

СИНДРОМ КОФФИНА–СИРИСА

**Алхазов А.А., Аурбиева К.С., Закавова М.А.,
Ханкишиева З.А.**

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

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

*Ключевые слова: дети, генетические болезни,
диагностика*

Актуальность. Синдром Коффина–Сириса — редкое врождённое генетическое заболевание. Первыми описали синдром в 1970 г. Г. Коффин и Э. Сирис у 3 девочек с наличием умственной отсталости, а- или гипоплазией ногтей и дистальных фаланг на V пальцах рук и ног. Частота встречаемости: менее 1 случая на 1 млн человек.

Результаты. Выделяют несколько типов синдрома в зависимости от патогенных вариантов различных генов: *ARID1B* (тип 1), *ARID1A* (2), *SMARCB1* (3), *SMARCA4* (4), *SMARCE1* (5), *ARID2* (6), *DPF2* (7), *SMARCC2* (8), *SOX11* (9), *SOX4* (10), *SMARCD1* (11), *BICRA* (12) (https://www.genokarta.ru/disease/Sindrom_Koffina-Siris). Наследуется аутосомно-доминантно. Большая часть случаев имеет связь с мутациями, возникшими *de novo*. Для синдрома характерны умственная отсталость (лёгкая, умеренная или тяжёлая форма), а- и гипоплазия ногтя или дистальной фаланги V

пальца в большинстве случаев, грубые черты лица: широкий рот с полными и вывернутыми наружу губами, широкая переносица, нетипичное положение или форма ушных раковин, густые брови, длинные ресницы; низкорослость, микро- или макроцефалия, катаракта, птоз, косоглазие, врождённые пороки сердца (дефект желудочковой или межпредсердной перегородки, тетрада Фалло, открытый артериальный проток), гипертрихоз в области рук, лица, спины, редкие волосы на голове, проблемы с кормлением, агенезия мозолистого тела, судороги, гипотония, гипермобильность суставов, сколиоз, потеря слуха, пороки развития мочеполовой системы и почек, частые инфекции. Диагноз основывается на клинических признаках и подтверждается молекулярно-генетическим анализом. Лечение симптоматическое (кинезио-, иппо-, физиотерапия, занятия с логопедом, психо-, трудотерапия).

Заключение. Синдром Коффина–Сириса — редкая наследственная патология, диагностическими признаками которой являются грубые черты лица, лицевые дизморфии, умственная отсталость, а- или гипоплазия V пальца или ногтей на пальцах стоп, врождённые пороки сердца. Диагноз подтверждается при помощи молекулярно-генетических исследований.