

Сарока Е. Д., Осмоловская А. А.
СИНДРОМ СИЛЬВЕРА-РАССЕЛА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)
Научный руководитель ассист. Кизан С. В.
2-я кафедра детских болезней
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Синдром Сильвера-Рассела относится к обширной группе заболеваний, обусловленных хромосомными и генными мутациями. Впервые заболевание описано в середине прошлого века британскими учёными в 1953 г. Сильвером, в 1954 г. – Расселом. Частота встречаемости данного синдрома в популяции 1:300000. Данный синдром включает комплекс наследственных аномалий, в том числе внутриутробную и постнатальную задержку роста, относительно нормальные размеры окружности головы, характерное лицо, а также асимметрию тела. Учитывая то, что гипотрофия плода может быть проявлением различной патологии, не всегда возможно диагностировать данный синдром пренатально.

Цель: описать клинический случай проявления синдрома Сильвера-Рассела у ребенка 8 месяцев, исследовать наличие часто встречаемых признаков при данном синдроме на примере пациента М., рассмотреть дифференциальную диагностику заболеваний с подобными клиническими проявлениями.

Материалы и методы. Был исследован клинический случай 8-месячного ребенка с синдромом Сильвера-Рассела, находившегося на стационарном лечении в УЗ «3 городская детская клиническая больница» г. Минска (УЗ 3 ГДКБ).

Результаты и их обсуждение. Из анамнеза известно, что ребенок родился от второй беременности в сроке гестации 38 недель. Беременность протекала с осложнениями: у матери с 23-й недели наблюдалась хроническая фетоплацентарная недостаточность (ХФПН), синдром задержки развития плода 3 ст, гестационный пиелонефрит. Масса тела ребенка при рождении составила 2000 г, длина 42 см, окружность головы 32 см, окружность груди 26 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов, закричал сразу. При рождении состояние тяжёлое, обусловлено проявлениями внутриутробного инфицирования (ВУИ), респираторного дистресс-синдрома (РДС), дыхательной недостаточности 3 степени, задержки внутриутробного развития (ЗВУР), перенесённой асфиксии умеренной степени при рождении, множественных стигм дизэмбриогенеза, нарушений функции центральной нервной системы (ЦНС). У ребенка имеется трахеобронхомаляция 3 степени, по поводу которой была выполнена трахеостомия. Ребёнок находится на вспомогательной вентиляции легких. Аускультативно дыхание жесткое, проводится во все отделы, выслушиваются разнокалиберные влажные хрипы. У ребенка множественные стигмы дизэмбриогенеза, фенотип, характерный для синдрома Сильвера-Рассела: треугольное лицо, низко расположенные ушные раковины, седловидная переносица, асимметрия носогубных складок, короткие пальцы (2 фаланги) с широкими межпальцевыми промежутками. Большой родничок 4.0×4.0 см на уровне костей свода черепа, выполнен, не напряжен. Пациенту была оформлена паллиативная помощь, установлена третья группа паллиативной помощи.

Выводы. Представленный клинический случай отображает особенности проявлений синдрома Сильвера-Рассела и трудности дифференциальной диагностики заболеваний, сопровождающихся низкорослостью.