

*Гусейнов Х.А., Тахмезов А.Э., Хохлова А.В.*

## **КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ СИНДРОМА КАБУКИ**

*Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Гуменюк О.И.*

*Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии*

*Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского,  
г. Саратов*

**Актуальность.** Синдром Кабуки (СК) (синдром грима Кабуки) (ОМIM 147920) – редкое моногенное заболевание, характеризующееся специфическими фенотипическими признаками и интеллектуальным дефицитом.

**Цель:** представить клинические случаи синдрома Кабуки у пациентов мужского и женского полов, 7 лет.

**Материалы и методы.** Анализ историй болезни, обследование двух пациентов мужского и женского полов, 7 лет.

**Результаты и их обсуждение.** Пациент, 2015 г.р. родился от 2 беременности, протекавшей на фоне избыточной массы тела, повышения АД, цистита. Роды 1, срочные с помощью КС. 1 беременность - пузырный занос, 3 беременность – замершая. Длина тела 51 см, масса тела 2900 г, по Апгар 7 баллов. С первого года жизни отмечается задержка психоречевого развития. Наблюдается у невролога с марта 2022 г с диагнозом: фокальная эпилепсия, фокальные и тонико-клонические приступы. По отцовской линии - у деда пробанда задержка речевого развития. ЭХО-КГ: эктопическое крепление хорды в левом желудочке.

Множественные стигмы дизэмбриогенеза - черты лица напоминают грим актеров японского театра Кабуки: высокорослость, антимонолоидный разрез глаз, высокий лоб, широкий фильтр, оттопыренные уши, сосковий гипертелоризм, клинодактилия (первые пальцы стоп, мизинцы), длинные пальцы стоп, аркообразные брови, низкий рост волос на голове. Специфический запах от тела и волос. Гиперактивен, речевая стереотипия, логорея, просьбы выполняет, задержка речевого развития. Рост 131 см, масса тела 30 кг. ИМТ 17,48 кг/м<sup>2</sup>. Физическое развитие высокое, гармоничное, избыток массы тела.

Пациентка, 2015 г.р. родилась от 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, бактериального вагиноза, хронического пиелонефрита. Масса тела при рождении 2810 г, рост 49 см, 8 баллов по шкале Апгар. С первого года жизни отмечается задержка психомоторного развития, гипертонус в сгибателях верхних и нижних конечностей, крупноразмашистый тремор. Множественные стигмы дизэмбриогенеза: черты лица напоминают грим актеров японского театра Кабуки: долихоцефалия, миндалевидные глаза, сходящееся косоглазие, дугообразные брови, широкая переносица, низко посаженные уши, глазной гипертелоризм. Обращенную речь понимает с трудом, возрастные навыки не сформированы, речи нет, издает монотонные звуки. Рост 126 см, вес 22 кг. ИМТ 13,85 кг/м<sup>2</sup>. Физическое развитие выше среднего, дисгармоничное, дефицит массы тела. Наблюдается офтальмологом с сходящимся содружественным альтернирующим и аккомодационным косоглазием.

**Выводы:** данные клинические случаи демонстрируют классическое течение синдрома Кабуки. Совершенствование знаний о синдроме Кабуки будет способствовать ранней постановке диагноза и разработке этиопатогенетического лечения.