

## Сведения об авторах

**Ибатулин Александр Гаифанович** – к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии ФПК и ППС Смоленского ГМУ. E-mail: Alexandribatulin@yandex.ru.

**Тихонова Ольга Андреевна** – студентка 5 курса Смоленского ГМУ, специальность «Педиатрия». E-mail: pugovka.93.93@mail.ru.

УДК: 617.52-007.2-053.1-053.3

Л.Г. Киселева<sup>1</sup>, Л.П. Мокеева<sup>2</sup>, Ю.С. Тишкова<sup>2</sup>, Н.В. Павловский<sup>2</sup>, Е.А. Данина<sup>2</sup>, Н.В. Павловская<sup>2</sup>, Н.С. Гудкова<sup>2</sup>, М.Г. Пьянкова<sup>2</sup>

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ГОЛЬДЕНХАРА У НОВОРОЖДЕННОГО

<sup>1</sup>Северный государственный медицинский университет, г. Архангельск

<sup>2</sup>Архангельская областная клиническая больница

L.G. Kiseleva<sup>1</sup>, L.P. Mokeeva<sup>2</sup>, Yu.S. Tishkova<sup>2</sup>, N.V. Pavlovskiy<sup>2</sup>, E.A. Danina<sup>2</sup>, N.V. Pavlovskaya<sup>2</sup>, N.S. Gudkova<sup>2</sup>, M.G. Pyankova<sup>2</sup>

## CLINICAL CASE OF GOLDENHAR SYNDROME IN THE NEWBORN

<sup>1</sup>Northern State Medical University, Arkhangelsk

<sup>2</sup>Regional Clinical Hospital, Arkhangelsk

Представлен клинический случай синдрома Гольденхара у новорожденного. В период беременности мать ребенка получала противосудорожную терапию. У новорожденного отмечалось одностороннее поражение лица, гипоплазия мышц лица и костей лицевого скелета, микроотия, преаурикулярный отросток, агрезия слухового прохода и кондуктивная тугоухость слева. Порок развития мочевыводящих путей в виде правосторонней пиелоектазии и головчатой формы гипоспадии. Синдром Гольденхара сочетался с врожденным пороком сердца в виде дефекта межпредсердной перегородки. Комплексное обследование в неонатальном периоде не выявило офтальмологической и вертебральной патологии.

**Ключевые слова:** синдром Гольденхара, окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия, гемифациальная микросомия, врожденная деформация ушных раковин.

Clinical case of Goldenhar syndrome in the full term newborn is reviewed in this article. The newborn's mother received anticonvulsant therapy during pregnancy.

The child had hemilesion face hypoplasia of facial muscles and facial bones, microtia, preauricular appendage, atresia of the auditory canal and conductive hearing loss on the left; congenital malformation of the urinary tract-right-pyeloectasia and capitate hypospadias. Goldenhar syndrome combined with congenital heart disease-atrialseptal defect. Comprehensive examination in the neonatal period did not reveal ophthalmic and vertebral pathology.

**Key words:** Goldenhar syndrome, Oculoauriculo-

vertebral dysplasia, Hemifacialmicrosomia, congenital deformity of ears

### Введение

Синдром Гольденхара (ICD 10:Q87.0) (окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия, гемифациальная микросомия, заболевание окуло-аурикуло-вертебрального спектра) – это редкое врожденное заболевание, связанное с поражением структур, исходящих из первой и второй жаберных дуг [2; 8].

В 1952 г. Maurice Goldenhar описал три случая дисплазии глаз и ушей с двумя характерными аномалиями: эпibuльбарным дермоидом и преаурикулярными отростками [6]. Эти аномалии сопровождалась колобомой в срединной части века, микрофтальмией, аплазией или гипоплазией слухового прохода, преаурикулярной фистулой и макростомией. Подобные пять случаев описали Hoffmann и Velissaropoulos (1953 г.). В трех случаях аномалия сопровождалась значительной дисплазией лица, напоминавшей челюстно-лицевой дизостоз. Gorlin R. J. et al (1963) доложили о своих наблюдениях под общим названием «окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия», отметив изменения в позвоночнике: hemivertebrale, occipitalisatio atlantis, spina bifida occulta и др. С того времени в клиническом атласе врожденных аномалий лица синдром Гольденхара был определен как дисплазия глаз, ушей и позвоночника [3].

