

плода, фетоплацентарной недостаточностью. Роды 2-е оперативные в 38 нед. Масса тела при рождении 2100 г, длина тела 43 см. К концу 2-й минуты жизни появились дыхательные нарушения, начата респираторная поддержка Constant Positive Airway Pressure (CPAP) с переводом на искусственную вентиляцию легких в течение последующих 15 ч. Далее без респираторной поддержки. В неврологическом статусе с первых часов жизни преобладала симптоматика угнетения ЦНС, он плохо сосал и глотал, срыгивал.

При осмотре обращает на себя внимание выраженная «мраморность», птоз левого века, избыточный и низкий рост волос на голове, дугообразные брови, черепно-лицевой дисморфизм, узость носовых ходов, короткая шея, непропорциональное укорочение длины конечностей, поперечные борозды на ладонях, гипоплазия больших пальцев рук. По данным эхокардиографии, дефект межпредсердной перегородки 5,5 мм. Стеноз лёгочной артерии.

Учитывая фенотипические признаки, признаки дискинезии желудочно-кишечного тракта, ультразвуковые признаки порока сердца у ребёнка с подозрением на синдром Корнелии де Ланге было проведено молекулярно-генетическое исследование методом полногеномного высокопроизводительного секвенирования. Выявлен патогенный нуклеотидный вариант *chr5:36985440C>T* в гене *NIPBL* в гетерозиготном состоянии. Мутации в гене *NIPBL* связаны с синдромом Корнелии де Ланге, тип I (OMIM 122470) с аутосомно-доминантным типом наследования.

Заключение. В период новорожденности, даже при условии установления правильного диагноза и выявления всех пороков и аномалий развития, невозможно достоверно предсказать, что ждёт ребёнка и его семью.

* * *

* * *

СИНДРОМ КОРНЕЛИИ ДЕ ЛАНГЕ У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

Митиш М.Д.

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

Ключевые слова: новорождённый; синдром Корнелии де Ланге; диагностика

Актуальность. Синдром Корнелии де Ланге — наследственное заболевание, проявляющееся умственной отсталостью и множественными аномалиями развития. Это редкое заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному или X-сцепленному типу, характеризуется пренатальной и постнатальной задержкой роста, аномалиями развития черепа, конечностей, пороками развития сердца и почек, патологией желудочно-кишечного тракта, задержкой психомоторного развития. Синдром является генетически гетерогенным. Примерно половина случаев обусловлена мутациями в гене *NIPBL*, расположенном в локусе хромосомы 5p13.2, около 5% случаев — мутациями в гене *SMC1A*, кодирующем субъединицу белкового комплекса когезина. У всех больных отмечают отставание в росте, в 80% случаев — умственная отсталость (имбецильность), в 20% — менее выраженные интеллектуальные нарушения. Выделяют два варианта синдрома: первый (классический) с выраженной пренатальной гипоплазией, значительной задержкой физического и интеллектуального развития, грубыми пороками развития; второй — с аналогичными лицевыми и малыми скелетными аномалиями, но пограничной задержкой психомоторного развития и отсутствием грубых пороков развития.

Описание клинического случая. Мальчик М. поступил в отделение патологии новорождённых для диагностического поиска. Из анамнеза: родители являются троюродными сиблингами. Ребёнок от 2-й беременности, протекавшей с задержкой развития