

ОСОБЕННОСТИ ВЕДЕНИЯ РЕБЁНКА С РЕДКОЙ ФОРМОЙ ВРОЖДЁННОГО КРАНИОСИНОСТОЗА

Смольянникова А.Б., Дерюгина П.Р., Слока В.Я.

Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян

ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; синдром Пфайффера; краниосиностоз; гидроцефалия; ген FGFR2; аномалии конечностей*

Актуальность. Синдром Пфайффера (СП, Q 87.0, акроцефалосиндактилия V типа) — редкое аутосомно-доминантное заболевание из группы синдромальных краниосиностозов, обусловленное дефектами в генах *FGFR1* и *FGFR2*, характеризуется черепно-лицевым дизостозом и аномальным развитием конечностей. Аномалии наружного слухового прохода и среднего уха приводят к глухоте, нарушениям речи и интеллектуального развития. Частота 1 из 100 000. Подразделяется на 3 типа. Тип 2 связано с мутациями в гене *FGFR2*, имеет тяжёлое течение.

Описание клинического случая. Девочка М., у матери 40 лет с отягощённым соматическим и гинекологическим анамнезом, от 6-й беременности, 2-х родов, протекавшей с угрозой прерывания. Масса тела при рождении 2680 г, длина тела — 48 см, окружность головы — 33 см, груди — 34 см, оценка по шкале Апгар 4/6 баллов. На 29-й неделе гестационного возраста при УЗИ были выявлены признаки аномальных сращений костей черепа и лицевого дизостоза. Состояние при рождении крайне тяжёлое. Девочка находилась на ИВЛ, имела множественные стигмы дизэмбриогенеза, включая башенную форму черепа, гипертелоризм, экзофтальм, скошенный затылок, низко посаженные диспластичные ушные раковины и укорочение шеи. Наблюдались признаки «вялого ребёнка». При нейросонографии — признаки гипоксически-ишемического поражения головного мозга и кровоизлияние в миндалину мозжечка. Выявлены бикоронарный и билимбовидный синостозы, формирование черепа в виде «листа клевера», уплощение черепа в переднезаднем направлении и уменьшение большого затылочного отверстия, аномалии лицевого черепа и конечностей. Отоларинголог диагностировал атрезию хоан и неполную атрезию слуховых проходов. Среди лабораторных отклонений у ребёнка: анемия, лейкоцитоз, тромбоцитоз и повышение уровней белков острой фазы. В микробиологических посевах: *Klebsiella pneumoniae* и *Pseudomonas aeruginosa*. Проводимая терапия с положительным эффектом. Проведена двусторонняя линейная краниотомия. Полноэкзомное секвенирование выявило мутации в гене *FGFR2*, что в совокупности с данными анамнеза подтвердило диагноз: синдром Пфайффера 2 типа. Выписана домой в возрасте 4 мес. При повторном осмотре отмечалось улучшение показателей психомоторного и физического развития.

Заключение. Диагноз синдрома Пфайффера 2 типа ставится на основании методов нейровизуализации и подтверждается генетическим обследованием. Сложности в диагнозе связаны с отклонениями в развитии и наложением тяжёлых форм патологии неонатального периода. Раннее хирургическое лечение позволяет устранить деформации и увеличить объём полости черепа, предотвращая риск развития неврологических осложнений.