Отечественных эпидемиологических исследований по заболеваемости синдрома Гольденхара нет, но, по данным зарубежных авторов, она составляет от 1/3500 до 1/7000 живорожденных [9] и встречается в 1 случае на 1000 детей с врожденной глухотой [4]. Соотношение заболевания среди мальчиков и девочек составляет приблизительно 3:2. Вероятность рождения последующего ребенка с указанным заболеванием составляет менее 1%, вероятность передачи заболевания своим детям менее 3% [13].

Этиология и тип наследования изучены недостаточно. Большинство случаев синдрома Гольденхара являются спорадическими, но сообщают о семейном наследовании по аутосомно-доминантному типу. Ген, детерминирующий клинические проявления синдрома Гольденхара, картирован на длинном плече хромосомы 14, в локусе 14q32 [12]. У пациентов с фенотипом синдрома Гольденхара могут встречаться также разные хромосомные аномалии. В этиологии заболевания не исключается роль неблагоприятного акушерско-гинекологического анамнеза матери (предшествующие аборт, сахарный диабет, избыточный вес) и тератогенных факторов на ранних сроках беременности [1].

Типичными признаками синдрома Гольденхара являются асимметрия лица и гипоплазия нижней челюсти [11], микроотия и/или ушные выросты, которые встречаются в 100% случаев [7]. В 85% случаев аномалии наблюдаются с одной стороны, а также отмечаются двусторонние поражения от 10 до 33% случаев. Согласно литературным данным, правая сторона поражается чаще [4]. Сочетанная кондуктивная и сенсоневральная потеря слуха встречается в 50% случаев [13].

Проявления синдрома Гольденхара отличаются большой вариабельностью: аномалии развития лица (гемифациальная микросомия, односторонняя гипоплазия лица, боковая расщелина лица), глаз (эпibuль-

барный дермоид или липодермоид (чаще двусторонний), колобомы верхних век, радужки, сосудистой оболочки), ушей (микротия, анотия, преаурикулярные кожные выросты, слепые свищи и другие ушные аномалии) [5]. Зубочелюстные аномалии могут включать расщелины губы и неба, высокое готическое небо, гипоплазию верхне- и нижнечелюстных дуг, микрогнатию, гипертрофию десен, неправильную закладку и прорезывание молочных и постоянных зубов, нарушение развития зубной эмали и дентина [4]. В литературе представлены клинические случаи сочетания синдрома Гольденхара с пороками развития сердца, почек, ЦНС, позвоночными и другими скелетными аномалиями [10].

Прогноз при данном заболевании благоприятный. При необходимости проводят слухопротезирование для профилактики отставания ребенка в речевом и общем развитии. Важную роль играют регулярные занятия с сурдопедагогом и психологическая поддержка родителей ребенка [11].

#### Клиническое наблюдение

В родильном отделении Областной клинической больницы наблюдался синдром Гольденхара у доношенного мальчика, рожденного от первой беременности у женщины 27 лет. Мать ребенка страдает симптоматической эпилепсией и в течение всего гестационного периода получала противосудорожный препарат вальпроевой кислоты (Депакин-хроно) в суточной дозе 900 мг. Известно, что в ранние сроки женщина болела ОРЗ с повышением температуры тела, в 16 недель диагностирован кольпит (получала местно антибактериальное лечение). В 27 недель ультразвуковое исследование выявило левостороннюю анотию, что позволило заподозрить синдром Гольденхара.

Ребенок родился через естественные родовые пути в срок 39 недель с оценкой по шкале Апгар 8/9 баллов. Физическое развитие при рождении среднее: масса 4240 г, длина тела 56 см, окр. головы 37 см, окр. груди 39 см. При внешнем осмотре отмечалась асимметрия лица за счет недоразвития мягких тканей и костей лицевого скелета слева (гемифациальная микросомия), ушная раковина слева была представлена слабо выраженным кожно-хрящевым валиком без мочки, слева находился кожный преаурикулярный отросток, слуховой проход отсутствовал. Выявлен порок развития мочевой системы в виде головчатой формы гипоспадии.

В неонатальном периоде самочувствие ребенка не страдало, температура тела в пределах нормы, сознание ясное, находился на исключительно грудном вскармливании. Мышечный тонус и рефлексы удовлетворительные. Лимфатические узлы не увеличены. Выслушивался локальный шум средней интенсивности на основании сердца без гемодинамических нарушений.

В неонатальном периоде проводилось комплексное обследование:

ЭКГ: ритм синусовый, правограмма, повышение электрической активности правого желудочка. ЭхоКГ: ВПС – вторичный ДМПП с незначительной перегрузкой правых отделов сердца. РГ органов грудной клетки – очагово-инфильтративных изменений не выявлено, средостение не расширено, сосудистый рисунок не изменен, КТИ 0,5. НСГ: повышение эхогенности в перивентрикулярной области.

