

Асипчик В.К., Соколова Д.Д.
**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ СИНДРОМА ПАТАУ
С СИНДРОМОМ ДЕНДИ-УОКЕРА**

Научный руководитель: ассист. Самаль Д.С.

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Синдром Патау - генетическое заболевание, которое характеризуется возникновением геномной мутации, а именно трисомией по 13-й хромосоме. Около 90% детей умирают в течение первого года жизни, половина из них - в первый месяц жизни на фоне декомпенсации со стороны сердечно-сосудистой системы. Частота встречаемости данного синдрома 1:6000.

Синдром Денди-Уокера – это врожденная аномалия нервной системы, проявляющаяся наличием гидроцефалии, гипоплазии или аплазии мозжечка, кистами задней черепной ямки.

Цель работы: рассмотреть клинический случай генетического заболевания синдрома Патау и врожденной аномалии ЦНС синдрома Денди-Уокера у ребенка грудного возраста.

В УЗ “3 ГДКБ” пациент переведен на 25 сутки жизни. Ребенок от 3 беременности, 2 родов. Срок гестации 36-37 недель. Масса при рождении 2500 гр, длина тела 47 см. При проведении пренатального скрининга на 25 неделе внутриутробного развития были обнаружены множественные пороки развития (МВПР): синдром Дэнди-Уокера, полидактилия, удвоение обеих почек.

Состояние при поступлении тяжелое, обусловлено МВПР, аспирационной пневмонией, дыхательной недостаточностью 3 степени. Тонус мышц достаточный, рефлексы новорожденных угнетены. Размеры родничка 0,5 на 0,5 см. ЧСС 149/мин. АД 97/68 мм.рт.ст. Отмечаются дисморфии: брахицефалия, эпикант, глубокий сакральный синус, антимонголоидный разрез глаз, низкопосаженные ушные раковины, двусторонние расщелины губы, твердого и мягкого неба, деформация носа. Первые пальцы кистей приведены к ладони, пятые пальцы накладываются на четвертые, постаксиальная полидактилия обеих кистей. Глазные щели плотно сомкнуты, глазные яблоки не визуализируются. Кожные покровы и видимые слизистые розовые, чистые. Тургор тканей достаточный. Дыхание аппаратное, экскурсия грудной клетки достаточная, выслушиваются проводные хрипы с обеих сторон. Тоны сердца ритмичные, приглушены, гемодинамика стабильная. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации, безболезненный. Перистальтика кишечника выслушивается. Усваивает энтеральное питание. Мочеиспускание самостоятельное, диурез сохранен. Выполнена НСГ головного мозга, выявлены ВПР: агенезия червя мозжечка, кистозная трансформация 4 желудочка. При генетическом обследовании выявлен кариотип 47, XX, +13. Диагноз: синдром Патау, трисомная форма. Проведена рентгенография органов грудной клетки, данные в пользу двусторонней полиморфной пневмонии, тимомегалии.

На основании клинико-инструментальных данных и данных ДНК- исследования, выставлен диагноз: Синдром Патау (полидактилия обеих кистей, двусторонняя расщелина верхней губы, альвеолярного отростка и неба. ВПС: ДМЖП, ДМПП, ОАП. НК 1-2. Микрофтальм с обеих сторон (клинический анофтальм). Удвоение правой почки). Синдром Денди-Уокера (агенезия червя мозжечка, кистозная трансформация 4 желудочка). Неонатальная энцефалопатия смешанного генеза тяжелой. Аспирационная пневмония, дыхательная недостаточность 3 степени.

Вывод: представленный клинический случай демонстрирует возможность сочетания генетического заболевания синдрома Патау с аномалией развития ЦНС синдромом Денди-Уокера.