

* * *

СИНДРОМ БЕКВИТА–ВИДЕМАНА В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

Погосян А.С.

Научный руководитель: доцент О.И. Гуменюк

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Россия

Ключевые слова: клинический случай; дети; синдром Беквита–Видемана; макросомия; макроглоссия; диагностика

Актуальность. Синдром Беквита–Видемана (СБВ) — генетически гетерогенный синдром, характеризующееся триадой признаков — омфалоцеле, макроглоссией и макросомией. При синдроме Беквита–Видемана происходит нарушение роста и развития с высоким риском канцерогенеза в детском возрасте, что предполагает регулярное диспансерное наблюдение за пациентами.

Описание клинического случая. Мальчик, 3 мес, родился от 2-й беременности, наступившей после процедуры экстракорпорального оплодотворения, 1-х самостоятельных родов. При рождении выявлена гемигипертрофия, нефромегалия слева. При осмотре также обращает на себя внимание макроглоссия, высокое акровидное небо, снижение мышечного тонуса передней брюшной стенки, гемангиома кожи левого века и затылка. Фенотип: низко расположенные ушные раковины, с горизонтальными бороздками на мочках ушей, монголоидный разрез глаз, глазной гипертелоризм, седловидная переносица, гипоплазия губ. При УЗИ внутренних органов диагностировано: диффузное увеличение поджелудочной железы, неполное удвоение левой почки; при рентгенографии органов грудной клетки — тимомегалия 2 степени. Ребёнок был консультирован генетиком, проведено молекулярно-генетическое обследование, выявившее нарушение метилирования *IGF2/H19* и *KvLQT(LIT1)* в центре 11 хромосомы, что характерно для СБВ.

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует специфические клинические проявления, характерные для СБВ. В практике педиатра необходим междисциплинарный подход для дифференциальной диагностики заболеваний, в том числе с орфанным статусом. Необходимо дальнейшее молекулярно-генетическое обследование семьи для установления статуса мутации (унаследованная или *de novo*) и прогнозирования рождения детей в семье.

* * *