети конъюнктивы верхнего века левого глаза. Врач-генетик определил, что фенотип пробанда укладывается в синдром PHACE. Проводился дифференциальный диагноз с синдромом Стерджа–Вебера и PROS-синдромом. Ребёнок активный, получал грудное молоко с фортификатором, докорм молочной смесью. В возрасте 4 нед девочка переведена в Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Д. Рогачёва.

Заключение. Представленный случай обращает внимание практических врачей на клинические признаки этой редкой формы патологии. С момента основания в 2013 г. некоммерческой организации PHACE syndrome community она занимается повышением осведомлённости об этом заболевании, поддержкой таких больных и их семей, а также сбором средств на изучение причин и методов лечения.

* * *