

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ДЕЛЕЦИИ 1p36 У РЕБЁНКА С КАРДИОМИОПАТИЕЙ

Жарова О.П., Басаргина Е.Н., Гандаева Л.А.,
Кондакова О.Б.

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: синдром делеции 1p36; дети;
кардиомиопатия

Актуальность. Синдром делеции 1p36 — один из часто встречающихся делеционных хромосомных синдромов с распространённостью от 1/5000 до 1/10 000 живых новорождённых, являющийся результатом частичной гетерозиготной делеции в дистальной части короткого плеча хромосомы 1. Особенности синдрома являются характерный черепно-лицевой дизморфизм, задержка умственного развития, мышечная гипотония, нарушения слуха и зрения, поражение сердечно-сосудистой системы, эпилепсия. Нами описаны особенности течения синдрома 1p36 у ребёнка с кардиомиопатией в возрасте 1 мес жизни.

Описание клинического случая. С рождения у девочки выслушивался шум над областью сердца. С 5-х суток жизни ухудшение состояния: вялость, перестала сосать, акроцианоз, тахипноэ. В течение суток нарастала дыхательная и сердечная недостаточность, потребовавшая перевода на искусственную вентиляцию легких. По данным эхокардиографии — дилатация левого желудочка, лёгочная гипертензия, с 3 нед жизни — снижение сократимости миокарда. В возрасте 1 мес поступила в кардиологическое отделение с направляющим диагнозом: «дилатационная кардиомиопатия». По данным эхокардиографии — выраженная дилатация левых отделов сердца, признаки некомпактного миокарда левого желудочка, выраженное снижение сократительной способности миокарда с фракцией выброса левого желудочка 20%. Обращали на себя внимание особенности фенотипа: избыточность кожных складок, низко посаженные ушные раковины, гипертрихоз, выступающий лоб, сосудистое пятно в области лба, затылка, верхней губы, выступающий затылок, вариант поперечной ладонной борозды слева, полителия справа. На 3-й неделе пребывания в отделении — дебют эпилепсии в виде клонических судорог конечностей, на ЭЭГ выявлена эпилептиформная активность. Проконсультирована врачом-генетиком, на основании сочетания кардиомиопатии, особенностей фенотипа и эпилепсии заподозрен синдром делеции 1p36, диагноз подтверждён по данным молекулярно-генетического исследования методом мультиплексной лигазозависимой амплификации проб: выявлена делеция в гетерозиготном состоянии в хромосомной области 1p36.33. Девочке подобрана терапия сердечной недостаточности, врачом-неврологом назначена противосудорожная терапия, она осмотрена врачами-специалистами (сурдолог, офтальмолог), в возрасте 2 мес жизни выписана домой для продолжения амбулаторного наблюдения.

Заключение. В данном случае настороженность в отношении дополнительных симптомов и информированность о генетических синдромах, сопровождающихся кардиомиопатией, позволили своевременно заподозрить и верифицировать диагноз. Ранняя постановка диагноза дала возможность провести адекватное медико-генетическое консультирование семьи, начать своевременное наблюдение ребёнка специалистами.

* * *