

ID: 2015-05-376-A-4929

Клинический случай

Терещенко В.А., Стасова Ю.В.

**Мандибуло-фациальный дизостоз (синдром Франческетти) у новорожденного: описание клинического случая***ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии**Научный руководитель: к.м.н. Нечаев В.Н.***Резюме**

Описывается клинический опыт ведения пациента с врожденным заболеванием (мандибуло-фациальным дизостозом), возникающим в результате поражения структур, исходящих из первой жаберной дуги.

**Ключевые слова:** генные мутации, аномалия развития, синдром Франческетти

Мандибуло-фациальный дизостоз – это поражение структур, исходящих из первой жаберной дуги, наследуемый по аутосомно-доминантному типу с высокой (до 90%) пенетрантностью и различной экспрессивностью переменной, даже среди больных одной семьи. Может наблюдаться в двух или даже трех поколениях [1].

Этот синдром вызывается мутациями в TCOF1 гене (5q32-q33.1) или в POLR1C гене (6p21.1) и POLR1D гене (13q12.2), кодирующих РНК-полимеразы I и III подразделений. Он обусловлен дисплазией эмбрионального элемента первой жаберной дуги неизвестного происхождения [2]. Описывается, как врожденное нарушение развития костей черепа (чаще височной кости) и лица, характеризуется двусторонней симметричной ото-нижнечелюстной дисплазией без аномалий развития конечностей, он также связан с некоторыми дефектами головы и шеи [3].

Синдром Франческетти - редкое заболевание, встречающееся в 1 случае на 50 000 детей, рожденных живыми.

Дифференциальная диагностика проводится с синдромом глазо-ушно-позвоночной дисплазии Гольденхаара, при которой имеются эпибульбарные дермоиды, часто связанные с колобомой верхнего века, ушные отростки и предушные слюнные фистулы, нарушение строения наружного слухового прохода и тугоухость, шейный синостоз, увеличение количества грудных или поясничных позвонков, и другие аномалии позвоночника. Часто наблюдается высокое расщепленное небо, раздвоенный язык и аномалии зубов [4, 5].

Несмотря на наличие разнообразных аномалий, прогноз при синдроме Франческетти благоприятный. Этиологического лечения не существует, по возможности проводят пластические операции. Гибель пациентов чаще наступает от интеркуррентных заболеваний.

**Описание клинического случая**

Под нашим наблюдением находилась новорожденная доношенная девочка Мария Г., родившаяся от 6 беременности, на фоне: отеков, вызванных беременностью, хронической внутриутробной гипоксии плода, фетоплацентарной недостаточности, вегетососудистой дистонии по гипертоническому типу, хронического гастрита. В 20 недель мать проходила лечение по поводу острого токсоплазмоза, отмечалось многоводие, в 34 недели у ребенка выявлен порок мочевыводящей системы (МВС). Роды 3 срочные в головном предлежании. Масса ребенка при рождении 2800 граммов, рост - 50 см., с оценкой по шкале Апгар 4, 5, 5 баллов.

Из родильного зала ребенок поступил в ОРИТН в тяжелом состоянии за счет явлений дыхательной недостаточности 3 степени, неврологической симптоматики, задержки внутриутробного развития, кожного геморрагического синдрома. С рождения до 20 суток жизни проводилась респираторная терапия, затем, в течение 7 дней дыхание через воздуховод, в последующем - спонтанное, лишь при нарастании дыхательной недостаточности периодически нуждалась в постановке воздуховода. Проводилось зондовое кормление.

Обращали на себя внимание множественные пороки развития: выраженная микрогензия, гипоплазия скуловых костей, большой «клювовидный нос», короткий фильтр, глазной гипотеларизм, микрофтальмия, антимонголоидный разрез глаз, «птичье лицо», деформация ушных раковин (низко расположенные, большие уши), гипоплазия ногтевых пластинок (на кистях и стопах), широкая грудная клетка, сосковий гипертеларизм, выраженная бледность кожных покровов. В связи с выявлением пороков развития и более 5 стигм дисэмбриогенеза, ребенок консультирован генетиком. На основании фенотипических данных обследования методом синдромологического анализа был заподозрен синдром Франческетти: аутосомно-доминантное заболевание.

