

ла 1320 г, длина тела 36 см), от 2-й патологически протекавшей беременности двойней (на фоне угрозы прерывания, кровотечения с 11-й по 19-ю неделю, второй плод замерший). С рождения наблюдался с бронхолегочной дисплазией, частыми пневмониями, множественными гемангиомами. Ребёнок состоит на учёте у невролога с последствиями перинатального гипоксического поражения ЦНС и у нефролога — с левосторонней пиелозктазией. При осмотре обращают на себя внимание диффузная алопеция, длинные выходящие ресницы, оттопыренные уши, воронкообразная грудная клетка, слабость пупочного кольца, длинные пальцы стопы, трезубец, ульнарная полидактилия слева, гемангиомы левой локтевой области и правой ягодицы, вальгусная деформация стоп. При полном секвенировании выявлен патогенный вариант гена *SREBF1* и прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия — гетерозигота *ACVR1*. При секвенировании по Сэнгеру мутации в гене *SREBF1* и *ACVR1* подтверждены у пробанда и его отца. Проводилось хирургическое лечение: иссечение гемангиом и добавочного пальца (патогистологическое заключение: фрагмент кожи обычного гистологического строения). Учитывая отягощённый генеалогический анамнез (добавочный палец у деда по отцовской линии, случаи смерти детей в раннем возрасте), результаты генетического исследования, наличие в анамнезе бронхолегочной дисплазии, пиелозктазии, множественных гемангиом, кожного довеска, выставлен диагноз: НМД. Угрожаем по развитию прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии.

Заключение. В данном клиническом случае у мальчика диагностированы симптомы, характерные для НМД: диффузная алопеция, бронхолегочная дисплазия, рецидивирующие пневмонии. Описание клинических случаев дополняет имеющиеся сведения о редких генетических синдромах.

СИНДРОМ МУКОЭПИТЕЛИАЛЬНОЙ ДИСПЛАЗИИ У ПАЦИЕНТА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Дедова И.Р., Литвин Н.А., Ахахина А.А.,
Шаменкова А.А.

Научный руководитель: к.м.н.,
доцент О.И. Гуменюк

Саратовский государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов

Ключевые слова: дети, мукоэпителиальная дисплазия,
диагностика

Актуальность. Наследственная мукоэпителиальная дисплазия (НМД) — редкий аутосомно-доминантный генодерматоз, характеризующийся дебютом в младенчестве панэпителиального дефекта, поражающего слизистые оболочки полости рта, носа, конъюнктивы, промежности, уретры и мочевого пузыря. У пациентов развиваются катаракта, слепота, нерубцовая алопеция, псориазоподобные поражения промежности и фолликулярный кератоз. Синдром ассоциирован с мутациями в гене *SREBF1*. На сегодняшний день описаны 20 семейных или спорадических случаев НМД.

Описание клинического случая. Пациент И., 2 года. Родился недоношенным на 29-й неделе гестации (Апгар 5/6/6), масса те-