ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА КЛИФСТРЫ

Багаутдинова А.Р., Шакирзянова Г.Р.

Научный руководитель: д.м.н.,

проф. С.Я. Волгина

Казанский государственный медицинский университет
Минздрава России, Казань

Ключевые слова: дети, синдром Клифстры, диагностика

Актуальность. Синдром Клифстры — редкое генетическое аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся умственной отсталостью, часто сопровождающееся спектром физических и клинических особенностей. Частота встречаемости синдрома неизвестна. Не существует его универсального описания, т.к. имеется широкий спектр клинических симптомов и большой диапазон тяжести их проявлений.

Описание клинического случая. Пациент К., 6 лет 7 мес, поступил с жалобами на интеллектуальную недостаточность, задержку физического развития. Из анамнеза известно, что ребёнок родился от 2-й беременности (на фоне бронхиальной астмы), 2-х родов путём кесарева сечения с массой тела 2800 г и длиной тела 46 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Диагноз при выписке: Церебральная ишемия 2 степени, синдром пирамидной недостаточности на фоне мышечной гипотонии. Конъюгационная желтуха. Задержка внутриутробного развития по типу гипотрофии. Пиелозктазия левой почки. Открытое овальное окно до 3,5 мм. Психомоторное развитие — с отставанием. Перенесённые заболевания: острые респираторные инфекции. Уретерогидронефроз левой почки, удвоение левой почки (в 2016 г. было проведено оперативное лечение). Синдром Клифстра (диагноз выставлен в возрасте 3 лет). Правосторонний крипторхизм. В возрасте 3 лет ребёнку был проведён генетический анализ. Получены данные в пользу наличия гетерозиготной делеции сегмента хромосомы (с приблизительными границами 13999814441–141016461 п.о., захватывающей участки 37 генов (LOD 2,51), в том числе ген *EHMT1*. Гетерозиготные делеции гена *EHMT1* описаны у пациентов с синдромом Клифстра (OMIM: 610253). Отмечался характерный лицевой дисморфизм: гипертелоризм, синофриз, макрогlossия, прогнатизм, плоское лицо, «рот карпа» и др. Проводилось МРТ головного мозга: ретроцеребеллярная киста, расширение субарахноидальных пространств. При обследовании ребёнка обращало на себя внимание выраженное отставание физического развития (рост 98 см; SDS роста –3,80, скорость роста 4,17 см/год, SDS скорости роста –1,97; вес: 11,8 кг, индекса массы тела (ИМТ) 12,29 кг/м², SDS ИМТ –3,34). В настоящее время ребёнок получает лечение: левотироксин, вальпроевую кислоту, с профилактической целью витамин D3.

Заключение. В данном клиническом случае представлены особенности течения синдрома Клифстры. Клиническая картина синдрома Клифстра включает интеллектуальную недостаточность, выраженную мышечную гипотонию, пороки развития внутренних органов, типичный для синдрома лицевой дисморфизм.