



МАТЕРИАЛЫ

Научно-практической конференции студентов и молодых учёных с международным участием СПЕРАНСКИЕ ЧТЕНИЯ-2024 Москва, 20 марта 2024

СИНДРОМ КОЛЬЦЕВОЙ ТРИНАДЦАТОЙ ХРОМОСОМЫ

Абрюян Л.М., Хохлова А.П.

Научные руководители: доцент Е.А. Саркисян,
доцент С.В. Думова

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва

*Ключевые слова: клинический случай, дети, синдром
кольцевой 13 хромосомы, диагностика*

Актуальность. Синдром кольцевой 13 хромосомы является редкой структурной хромосомной аномалией, встречается с частотой 1 : 58 000 живорождённых. Среди пренатальных ультразвуковых признаков синдрома часто отмечают задержку внутриутробного развития (ЗВУР), микроцефалию, множественные врождённые пороки развития.

Описание клинического случая. Девочка Э., от 4-й беременности, 2-х оперативных родов, на сроке 36,4 нед. При рождении масса тела 1720 г, длина тела 45 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. Тяжёлое состояние, обусловленное дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточностью, потребовало проведения реанимационных мероприятий в родильном зале и перевода в отделение реанимации и интенсивной терапии новорождённых. На 5-е сутки состояние стабилизировано, ребёнок переведён в отделение второго этапа выхаживания для дальнейшего обследования и лечения. При поступлении состояние средней тяжести, множественные стигмы дизэмбриогенеза: широкая переносица, высокое, воронкообразное нёбо, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз, низко посаженные уши, короткая шея, микроцефалия. По шкале Intergrowth 21 окружность головы 28 см, ниже 1%. Швы черепа сомкнуты, большой родничок точечный. У ребёнка диагностирован врождённый порок сердца (ВПС) — дефект межжелудочковой перегородки (3,7 мм). При проведении аудиоскрининга отоакустическая эмиссия с обеих сторон не зарегистрирована. Данные расширенного неонатального скрининга отрицательные. Наличие у ребёнка ВПС, ЗВУР, множественных стигм дизэмбриогенеза вызвало подозрение на наличие хромосомной аномалии. Методом кариотипирования выявлено: 46 XX г (13) (p13q34) кариотип женский аномальный несбалансированный — кольцевая хромосома 13. На 17-й день стационарного лечения в возрасте 21 сут ребёнок в стабильном состоянии выписан под амбулаторное наблюдение педиатра, невролога, кардиолога, генетика. На данный момент девочке 4 мес, сохраняется задержка физического и нервно-психического развития.

Заключение. Наличие множественных стигм дизэмбриогенеза, ВПС, ЗВУР является основанием для диагностического поиска возможной хромосомной аномалии. Помимо врож-

дённых и перинатальных инфекций, микроцефалия чаще обусловлена хромосомными аномалиями, в частности наличием кольцевой 13-й хромосомы. Антенатальная и ранняя постнатальная диагностика могут улучшить качество жизни детей с такой патологией.

* * *