

СИНДРОМ КОФФИНА–СИРИСА У ДЕТЕЙ

Литвин Н.А., Шаменкова А.А.

Научный руководитель: доцент О.И. Гуменюк

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

Ключевые слова: клинический случай, дети, синдром
Коффина–Сириса, диагностика

Актуальность. Синдром Коффина–Сириса (СКС) — редкий синдром с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующийся многообразием клинической симптоматики, среди которой часто встречаются грубые черты лица, задержка психоречевого и физического развития, судороги, тугоухость. Выделяют 12 типов СКС, связанных с мутациями в различных генах: *ARID1B*, *ARID1A*, *SMARCB1*, *SMARCA4*, *SMARCE1*, *ARID2*, *DPF2*, *SMARCC2*, *SOX11*, *SOX4*, *SMARCD1* и *BICRA*. Частота встречаемости составляет менее 1 : 1 000 000 человек.

Описание клинических случаев. Пациент В., 2 года, с выраженной задержкой психомоторного развития. Особенности фенотипа: скошенный лоб, выступающий затылок, низкопосаженные маленькие ушные раковины, микрогнатия, маленький рот, расщелина твёрдого нёба, экзофтальм, косоглазие, широкий фильтр, стопа «качалка», деформация пальцев стоп, отсутствие дистальных фаланг на пятых пальцах рук и ног. При полногеномном секвенировании (WGS) обнаружен патогенный вариант в гене *BICRA* (СКС, тип 12). Пациент И., 5 лет, с задержкой психомоторного развития. Особенности фенотипа: гипертелоризм, широкий фильтр, широкий лоб, вздёрнутые ноздри, трезубец, сандалевидная щель. При WGS обнаружен патогенный вариант в гене *ARID1B* (СКС, тип 1). Пациент Л., 6 лет с выраженной задержкой речевого и физического развития, умственной отсталостью, гиперактивностью, импульсивным и агрессивным поведением, нарушениями сна. При WGS обнаружен патогенный вариант в гене *ARID1A* (СКС, тип 2). Пациент Д., 5 лет с судорожным синдромом, задержкой психоречевого и физического развития, грубыми чертами лица, тугоухостью. Особенности фенотипа: синофриз, густые ресницы, большой нос с вывернутыми ноздрями, макроглоссия, гипертрихоз нижних конечностей, спины, отсутствие дистальных фаланг на пятых пальцах рук и ног. При WGS обнаружен патогенный вариант в гене *ARID2* (СКС, тип 6).

Заключение. В описанных клинических случаях демонстрируются классические симптомы, характерные для СКС: задержка психоречевого и физического развития, грубые черты лица, особенности строения пальцев рук и стоп, требующие дифференциальной диагностики с лизомными болезнями накопления (мукополисахаридозы I, II, III типов, маннозидоз). Описание клинических случаев способствует повышению уровня настороженности в отношении орфанных болезней у педиатров и врачей смежных специальностей.

* * *