УЗИ внутренних органов: печень, желчный пузырь, селезенка, надпочечники – без патологии, небольшое расширение чашечно-лоханочной системы справа (до 5,5 мм).

Общий и биохимический анализ крови, общий анализ мочи без патологии. Консультация уролога – рекомендован контроль УЗИ почек и повторный осмотр в 2 мес. Консультация окулиста – патологии нет. Консультация кардиолога – ВПС-ДМПП, ФК 2; рекомендован верошпирон в возрастной дозировке на 2 месяца, контроль ЭКГ, эхоКГ, повторный осмотр кардиологом в возрасте 3 месяцев. Консультация сурдолога – врожденная аномалия левого уха (микротия III ст., атрезия наружного слухового прохода, кондуктивная тугоухость III ст.). Справа слух не нарушен. Рекомендовано наблюдение сурдологом, контроль слуха и осмотр сурдопедагогом в 6 мес.

#### Заключение

Клинический пример свидетельствует о необходимости комплексного обследования пациентов с синдромом Гольденхара в неонатальном периоде для своевременного проведения соответствующих лечебно-абилитационных мероприятий и улучшения качества жизни детей.

#### Список литературы

1. *Карякина И.А.* Особенности общеклинических проявлений синдрома Гольденхара // Системная интеграция в здравоохранении. 2010. № 2. С. 18–31.
2. *Козлова С.И., Демикова Н.С.* Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М., 2007.
3. *Aita J.A.* Congenital Facial Anomalies with Neurologic Defects. A Clinical Atlas. Springfield-Illinois, Ch. C.Thomas, 1969.
4. *Bielicka B, Necka A, Andrych M.* Interdisciplinary treatment of patients with Goldenhar syndrome – clinical reports // Dent Med Probl. 2006. Vol. 43. P. 458–462.
5. *Garcia de Paula e Silva FW, de Carvalho FK, Diaz Serrano KV, de Freitas AC, Borsatto MC, de Queiroz AM.* Solitary median maxillary central incisor in association with Goldenhar's syndrome: a case report // Spec Care Dentist. 2007. Vol. 27. P. 105–107.
6. *Goldenhar M.* Associations malformatives de l'oeil et de l'oreille, in particulier le syndrome dermoideepibulbaire-appendices auriculaires fistule-auriscongenita et ses relations avec la dysostose mandibulofaciale // J Genet Hum. 1952. Vol. 1. P. 243–282.
7. *Jena A., Duggal R.* Atypical goldenhar syndrome: a case report // J Clin Pediatr Dent. 2006. Vol. 31. P. 118–122.
8. *Kokavec R.* Goldenhar syndrome with various clinical manifestations // Cleft Palate Craniofac J. 2006. Vol.43. P. 628–634.
9. *Martelli H Jr, Miranda RT, Fernandes CM.* Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis // J Appl Oral Sci. 2010. Vol. 18. P. 646–649.
10. *Ottaviano G, Calzolari F, Martini A.* Goldenhar syndrome in association with agenesis of the internal carotid artery // Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2007. Vol. 71. P. 509–512.
11. *Pinheiro AL, Araújo LC, Oliveira SB, Sampaio MC, Freitas AC.* Goldenhar's syndrome – case report // Braz Dent J. 2003. Vol. 14. P. 67–70.

12. *Vendramini-Pittoli S, Kokitsu-Nakata NM.* Oculoauriculovertebral spectrum: report of nine familial cases with evidence of autosomal dominant inheritance and review of the literature // *ClinDysmorphol.* 2009. Vol. 18. P. 67–77.

13. *Vinay C, Reddy RS, Uloopi KS, Madhuri V, Sekhar RC.* Craniofacial features in Goldenhar syndrome // *J Indian SocPedodPrev Dent.* 2009. Vol. 27. P. 121–124.

#### Сведения об авторах

**Киселева Лариса Григорьевна** – к.м.н., доцент кафедры неонатологии и перинатологии Северного ГМУ. E-mail: kis272@yandex.ru.

**Мокуева Людмила Павловна** – врач-неонатолог, заведующая отделением новорожденных ГБУЗ АО «Архангельская областная клиническая больница». E-mail: mlp10@mail.ru.

**Тишкова Юлия Сергеевна** – врач-неонатолог отделения новорожденных ГБУЗ АО АОКБ. E-mail: js-larionov@yandex.ru.

**Павловский Николай Валентинович** – главный внештатный неонатолог Архангельской области. E-mail: pavlovsky04@yandex.ru.

