

Лемеш О.Ю., Жевнеронок И.В., Шалькевич Л.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА МИКРОЦЕФАЛИИ-КАПИЛЛЯРНЫХ МАЛЬФОРМАЦИЙ

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск, Беларусь

Lemesh O., Zhauniaronak I., Shalkevich L.

A CLINICAL CASE OF MICROCEPHALIA-CAPILLARY MALFORMATION SYNDROME

¹Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

Резюме. В статье представлен клинический случай синдрома микроцефалии-капиллярных мальформаций у пациента детского возраста.

Ключевые слова: дети, редкий случай, синдром микроцефалии-капиллярных мальформаций.

Resume. The article presents a clinical case of microcephaly-capillary malformation syndrome in a pediatric patient.

Key words: child, rare case, microcephaly-capillary malformation, OMIM: # 614261

Введение. Синдром микроцефалии-капиллярных мальформаций (Microcephaly-capillary malformation, OMIM: # 614261) проявляется с первых месяцев жизни тяжелой прогрессирующей микроцефалией, ранним дебютом множественных пороков развития мелких капилляров, эпилепсией резистентной к терапии, глубоким нарушением психомоторного развития, что приводит к глубокой инвалидизации пациентов.

Цель. На примере клинического случая расширить представление о клинических проявлениях синдрома микроцефалии-капиллярных мальформаций.

Клиническое наблюдение. Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне хронического пиелонефрита, хронического тонзиллита, с угрозами прерывания в 25 и 28 недель. Роды на 39-й неделе с осложнениями: преждевременное излитие околоплодных вод, первичная слабость родовых сил, асфиксией в родах, оценкой по шкале Апгар 6/ИВЛ. При рождении у ребенка отмечены врожденная микроцефалия, лицевые дисморфии, при этом видимых кожных изменений не выявлено. По данным нейросонографии установлена агенезия мозолистого тела. В неонатальном периоде у ребенка развились миоклонические приступы, а в возрасте 3 месяцев присоединились генерализованные тонико-клонические с тенденцией к статусному течению длительностью до 5 часов и резистентностью к проводимой противосудорожной терапии (препараты вальпроевой кислоты, леветирацетам, ламотриджин, топамакс). В возрасте 10 месяцев у ребенка проявились первые мелкие капиллярные мальформации кожи, отсутствовавшие ранее, в области груди, подмышек и спины. К этому возрасту у ребенка сформировалось глубокое нарушение психомоторного развития с диффузной мышечной гипотонией. В настоящее время у ребенка также сохраняются частые ежедневные тонико-клонические и серийные миоклонические приступы с нарушением сознания. На основании имеющейся картины заболевания (нарушение психомоторного развития, микроцефалия, наличие фармакорезистентных приступов, появление на коже капиллярных мальформаций) был предположен синдром микроцефалии-капиллярных мальформаций и ребенок был направлен на медико-генетическое консультирование. По данным клинического секвенирования экзома установлен патогенный вариант нуклеотидной последовательности во 2-м экзоне в гене *STAMBP* с188A>G (p.Tyr63Cys) в гомозиготном состоянии, влияющий на аминокислотный остаток домена димеризации USPS белка.

Заключение. Особенностью данного случая является полиморфизм клинических проявлений, при котором один из основополагающих симптомов (капиллярная мальформация) развился не сразу, а только спустя 10 месяцев после рождения ребенка, что затруднило своевременную постановку диагноза.