

СИНДРОМ ВИДЕМАНА–ШТЕЙНЕРА**Глушаков И.А., Глушакова В.Д.****Научный руководитель:****к.м.н., доцент О.И. Гуменюк**Саратовский государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов*Ключевые слова:* генетическая патология, дети,
синдром Видемана–Штейнера

Актуальность. Синдром Видемана–Штейнера — редкое генетическое заболевание, проявляющееся задержкой развития, низкорослостью, пороками развития внутренних органов и нарушением зрения.

Описание клинического случая. Пациент, 10 лет, жалобы на низкий рост, нарушение произношения слов, ограниченный словарный запас. Ребёнок родился от 2-й беременности, срочных родов, старший сын — здоров. На 1-м году жизни выявлена выраженная задержка физического, моторного и речевого развития, врождённый порок развития почек (L-образная почка) и сердца (двустворчатый клапан аорты). При осмотре обращают на себя внимание особенности фенотипа: низкорослость (рост 124 см, масса тела 22,9 кг, SDS роста –2,05 сигмы, индекс массы тела 14,9 кг/м²), низкий лоб, двусторонний птоз век, гипертелоризм, эпикант, готическое нёбо, брахидактилия кистей с широким 1-м пальцем, гипертрихоз рук и ног, трезубец, сандалевидная щель, плоско-вальгусная установка стоп. Кариотип 46, XY. Костный возраст соответствует 8–9 годам. Гормональный профиль (уровень тиреоидных, половых гормонов, пролактина, инсулиноподобного фактора роста 1, клофелиновая проба — в пределах референсных значений). При нефросцинтиграфии определены данные, указывающие на хроническую болезнь почек 2 степени. При осмотре офтальмолога выявлен сложный гиперметропический астигматизм OU. При проведении молекулярно-генетического исследования (секвенирование клинического экзона, полногеномное секвенирование ДНК, секвенирование по Сэнгеру) установлен патогенный вариант в гене *KMT2A*, ассоциированный с развитием синдрома Видемана–Штейнера (OMIM 605130) в гетерозиготном состоянии, тип наследования: доминантный, *de novo*; у родителей пробанда изменений нуклеотидной последовательности не обнаружено. Диагноз: синдром Видемана–Штейнера (задержка интеллектуального и речевого развития, низкорослость, врождённый порок развития почек, сердца, гиперметропический астигматизм, плосковальгусная установка стоп).

Закключение. Представленный клинический случай редкого генетического синдрома Видемана–Штейнера, развившегося в результате мутации *de novo*, демонстрирует клинические особенности, проявляющиеся низкорослостью, нарушением развития, пороками развития почек и сердца, нарушением зрения, множественными стигмами дизэмбриогенеза.