

за собой ошибки как в тактике лечения, так и в информировании членов семьи по вопросам дальнейшего деторождения.

Описание клинического случая. Мальчик поступил в отделение патологии новорождённых и детей раннего детского возраста в возрасте 1 год 3 мес с жалобами на задержку психомоторного развития. Из анамнеза известно, что течение беременности, родов и перинатальный период протекали без особенностей. В связи с задержкой двигательного развития (голову держит с 6 мес, переворачивается с 9 мес) и отставанием в формировании психо-предречевых навыков ребёнок наблюдался неврологом с диагнозом «Перинатальное поражение центральной нервной системы», в возрасте 1 год был выставлен диагноз «ДЦП, смешанная форма». При осмотре обращали на себя внимание диффузная мышечная гипотония с сохранением объёма активных движений в конечностях, живые сухожильные рефлексы, двигательные стереотипы, нарушение поведения, задержка психического и речевого развития. Фенотипически отмечались макростомия, ротируемые ушные раковины. При обследовании: электроэнцефалография — корковая ритмика выраженно дезорганизована, выявлена мультифокальная эпилептиформная активность с низким индексом представленности, регистрируются диффузные вспышки δ -волн. При магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга структурных изменений не выявлено. С учётом клинко-анамнестических данных была заподозрена наследственная патология, ребёнок был консультирован врачом-генетиком. Дифференциальная диагностика проводилась между наследственными болезнями обмена, спинальной мышечной атрофией, синдромом Ангельмана. При поиске транслокаций и амплификаций отдельных генов и хромосом методом флуоресцентной гибридизации (FISH-метод) выявлена делеция участка 15q11 в гетерозиготном состоянии, описанная у пациентов с синдромом Ангельмана. Таким образом, диагноз подтверждён молекулярно-генетическим методом.

Заключение. При отсутствии анамнестических данных об отягощённом акушерско-гинекологическом анамнезе и/или перенесённой гипоксии в перинатальном периоде, а также характерных для ДЦП структурных изменений по данным МРТ головного мозга целесообразно проведение консультации генетика для исключения наследственной патологии. Своевременная диагностика позволит обеспечить правильную маршрутизацию и выбор тактики лечения пациента.

МАСКИ ДЕТСКОГО ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА. СИНДРОМ АНГЕЛЬМАНА

Жолудова А.А., Скорбич О.О., Увакина Е.В.,
Басаргина М.А., Лялина А.А.

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: детский церебральный паралич;
наследственная патология; синдром Ангельмана

Актуальность. Задержка формирования моторных навыков у детей раннего возраста требует тщательного диагностического поиска. Диагноз «Детский церебральный паралич» (ДЦП) часто маскирует генетическую патологию, что влечёт