

Хамидуллина Ю.М.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА ХОЛТА-ОРМАМА У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

Научный руководитель: ст. преп. Долидович Е.Ю.

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Синдром Холта-Орама – это редкий аутосомно-доминантный синдром множественных пороков развития, характеризующийся высокой распространенностью и различной выраженностью аномалий верхней конечности, врожденных пороков сердца и / или нарушений проводимости, обусловлен мутацией в гене TBX5 на хромосоме 12q24. Типичной комбинацией считается трехфаланговый большой палец с дефектом межпредсердной перегородки (ДМПП), но существует большой диапазон тяжести поражений как сердца, так и скелета. Частота данного синдрома составляет 1 случай на 100 000 населения. Своевременная диагностика данного синдрома сможет не только улучшить дальнейшую жизнь пациента, но и избежать тяжелых последствий.

Цель: демонстрация клинического случая синдрома Холта-Орама у новорожденного ребенка, диагностика заболевания и тактика ведения пациента.

Материалы и методы. На основе клинической картины и динамического наблюдения ребёнка, дальнейшего ретроспективного анализа истории болезни описан клинический случай синдрома Холта-Орама у новорожденного, находящегося на лечении в педиатрическом отделении №5 УЗ «3 ГДКБ».

Результаты и их обсуждение. Девочка на 5 сутки жизни была переведена из роддома УЗ «5 ГКБ» в педиатрическое отделение №5 УЗ «3 ГДКБ» с целью наблюдения в условиях отделения 2-го этапа выхаживания новорожденных. В 1 триместре проведен скрининг: УЗИ плода без особенностей, ВПР не выявлено. При осмотре выявлены удвоение дистальной фаланги большого пальца (с ногтевой пластиной) левой кисти, варусные стопы, низкий лоб, короткая шея, приглушенные тоны, систолический шум на верхушке и в 5 точке. В роддоме провели ЭХО-КГ на 2 сутки жизни. Заключение: ВПС. ДМЖП передний мышечный отточный 3,0 - 1,7 мм с умеренным по объёму лево-правым шунтированием с градиентом между желудочками 30,0 мм.рт.ст. ОАП 2,0 мм с лево-правым шунтированием. Пограничное развитие перешейка аорты без ускорения кровотока на момент осмотра. ДМПП вторичный множественный (два дефекта по 2,0 мм). Камеры сердца не расширены, сократительная функция миокарда желудочков хорошая. Трикуспидальная регургитация 1 ст. Остаточная фетальная гипертензия / СДвЛА 40,0 мм рт, около 53% от системного + ДХЛЖ), ЭКГ (АВ-блокада 1 степени, PQ 160 мс, P 70 мс, ЧСС 138/мин), НСГ (признаки перенесенной ВУИ, псевдокисты субарахноидального пространства. Признаки морфофункциональной незрелости: открытые полость прозрачной перегородки и полость Верге. Повышение скорости кровотока вены Галена). Ребёнок осмотрен врачом-генетиком, назначено обследование: кариотип, ДНК микроделеции. Из отделения ребенок выписан на 15 сутки жизни в удовлетворительном состоянии с диагнозом: другие синдромы врожденных аномалий с другими изменениями скелета [Q87.5] МВПР: 1. ВПС: вторичный множественный дефект МПП, малый мышечный ДМЖП. Незначительная легочная гипертензия. Физиологическая гипоплазия дуги аорты. АВ-блокада 1 ст. 2. Преаксилярная полидактилия, черепно-лицевая дисплазия. Синдром Холта-Орама (синдром рука-сердце).

Выводы. Обзор данного клинического случая показывает, что данный диагноз может быть заподозрен в первые дни жизни ребенка на основании клинического осмотра ребенка, лабораторных и инструментальных исследований. Для верификации диагноза требуется консультация врача-генетика, кардиолога, ортопеда-травматолога. Это позволит своевременно провести обследование, лечение и улучшить качество и продолжительность жизни пациента.