**Данина Елена Александровна** – врач-неонатолог отделения новорожденных ГБУЗ АО АОКБ. E-mail: elenadanina58@mail.ru.

**Павловская Наталья Владимировна** – врач-неонатолог отделения новорожденных ГБУЗ АО АОКБ. E-mail: pavlovsky04@yandex.ru.

**Гудкова Наталья Сергеевна** – врач-неонатолог отделения новорожденных ГБУЗ АО АОКБ. E-mail: 79021971669@yandex.ru.

**Пьянкова Мария Геннадьевна** – врач-неонатолог отделения новорожденных ГБУЗ АО АОКБ.

УДК 616-006.6-053.37/6-036-084

А.Е. Колосов, Д.Е. Мильчаков

## ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ У ДЕТЕЙ

*Кировская государственная медицинская академия*

A.E. Kolosov, D.E. Milchakov

## MALIGNANT TUMORS IN CHILDREN

*Kirov State Medical Academy*

В данной статье, посвященной исключительно злокачественным опухолям у детей 0–14 лет, представлен широкий обзор этой патологии. Многообразная палитра поражений затрагивает не только различные органы и ткани, но и прослеживает наследственный характер изменений. Омоложение возникновения неопластических процессов и появление их у детей практически с рождения – достаточно серьезный «симптом сегодняшнего дня», который показывает, что такая область медицины, как детская онкология, не может быть обособлена, отделена от других вопросов сохранения здоровья. Надо признать, что до сих пор в некоторых случаях беремен-

ности у нас «случаются», а не планируются как во всем цивилизованном мире. Допуская это, многие не задумываются, на каком фоне происходит зачатие или о наличии у одного из партнеров наследственной патологии. Многого можно было бы избежать, но вместо этого нам приходится исправлять некогда необдуманные шаги, причем не всегда этому способствует удача.

**Ключевые слова:** опухоли у детей, детская онкология.

This article of malignant tumors of children from 0 to 14 years old gives a broad overview of the organs and systems in condition of occurrence of this pathology. Variety of lesions includes hormone dependent organs and tissues? It also traces heredity of these changes. The emergence of neoplastic processes of newborns is serious “a symptom of today” it shows that pediatric oncology can't be aside from other issues of health presentation. In fact, pregnancy still can be an accident in our country. It means people don't think about present of genetic disease of one of the partners. We could avoid a lot but we have to correct thought less mistakes instead.

**Key words:** tumor of children, pediatric oncology.

По данным ВОЗ, злокачественные опухоли в детском возрасте встречаются довольно часто и занимают второе место, уступая травме и несчастным случаям. Смертность среди детей высокая и обусловлена тем, что пострадавшие поступают в стационары с blastomaми в далеко зашедших стадиях (запущенные случаи). Такая печальная ситуация объясняется недостаточной компетенцией педиатров первичного звена. Именно это побудило нас изложить современные сведения о злокачественных новообразованиях у детей старше года.

Структура злокачественных заболеваний у детей вмещает в себя гемобластозы (лейкозы и злокачественные лимфомы); опухоли центральной нервной системы (головного и спинного мозга), а также опухоли периферических нервов; злокачественные опухоли опорно-двигательного аппарата (саркомы костей и мягких тканей); опухоли почек (гипернефрома – опухоль Гравитца, опухоль Вильмса); злокачественные опухоли тератогенной природы (тератобластомы, хорионкарциномы). Представленные злокачественные неоплазмы в большей мере поражают мальчиков, например, при злокачественных лимфомах – в 3 раза, саркоме костей – в 2 раза. Существует определенная зависимость между возрастом детей и типом новообразования. Злокачественные лимфомы имеют два пика активности: от 4 до 6 лет и в 11–12 лет, опухоли Вильмса развиваются в дошкольном возрасте (от 2 до 5 лет), а саркомы костей, как правило, диагностируются у школьников.

Гемобластозы у детей младше 14 лет закономерно учащаются в наш техногенный век. Ведущее место занимают лейкозы: острый лимфобластный, хронический лимфолейкоз, острый нелимфобластный лейкоз, хронический миелоидный, врожденный хронический миелолейкоз и нейролейкоз.

Острый лимфобластный лейкоз, принадлежащий к самой типичной форме системного процесса у детей, эффективно поддается лечению. Остальные варианты лейкозов манифестируют короткую продолжительность жизни пострадавших – в среднем 6,5 месяца, а при нейролейкозе гибель совсем скорая.