

ОСОБЕННОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА КРУЗОНА С ЧЁРНЫМ АКАНТОЗОМ

Соколова М.А., Хохлова А.П.

Научные руководители: доцент Е.А. Саркисян,
доцент Л.Д. Ворона

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

Ключевые слова: клинический случай, дети, пороки
развития, диагностика

Актуальность. Синдром Крузона (СК) с чёрным акантозом (ЧА) — синдромальный наследственный краниосиностоз, сопровождающийся деформациями мозгового и лицевого черепа и характеризующийся дополнительным наличием кожных аномалий: ЧА, аномальной дерматоглификой пальцев. Наследуется данный вариант СК по аутосомно-доминантному типу, вызывается мутацией в гене рецептора фактора роста фибробластов *FGFR3*.

Описание клинического случая. Девочка У. от матери с неотягощённым соматическим анамнезом. На сроке гестации 27 нед был диагностирован краниосиностоз. Ребёнок от 1-х своевременных самопроизвольных родов на 40-й неделе гестации. При рождении масса тела 3250 г, длина тела 51 см, окружность головы 35 см, окружность груди 32 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. При рождении присутствовали нарастающие признаки дыхательных расстройств. При нейросонографии (НСГ) было выявлено наличие синостоза ламбдовидных и коронарных швов (акроцефалия). В возрасте 3 сут жизни с предварительным диагнозом «синдром Крузона» больная была госпитализирована в отделение реанимации и интенсивной терапии новорождённых. При поступлении присутствовали признаки синдрома угнетения, нарушения мышечного тонуса, врождённые пороки развития: акроцефалия, экзофтальм, гипертелоризм, гипоплазия средней части лица, аномальная дерматоглифика. По данным НСГ отмечалась дилатация передних рогов боковых желудочков головного мозга. Больной были проведены двусторонняя линейная краниотомия и темменно-затылочная краниосиностозэктомия. По данным НСГ после оперативного лечения отмечалось уменьшение дилатации передних рогов боковых желудочков мозга. Синдромальный характер краниосиностоза подтвердило молекулярно-генетическое исследование: в 9-м экзоне гена *FGFR3* была обнаружена патогенная мутация, характерная для СК с ЧА. При выписке больной отмечались улучшение мышечного тонуса, нарастание общей двигательной и эмоциональной активности. Рекомендовано наблюдение педиатра, невролога, оториноларинголога, челюстно-лицевого хирурга, нейрохирурга.

Закключение. Неклассическое течение заболевания, иллюстрируемое данным клиническим примером: акроцефалия (вместо часто встречающейся брахицефалии), отсутствие ЧА приводит к возникновению трудностей в постановке диагноза. Окончательная диагностика возможна только при выявлении соответствующих мутаций, т.к. аномальная дерматоглифика может стать единственным проявлением изменения кожных покровов при СК с ЧА.

* * *