

* * *

РЕАБИЛИТАЦИЯ РЕБЁНКА С КАРДИО-ФАЦИО-КОЖНЫМ СИНДРОМОМ

Фомичева Е.М., Евтушенко С.К.

Республиканский клинический центр нейрореабилитации,
Донецк, Донецкая Народная Республика

*Ключевые слова: кардио-фацио-кожный синдром;
реабилитация; дети*

Актуальность. Кардио-фацио-кожный синдром (КФКС) — редкое генетическое заболевание, характеризующееся врождённой патологией сердца, нарушением структуры костей черепа, кожной патологией и задержкой развития. КФКС обусловлен мутациями генов *KRAS*, *BRAF*, *MAP2K1* и *MAP2K2*, большинство из них возникают *de novo*. КФКС возникает спорадически и относится к группе похожих по патогенезу заболеваний — RAS-па-

тий. Нам представилась возможность определить значение реабилитации на примере конкретного больного.

Описание клинического случая. Пациент В., 9 лет, проходил реабилитационное лечение с диагнозом: КФКС 4 типа. Тип наследования аутосомно-доминантный. Аномалия развития головного мозга в виде фокальной корковой дисплазии с нижним парапарезом, снижением когнитивных функций. Дизартрия. Множественные пигментные невусы. Контрактуры суставов верхних и нижних конечностей. Нарушение осанки по кифотическому типу. Частичная атрофия зрительных нервов. Диагноз подтвержден методом молекулярно-генетического исследования: секвенирование экзома — в гене *MAP2K2* в гетерозиготном состоянии выявлен нуклеотидный вариант *chr19:4110559 A>G (c.400T>C, p.Tyr134His)*. Жалобы на момент поступления: нарушение походки, деформация правой стопы, нарушение манипулятивной функции кистей рук, снижение памяти, нарушение произношения, повышенная утомляемость. В центре ребёнок получал следующее лечение: массаж с акцентом на укрепление мышц спины и нижних конечностей, гидрокинезотерапию, синглетно-кислородную терапию, магнитотерапию, занятия с психологом, логопедом. Курс реабилитации длился 10 дней, в результате проведённой терапии мальчик выписан с положительной динамикой в виде уменьшения проявлений астенического синдрома, нормализации мышечного тонуса в нижних конечностях, улучшения произношения. Назначен повторный курс лечения через 3 мес.

Заключение. Мы наблюдали очень редкий случай генетического заболевания — КФКС. Возможность реабилитации детей с такой патологией представляет не только клинический, но и научный интерес.

* * *