

* * *

**ДИСТАЛЬНЫЙ АРТРОГРИПОЗ ТИП 2А
(СИНДРОМ ФРИМЕНА–ШЕЛДОНА)
У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА****Шестакова Ю.В.****Научный руководитель: канд. мед. наук
А.С. Иванникова**Воронежский государственный медицинский университет
имени Н.Н. Бурденко Минздрава России, Воронеж, Россия*Ключевые слова: клинический случай, синдром Фримена–Шелдона, диагностика, лечение*

Актуальность. Синдром Фримена–Шелдона — редко встречающееся генетическое заболевание, описано более 100 случаев. Ранняя диагностика способна корректировать аномалию опорно-двигательного аппарата и уменьшает отставание больного ребёнка в нервно-психическом развитии.

Описание клинического случая. Девочка, 1 мес, от 3-й беременности с длительной угрозой преждевременных родов, хронической внутриутробной гипоксией плода, анемией и поздним гестозом у матери. Наследственный анамнез отягощён по патологиям опорно-двигательной системы: со стороны матери — сколиоз; отца — плоскостопие, сколиоз; у брата — плоскостопие. Девочка родилась со стигмами дизэмбриогенеза: прогнатия, высокий фильтр, микростомия, деформация дистальных отделов конечностей, низкий рост волос на затылке. На 8-й день жизни ребёнок переведён в отделение патологии новорождённых. Эхокардиография выявила открытое овальное окно с малым сбросом с нормальными показателями сократимости миокарда. При нейросонографии обнаружались признаки гипоксических изменений в мозговой ткани. При рентгенографии шейного отдела позвоночника выявлена дислокация С III; кистей рук — резко выраженное отклонение 3 пальца, ульнарная девиация пальцев кистей. После консультации ортопеда выставлен предположительный диагноз: краниокарпотарзальная дисплазия? Дистальный артрогрипоз? Вальгусно-варусная стопа слева, «вертикальный таран» справа. Девочка направлена на консультацию генетика, где рекомендовано молекулярно-генетическое обследование, после выполнения которого выявлена мутация T178I гена MYH3, OMIM 193700, что подтверждает синдром Фримена–Шелдона.

Заключение. Тщательный осмотр врача-неонатолога, врача-педиатра и ортопеда с выявлением основных фенотипических черт синдрома Фримена–Шелдона и молекулярно-генетическое обследование позволили провести раннюю генетическую диагностику заболевания, что определяет эффективную реабилитацию и повышение качества жизни ребёнка.

* * *