

Хамидуллина Ю.М.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА ХОЛТА – ОРАМА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА

*Научный руководитель: старший преподаватель 2-ой кафедры детских болезней БГМУ
Долидович Е.Ю.*

*УЗ «Минская областная детская клиническая больница», Минск, Беларусь
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск, Республика Беларусь*

Khamidullina Yu.M.

CLINICAL MANIFESTATIONS OF HOLT-ORAM SYNDROME IN A NEWBORN CHILD

Supervisor: PhD, Associate Professor

Minsk Regional Children's Clinical Hospital, Minsk, Belarus

Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

Резюме. В статье представлен редкий случай синдрома Холта-Орама у новорожденного и ребенка первого года жизни, чьи симптомы заболевания были констатированы с рождения.
Ключевые слова: синдрома Холта-Орама, новорожденный, множественные врожденные пороки.

Resume. The article presents a rare case of Holt-Oram syndrome in a newborn and a child in the first year of life, whose symptoms of the disease were diagnosed from birth.

Key words: Holt-Oram syndrome, newborn, multiple congenital defects.

Введение. Синдром Холта-Орама – редкий аутосомно-доминантный синдром множественных пороков развития, характеризующийся вариабельностью аномалий верхней конечности, врожденных пороков сердца с нарушением проводимости, обусловленный мутацией в гене TBX5. Типичной клинической комбинацией считается трехфаланговый большой палец левой кисти, сочетающийся с ВПС: дефектом межпредсердной перегородки, но существует большой диапазон тяжести поражений как сердца, так и скелета.

Цель исследования. Представить клинические случаи синдрома Холта-Орама у новорожденного и ребенка первого года жизни, чьи симптомы заболевания были констатированы с рождения.

Материалы и методы. Анамнестический и клинический методы исследования, анализировались данные медицинской документации двоих детей. Оба ребенка находились на стационарном лечении в педиатрическом отделении №5 УЗ «3 ГДКБ».

Основные результаты и обсуждение. Девочка 1 на 5 сутки жизни переведена из роддома в УЗ «3 ГДКБ» с целью наблюдения в условиях отделения 2-го этапа выхаживания новорожденных. При осмотре выявлены: удвоение дистальной фаланги большого пальца левой кисти, варусные стопы, короткая шея. В роддоме проведена 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). Ребёнок осмотрен врачом-генетиком, назначено обследование: кариотип, ДНК микроделеции. Из отделения ребенок выписан 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.
2. Преаксилярная полидактилия, черепно-лицевая дисплазия. Синдром Холта-Орама (синдром рука-сердце).

Вторая девочка на 2 месяце жизни попала в УЗ «3 ГДКБ» с диагнозом: Пароксизмальное состояние с синдромом аспирации. Из анамнеза (относящееся к клинике и диагностике данного синдрома): в первые дни жизни ребёнка отмечались преаксилярная полидактилия левой кисти, дисморфизм лицевого черепа, диспластичные разные ушные раковины. Тогда же проведено ЭХО-КГ: Два МПС общим потоком 5 мм(ЦДК) с умеренным лево-правым шунтом. Дисфункция АВ-клапанов с R I-II ст. ДХЛЖ. ФУ-35%, ФВ-67,6%. При поступлении в УЗ «3 ГДКБ», девочка была осмотрена ортопедом: левосторонняя мышечная кривошея, предподвывих правого тазобедренного сустава, преаксиальная полидактилия левой кисти. Предложено хирургическое лечение: удаление добавочного пальца. Также ребенок осмотрен генетиком, который подтвердил диагноз – синдром Холта-Орама.

Заключение. Обзор данных клинических случаев демонстрирует, 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 и лечение, улучшить качество жизни пациента.