

У.А. Шеховцова

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА НУНАН У РЕБЕНКА

Научный руководитель: д-р, мед. наук, доц. Н.А. Белых

*Кафедра факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО
Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П.
Павлова, г. Рязань*

U.A. Shekhovtsova

A CLINICAL CASE OF NOONAN SYNDROME IN CHILD

Tutor: MD, assoc. professor N.A. Belykh

*Department of Faculty and Polyclinic Pediatrics with the course of Pediatrics of the
Faculty of Additional Professional Education
Ryazan State Medical University named after Academician I.P. Pavlov, Ryazan*

Резюме. Синдром Нунан – наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена PTPN11, расположенного на 12 хромосоме при нормальном кариотипе. В статье приведен клинический случай синдрома Нунан у ребенка, с характерными клиническими проявлениями и динамикой роста при проведении заместительной гормональной терапии.

Ключевые слова: синдром Нунан, дети, низкорослость.

Resume. Noonan syndrome is a hereditary disease caused by a mutation of the PTPN11 gene located on chromosome 12 with a normal karyotype. The article presents a clinical case of Noonan syndrome in a child, with characteristic clinical manifestations and growth dynamics during hormone replacement therapy.

Keywords: Noonan syndrome, children, stunting.

Актуальность: синдром Нунан (синонимы: синдром Ульриха-Нунан, тернероидный синдром с нормальным кариотипом, мужской синдром Тернера, женский псевдо-Тернера синдром) относится к редко встречающейся наследственной патологии. Современные технологии, а также достижения науки и медицины, способствовали установлению природы данного заболевания. Это позволило изменить представление о данной патологии и улучшить качество жизни пациента. Представленное клиническое наблюдение отражает сложности диагностики данной патологии в раннем возрасте и необходимость проведения молекулярно - генетической диагностики.

По данным медицинской литературы синдром Нунан встречается с одинаковой частотой у девочек и мальчиков. Описано не много случаев: в Бразилии – 50 случаев, Египете – 21, Сенегале – 6, Латинской Америке – 33, Африке – 30, Турции – 26, Корею – 59, Японии – 45, Тайвани – 34 случая. Данных о распространенности заболевания в Российской Федерации не выявлено.

Цель: Представить клинический случай синдрома Нунан у ребенка.

Задачи:

1. Изучение медицинской документации пациента с синдромом Нунан.
2. Анализ эффективности гормональной терапии и прогноз для ребёнка с данной патологией.

Материалы и методы. Проведен анализ литературных источников в базе данных Pubmed, E-library и медицинской документации пациента с синдромом Нунан,

находящегося под наблюдением педиатрической службы городского бюджетного учреждения рязанской области (ГБУ РО) «Детская поликлиника №3» г. Рязани.

Результаты и их обсуждение.

Пациент Ф., родился 18.09.2019 г. от 6 беременности (1-я медикаментозный аборт (2009), 2-я девочка – здорова (2010), 3-я – медикаментозный аборт (2012), 4-я мальчик – здоров (2014), 5-я – медикаментозный аборт (2016)). Беременность протекала с угрозой прерывания в 3-м триместре, гестозом, плацентарными нарушениями на 32 - 33 неделе, многоводием. Ребенок родился от 3 срочных самопроизвольных родов. Масса тела при рождении – 3650 г, длина тела – 47 см (SDS = -2,01). Оценка по шкале Апгар - 8/9 баллов. В первые сутки жизни ребенок переведен в отделение патологии недоношенных детей областной детской клинической больницы им. Н.В. Дмитриевой (ОПН ОДКБ) г. Рязани, с диагнозом: врожденная пневмония, дыхательная недостаточность 1 степени, перинатальное гипоксически - ишемическое поражение центральной нервной системы (ЦНС), синдром угнетения ЦНС, открытое овальное окно (ООО), недостаточность аортального клапана 1 ст., двусторонний крипторхизм.

На протяжении всего периода жизни, ребенок значительно отставал в росте (SDS = -3,59). Была констатирована задержка физического развития (ниже среднего), микросоматотип. При этом сроки прорезывания зубов, динамика формирования статических и моторных функций соответствовали возрастной градации. У ребенка отмечались стигмы дисэмбриогенеза: выступающий лоб, широкая запавшая переносица, гипертелоризм глаз, эпикант, антимоноголоидный разрез глаз, диспластичные низко расположенные ушные раковины, короткая шея, брахидактилия кистей.



