

следования, характеризующееся хондродисплазией, алопцией, аномалиями развития скелета, катарактой, дизморфией лица, ихтиозоформной эритродермией. Встречается с частотой около 1 : 400 000 новорождённых, при этом в 95% случаев — у девочек.

Описание клинического случая. Пациентка О., 11 лет, от второй осложнённой беременности (гестоз). С рождения наблюдается у дерматолога по поводу врождённого ихтиоза, диффузной алопеции. Состоит на диспансерном учёте у окулиста с диагнозом: катаракта правого глаза и у травматолога-ортопеда с врождённым кифосколиозом II степени. Данные объективного осмотра: девочка адекватно реагирует на осмотр, наблюдается дислалия. Обучается в специализированном интернате для слабовидящих детей, учится хорошо. При осмотре обращают на себя внимание множественные стигмы дизэмбриогенеза: голова гидроцефальной формы, высокий лоб с выступающими лобными буграми, неравномерный рост волос, ихтиоз, диффузная алопеция, широкая переносица, глазной и сосковый гипотелоризм, микрофтальм справа, сходящееся косоглазие, полидактилия правой кисти, трезубец стоп, низкорослость. При дополнительном обследовании выявлены структурные аномалии развития сердца (дополнительная хорда левого желудочка), врождённые пороки развития почек (вторично сморщенная правая почка, гипоплазия правой почки). Кариотип 46,XX. При проведении полногеномного секвенирования ДНК выявлен патогенный вариант в гене *EBP*, приводящий к развитию синдрома Конради–Хюнермана.

Заключение. В данном клиническом случае у девочки диагностированы симптомы, характерные для синдрома Конради–Хюнермана: точечная хондродисплазия, алопеция, аномалии развития скелета, катаракта, дизморфия лица, ихтиозоформная эритродермия, а также не описанные ранее в литературе, но клинически значимые признаки: дислалия, дополнительная хорда левого желудочка, врождённые пороки развития почек: вторично сморщенная правая почка, гипоплазия правой почки. Описание данного клинического случая дополняет имеющиеся сведения о редких генетических синдромах.

СИНДРОМ КОНРАДИ–ХЮНЕРМАНА У ДЕВОЧКИ

Алиев Р.Р., Раджабов Х.М., Погосян А.С.

Научный руководитель: к.м.н.,
доцент О.И. Гуменюк

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

Ключевые слова: хондродисплазия, алопеция, синдром
Конради–Хюнермана

Актуальность. Синдром Конради–Хюнермана — редкое генетическое заболевание с X-сцепленным доминантным типом на-