

ВРОЖДЁННАЯ АКРОЦЕФАЛОСИНДАКТИЛИЯ 1-ГО ТИПА У ДЕВОЧКИ

Саватеева О.И.¹, Смольяникова А.Б.¹,
Кантулис С.С.¹

Научные руководители: доцент Е.А. Саркисян¹,
канд. мед. наук Л.Д. Ворона^{1,2}

¹Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия;

²Научно-практический центр имени В.Ф. Войно-
Ясенецкого Департамента здравоохранения Москвы,
Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай, синдром Апера,
прогрессирующий синостоз, диагностика, лечение

Актуальность. Акроцефалосиндактилия 1-го типа — синдром Апера (СА) — аутосомно-доминантное заболевание, вызванное мутацией гена рецептора фактора роста фибробластов-2 (*FGFR2*), встречающееся с частотой 1 : 65 000–200 000 и характеризующееся краниосиностозом, пороками развития лица и конечностей. Больные с СА сталкиваются с трудностями питания, потерей слуха, прогрессирующим синостозом костей, обнаруживаются структурные аномалии сердца, мочеполовой системы, желудочно-кишечного тракта.

Описание клинического случая. Девочка Н. от матери 36 лет с отягощённым соматическим и гинекологическим анамнезом, от 1-й беременности, 1-х срочных родов путём операции кесарева сечения в 40 нед. При рождении масса тела 3105 г, длина тела 48 см, оценка по шкале Апгар 8/8. На сроке гестации 11 нед при УЗИ была выявлена синдактилия кистей и стоп. При рождении диагностирована врождённая пневмония стафилококковой этиологии. Антибактериальная терапия с положительным эффектом. В возрасте 10 сут жизни ребёнок переведён в профильный стационар для определения дальнейшей тактики ведения. При осмотре выявлены фенотипические особенности: синостоз коронарных швов с двух сторон, брахицефалия, гипоплазия орбит и средней трети лица, запавшая переносица, клювовидный нос, микрогнатия, арковидное нёбо, полная синдактилия кистей и стоп. В неврологическом статусе: синдром угнетения, отсутствие фиксации взора, признаки синдрома вялого ребёнка: гипотония и гипорефлексия. При нейросонографии визуализировали дилатацию боковых желудочков мозга. Нарушений органов слуха и зрения не выявлено. Неонатальный скрининг — без патологий. При полноэкзомном секвенировании выявлены мутации в гене *FGFR2*, что в совокупности с анамнезом подтвердило диагноз СА. Ребёнок выписан домой под наблюдение педиатра, невролога, оториноларинголога, челюстно-лицевого хирурга, нейрохирурга по месту жительства.

Заключение. Несмотря на характерное поражение при СА встречаются клинические проявления только в виде брахицефалии и полной синдактилии. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, однако могут наблюдаться специфичные генные мутации, возникшие *de novo*. Диагноз СА может быть поставлен уже на 11-й неделе беременности с помощью пренатального ультразвукового скрининга. СА в неонатальном периоде сопровождается синдромом вялого ребёнка и требует дополнительных мероприятий. Междисциплинарный подход к управлению СА является оптимальным для достижения адекватного нейропсихического развития больного и улучшения качества его жизни.