Рис.1 – Ребенку 2г 10 мес

В возрасте 1 г 3 мес. ребенок был оперирован по поводу крипторхизма в условиях детской городской клинической больницы №13 имени Н.Ф. Филатова (г. Москва), произведена орхопексия с обеих сторон.

На протяжении всей жизни ребенок отставал в росте. В возрасте 1 г. 6 мес. по направлению генетика ребенок был обследован в ФБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», выявлен патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 3 гена RTRN11 в гетерозиготном состоянии. Был выставлен диагноз: синдром Нунан.

Детским эндокринологом данного учреждения с целью коррекции низкорослости была назначена гормонально - заместительная терапия (соматотропин – 0,55 мг/сутки, внутримышечно) длительно.

На первом году жизни ребенок не прививался по причине медотвода. Затем ребенок был вакцинирован согласно индивидуальному календарю прививок. Аллергологический анамнез не отягощен. Присутствуют частые эпизоды острой респираторной вирусной инфекции, без осложнений.

На данный момент у ребенка отмечается задержка формирования речевых навыков при удовлетворительном моторном развитии. Для улучшения социальной адаптации и речевого развития ребенок оформлен в специализированное детское дошкольное общеобразовательное учреждение в логопедическую группу.

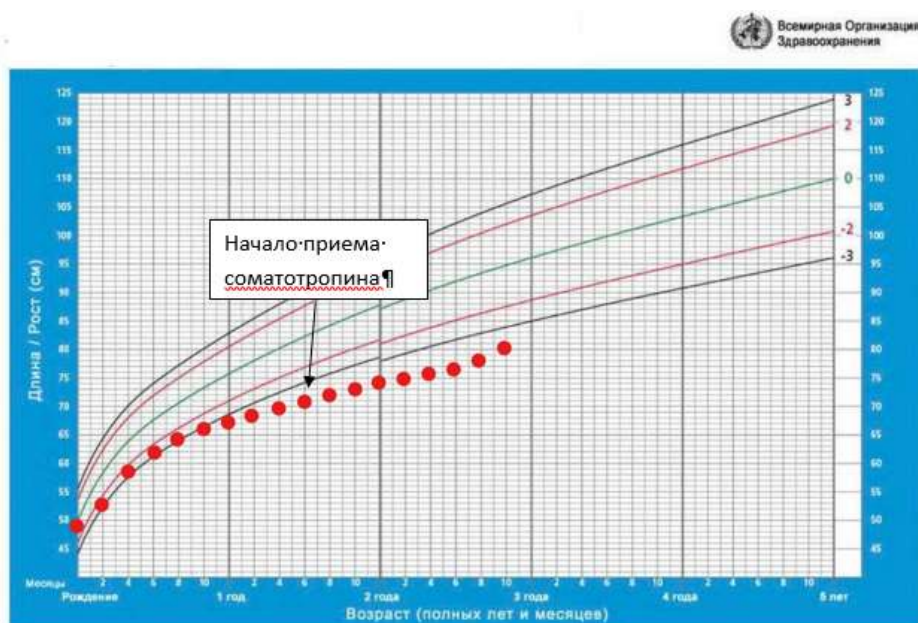


Рис. 2 – Динамика длины тела ребенка Ф.

На фоне гормональной заместительной терапии ребенок прибавил в росте 7 см. Скорость роста 6 см/год (норма – 10 см/год), SDS роста - 3,36.

Выводы: данный случай демонстрирует наличие характерной симптоматики синдрома Нунан у ребенка с рождения. Несмотря на проводимую в течение года гормональную заместительную терапию, скорость роста ребенка остается ниже нормы, SDS роста соответствует низкорослости. Согласно литературным данным, дети с синдромом Нунан отстают в умственном развитии, но при условии проведения заместительной гормональной терапии достигают социально приемлемого роста.

Литература

1. Kruszka P, Porras AR, Addissie YA, et al. Noonan syndrome in diverse populations. *Am J Med Genet Part A*. 2017;1–12. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38362>
2. Romano AA, Allanson JE, Dahlgren J, Gelb BD, Hall B, Pierpont ME, Roberts AE, Robinson W, Takemoto CM, Noonan JA. Noonan syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics*. 2010 Oct;126(4):746-59. doi: 10.1542/peds.2009-3207. Epub 2010 Sep 27. PMID: 20876176
3. Орлова, А. А. Клинико-генетические характеристики синдрома Нунан и нунан-подобных заболеваний / А. А. Орлова, Е. Л. Дадали, А. В. Поляков // *Генетика*. – 2020. – Т. 56. – № 5. – С. 525-533. – DOI 10.31857/S0016675820050112. – EDN QOFOLM.