

КАРДИО-ФАЦИО-КОЖНЫЙ СИНДРОМ, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *BRAF*

Ципелева А.О.

Научный руководитель: доцент О.В. Глоба

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай, дети, кардио-фацио-кожный синдром, диагностика, лечение*

Актуальность. Кардио-фацио-кожный синдром (КФКС) — редкое генетическое заболевание, относящееся к группе Ras-патий, обусловленное мутациями в генах Ras/митогенактивированной протеинкиназы (МАРК): *BRAF*, *MAP2K2* и *KRAS*, характеризующееся множественными врождёнными аномалиями сердца, лица, кожи, нервной системы и других органов. В большинстве случаев КФКС вызван мутациями в гене *BRAF*, кодирующем белок, участвующий в регуляции клеточного роста и дифференцировки. Изучение клинических проявлений КФКС имеет важное значение для диагностики, лечения и прогноза заболевания.

Описание клинического случая. Представлен клинический случай 7-летнего мальчика с КФКС, у которого была выявлена мутация в гене *BRAF* с.1495A>C (chr: 140477813T>C) в гетерозиготном состоянии. Проведена валидация данного варианта, генетиком был выставлен вышеуказанный диагноз. Из анамнеза было выявлено, что ребёнок родился с макроцефалией, дисморфными чертами лица, врождённым пороком сердца — надклапанный стеноз лёгочной артерии, который был оперирован в возрасте 1 мес. Послеоперационный период осложнился острым нарушением мозгового кровообращения по ишемическому типу в бассейнах средне- и заднемозговых артерий с развитием стойкого умеренного гемипареза. Среди фенотипических особенностей у ребёнка наблюдались гиперкератоз кожи, редкие выходящие волосы, мышечная гипотония. В возрасте 1 год был оперирован по поводу гидронефроза. С возраста 1,5 лет у больного возникли эпилептические приступы, недостаточно контролируемые противосудорожными препаратами, потребовавшими неоднократной смены схем терапии. Развивается с задержкой моторного и психо-речевого развития. Ребенок получает симптоматическое лечение, в том числе кардиотропную, противосудорожную и антиспастическую терапию, ботулинотерапию, физиотерапию и кинезотерапию. На фоне лечения отмечалось улучшение двигательной активности, уменьшение мышечного тонуса и частоты судорог, но сохраняется значительная задержка развития.

Заключение. Клинический случай представлен для повышения осведомлённости врачей о данном редком и тяжёлом заболевании, ведение которого требует мультидисциплинарного подхода и сопровождения. Для диагностики КФКС необходимо молекулярно-генетическое исследование, позволяющее выявить мутации в гене *BRAF* и других генах, ассоциированных с RAS-патиями. Для ведения пациентов с КФКС требуется комплексный подход, включающий широкий спектр обследований, регулярное наблюдение специалистами, медикаментозную, хирургическую и реабилитационную терапию, а также генетическое консультирование.

* * *