

Синдром Франческетти: основные подходы к диагностике и лечению на современном этапе

Туровец Елена Григорьевна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, научный сотрудник Вязова Людмила Иосифовна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

По данным ВОЗ в среднем 5-7% детей рождаются с генетически обусловленными заболеваниями. В Республике Беларусь ежегодно рождается более 3500 детей с врожденными и наследственными заболеваниями, многие из которых имеют специфические клинические проявления уже при рождении ребенка. Зачастую выявляются нарушения функционирования различных органов и систем, что приводит в дальнейшем не только к медицинским, но и социальным последствиям. Поэтому на современном этапе разработка способов ранней диагностики и медико-социальной реабилитации детей с наследственными заболеваниями является актуальной.

Продемонстрирован клинический случай собственного наблюдения, что, несомненно представляет клинический интерес, поскольку синдром Франческетти крайне редко встречается в повседневной практике.

Проанализирована медицинская карта стационарного пациента (форма № 003/у-07); общий осмотр ребенка.

Первые признаки патологии видны сразу после рождения: гипоплазия лицевых костей черепа, создающая «птичье лицо»; гипоплазии надбровных дуг и недоразвитость скуловых дуг; антимонолоидный разрез глаз, колобомы нижних век и частичное отсутствие ресниц на них; аномалии развития ушных раковин; сужение или атрезия наружного слухового канала; отсутствие или гипоплазия околоушных слюнных желез; недоразвитие зубов; «волчья пасть»; укорочение или неподвижность мягкого неба. Такие анатомические аномалии в подавляющем большинстве случаев имеют осложнения. Основной проблемой является нарушение проходимости дыхательных путей, глотания, зрения и слуха. Постнатальная диагностика синдрома проводится преимущественно на основании клинических признаков. Постановка точного диагноза требует использования сложнейших аналитических или молекулярно-генетических методов.

На современном этапе в связи с развитием молекулярной генетики, а также с появлением современных способов диагностики, учеными всего мира ведется активный поиск новых способов раннего выявления и лечения наследственных заболеваний.