

## РЕДКО ВСТРЕЧАЕМЫЕ ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ У РЕБЁНКА С СИНДРОМОМ ГОЛЬДЕНХАРА

Васильев И.С., Саватеева О.И.

Научный руководитель: к.м.н.,  
доцент Е.А. Саркисян

Российский национальный исследовательский  
медицинский университет им. Н.И. Пирогова Минздрава  
России, Москва

*Ключевые слова:* дети, синдром Гольденхара,  
диагностика

*Актуальность.* Синдром Гольденхара (окуло-аурикуло-вертебральный спектр) — врождённое заболевание, развитие которого связано с патологией производных 1–2 жаберных дуг. Частота синдрома варьирует от 1 : 3500 до 1 : 5600 живорождений, чаще у детей мужского пола (соотношение мальчики : девочки 3 : 2). Наследование заболевания считается многофакторным. Характерными проявлениями болезни являются одно- или двусторонние пороки развития глаз, ушных раковин, позвоночника, челюстных структур (у 30%). Наблюдаются также поражения и пороки развития других органов и систем, что затрудняет процесс диагностики.

**Описание клинического случая.** Девочка от матери 33 лет (на учёте в женской консультации не состояла), от 8-й беременности, от 7-х срочных домашних родов, с массой 2840 г и длиной тела 47 см. В перинатальный центр поступила через 1 ч после рождения. В неонатальном периоде получала лечение по поводу врождённой пневмонии, инфекции мочевыводящих путей, субклинической формы врождённой цитомегаловирусной инфекции. Выявлены множественные врождённые пороки развития: колобома левого верхнего века, деформация левого уха с периаурикулярным отростком, атрезия ануса с перинеальным свищем, гидронефроз левой почки, мегауретер, сближение и нечёткий контур 4–7 рёбер, наличие костных мостов между ними, множество полупозвонков в грудном отделе, 12 рёбер справа и 10 слева. Проведено поэтапное хирургическое лечение пороков развития. Двухэтапная хирургическая коррекция атрезии ануса (закрытие перинеального свища, формирование неоануса). Коррекция гидронефроза (первый этап — выведение нефростомы). В возрасте 3 мес проведена офтальмологическая коррекция колобомы. Ребёнок выписан в удовлетворительном состоянии под амбулаторное наблюдение. Физическое и нейropsихическое развитие ребёнка в момент выписки в нижних пределах возрастных норм.

*Заключение.* Своевременность диагностики синдрома Гольденхара зависит от междисциплинарного комплексного подхода. Диагноз ставится генетиком на основании характерных фенотипических проявлений. Кроме основных характерных фенотипических проявлений, у детей выявляются врождённые пороки развития других органов и систем, в частности аноректальной области, почек и мочеточников, которые часто ухудшают общее состояние ребёнка и требуют хирургической коррекции.