

III триместре. Вторые срочные оперативные роды (плановое кесарево сечение), у матери 38 лет, соматически здоровой. Масса тела при рождении 3620 г, длина 50 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Состояние после рождения средней тяжести, обусловленное синдромом угнетения ЦНС, врожденными пороками развития. С рождения диагностированы атрезия ануса и ректовестибулярный свищ прямой кишки, открытый артериальный проток, переведена в хирургическое отделение. В возрасте 3 мес выполнена промежностная аноректопластика. Ребёнок был консультирован генетиком, проведён молекулярно-генетический анализ: FISH интерфазных ядер в препаратах из клеток крови: nuc ish (SHGC-147908x4)[3/100] — 3% клеток со сверхчисленной изохромосомой 12 по короткому плечу; FISH-исследование интерфазных ядер в препаратах из буккального эпителия: nuc ish (SHGC-147908x4) [22/100] — 22% клеток со сверхчисленной изохромосомой 12 по короткому плечу. Диагноз: синдром Паллистера–Киллиана. При комплексном инструментальном обследовании в отделении патологии не выявлено. При УЗИ органов брюшной полости определяется небольшое количество свободной жидкости у нижнего края печени. При ЭхоКГ: в анамнезе открытый аортальный проток, на момент осмотра патологические потоки не регистрируются. Консультация окулиста: выявлены стеноз и недостаточность слезных протоков справа. Расходящееся неакомодационное альтернирующее косоглазие. Консультация сурдолога: аудиологический скрининг не прошел.

Заключение. В настоящее время зарегистрировано около 30 случаев синдрома Паллистера–Киллиана в России и чуть более 200 за рубежом. Описанный клинический случай является достаточно уникальным и представляет интерес как для педиатров, так и для врачей других специальностей.

* * *

* * *

СИНДРОМ ПАЛЛИСТЕРА–КИЛЛИАНА У ГРУДНОГО РЕБЁНКА

Харитоновна Н.А., Басаргина М.А., Гребенкин Д.И.,
Кокина М.Ю.

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

Ключевые слова: синдром Паллистера–Киллиана;
врожденные пороки развития

Актуальность. Синдром Паллистера–Киллиана (тетрасомия 12p, синдром мозаичной изохромосомы 12p) (OMIM 601803) — очень редкое генетическое заболевание, характеризующееся множественными аномалиями развития, ассоциированное с умственной отсталостью. Синдром обусловлен наличием аномальной хромосомы, называемой малой дополнительной маркерной хромосомой (sSMC). Частота встречаемости 5,1 на 1 млн новорожденных.

Описание клинического случая. Девочка Р. поступила в отделение патологии новорожденных в возрасте 4 мес жизни. При поступлении обращали на себя внимание особенности фенотипа: специфический рост волос на голове в виде «залысин» в области висков и затылка; широкий, высокий лоб с морщинистой кожей; грубость черт лица; выступающие теменные бугры; запавшее переносье; нос с открытыми вперёд ноздрями; гипертелоризм глаз; длинный фильтр; акромиальные ямки; поперечная ладонная складка справа. Физическое развитие выше среднего, дизгармоничное. В области неоануса — остатки швов. По остальным органам без патологических изменений. В неврологическом статусе: задержка психомоторного развития, мышечная гипотония.

Из анамнеза: ребёнок от 2-й беременности, протекавшей с частыми острыми респираторными вирусными инфекциями, риском развития хориоамнионита, амниоцентезом во II триместре, отёками нижних конечностей, бессимптомной бактериурией в