

* * *

**СИНДРОМ НАРУШЕНИЯ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОГО
РАЗВИТИЯ С ДИСМОРФИЕЙ ЛИЦА И ПТОЗОМ****Кисурина А.С.****Научный руководитель: доцент А.Ю. Шуткова**ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский
медицинский университет» Минздрава России,
Нижний Новгород, Россия*Ключевые слова: клинический случай; синдром
нарушения интеллектуального развития
с дисморфиями лица и птозом; врождённые пороки
развития; стигмы дизэмбриогенеза*

Актуальность. Синдром нарушения интеллектуального развития с дисморфией лица и птозом (Intellectual developmental disorder with dysmorphic facies and ptosis, IDDDFP) — редкое наследственное аутосомно-доминантное заболевание, связанное с мутацией в гене *BRPF1* на 3 хромосоме в локусе 3p25.3 (OMIM 617333) и проявляющееся снижением интеллекта, дисморфиями лица (гипертелоризм, птоз), пороками развития головного мозга. В мире описаны 39 случаев заболевания.

Описание клинического случая. В Детскую городскую клиническую больницу г. Нижнего Новгорода поступил мальчик 5 мес с жалобами на задержку физического и психомоторного развития. Брак близкородственный. Ребёнок от 3-й беременности на фоне угрозы выкидыша в 20 нед, маловодия, фетоплацентарной недостаточности. В I триместре при ультразвуковом исследовании плода — высокий риск синдрома Дауна, в 30 нед — вентрикуломегалия. Биохимический скрининг, неинвазивный пренатальный тест без патологии. Роды в 37 нед в тазовом предлежании, масса тела при рождении 1300 г, длина тела 35 см, окружность головы 27 см, окружность груди 24 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов, мышечная гипотония, гипорефлексия. Объективно в возрасте 5 мес масса тела ребенка 3810 г (1 центильный интервал (ЦИ), рост 50 см (1 ЦИ), окружность головы 33 см (1 ЦИ), окружность груди 36 см (1 ЦИ). Подкожный жировой слой распределён неравномерно, больше выражен на бёдрах, отмечается тугоподвижность в крупных суставах. Множественные стигмы дизэмбриогенеза: микробрахцефалия, широкая спинка носа, закруглённый кончик носа, скошенный лоб и затылок, короткая шея, низкопосаженные маленькие деформированные уши, короткий фильтр, микрогензия, короткие конечности, брахидактилия, конусовидные пальцы, маленькие, утолщённые стопы, микропения, крипторхизм. В неврологическом статусе гиподинамия, слабая реакция на звук, за предметом не следит, голову не удерживает.

живает, не гулит, не переворачивается. При КТ головы: диффузная лейкомаляция, краниосиностоз, агенезия мозолистого тела, пахигирия, вентрикуломегалия, Молекулярно-генетическое обследование выявило патогенный вариант нуклеотидной последовательности в гене *BRPFI* (*Chr3:9745006A>C c.2921-2A>C*) в гетерозиготном состоянии, характерный для IDDDFP.

Значимость. Прогноз при IDDDFP у пациента неблагоприятный в связи с высоким риском тяжёлой умственной отсталости. Родителям показано секвенирование по Сэнгеру методом «трио» для уточнения характера наследования мутации у ребёнка.

* * *