Пациентке было проведено кариотипирование, выявлен нормальный женский кариотип (46 хх).

Ребенок находился на зондовом питании, на третьи сутки жизни девочка была проконсультирована детским хирургом по поводу непроходимости носовых ходов. Поставлен диагноз: ВПР. Атрезия хоан.

Кроме того, дополнительно потребовался осмотр отоларинголога, проведена попытка зондирования носовых ходов зондом №4. Диагноз: Атрезия хоан слева, сужение справа. Было рекомендовано хирургическое лечение в плановом порядке.

Отоакустическая эмиссия у ребенка не была зарегистрирована (заподозрена тугоухость).

На 23 сутки жизни, после стабилизации состояния, девочка была переведена в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей для дальнейшего обследования и лечения.

По данным нейросонографии выявлена гипоплазия мозолистого тела, расширение межполушарной щели и субарахноидального пространства, дилатация 3 желудочка мозга.

После чего, девочка была осмотрена неврологом и выставлен диагноз: ВПР головного мозга: Микроцефалия? Гипоплазия мозолистого тела. Последствия гипоксического поражения нервной системы, синдром двигательных нарушений. Задержка психомоторного развития, ранний восстановительный период.

По результатам ДЭХО-КГ выявлена коарктация аорты, функционирующее овальное окно до 0,47 см, открытый артериальный проток - 0,4 см. Диагноз подтвержден кардиохирургом, было рекомендовано оперативное лечение в более позднем периоде.

После осмотра окулистом, у девочки выявлена микрофтальмия, а также атрофия дисков зрительных нервов обоих глаз.

По данным УЗИ брюшной полости обнаружена тазовая дистопия и гипоплазия левой почки. С четвертой недели жизни появились изменения в моче - лейкоцитурия до 25 в поле зрения, в динамике уровень лейкоцитов вырос до 40, появилась протеинурия. В посевах мочи на стерильность выявлен умеренный рост *E. Coli*, была назначена антибактериальная терапия. Девочка осмотрена детским урологом и, учитывая наличие врожденного порока развития МВС, заподозрено наличие пузырно-мочеточникового рефлюкса в гипоплазированную почку. Было рекомендовано: УЗИ до и после микции, продолжить проведение антибактериальной терапии, поставить постоянный катетер, контроль ОАМ 1 раз в 2 недели, а также наблюдение и обследование ребенка урологом в плановом порядке, после коррекции пороков развития.

Перед выпиской из отделения, ребенок повторно осмотрен генетиком и, с учетом выявленных пороков развития (атрезия хоан слева и сужение справа, сформировавшаяся микроцефалия, гипоплазия мозолистого тела, тазовая дистопия и гипоплазия левой почки, ВПС – коарктация аорты, ОАП, а также множественные стигмы дисэмбриогенеза), синдром Франческетти был подтвержден.

За время нахождения в стационаре, девочке проводилось симптоматическое лечение, направленное на поддержание витальных функций и усиление адаптационных возможностей организма, антибактериальная, ноотропная, инфузионная терапия и парентеральное питание.

После проведенного лечения и объяснения маме особенностей ухода за ребенком, необходимости хирургического лечения по восстановлению проходимости носовых ходов, коррекции ВПС, необходимости динамического наблюдения узких специалистов, ребенок переведен ОДКБ.

В заключение следует сказать о том, что настоящее наблюдение представляет большой интерес с клинической точки зрения, поскольку крайне редко встречается в повседневной практике. Ранняя диагностика сложных генетических синдромов, к коим относится и описываемое нами клиническое наблюдение, представляет большие сложности. По нашему мнению, в подобных ситуациях оправдана постановка синдромологического диагноза с уточнением аномалий развития на основании анализа совокупности клинических данных, дополнительных методов обследования, с последующей хирургической коррекцией нарушенных функций.

#### Литература

1. Козлова С.И., Демикова Н.С., Блиникова О.Е. «Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование» - М.: Практика, 1996 год. (Kozlova S.I., Demikova N.S., Blinnikova O.E. «Hereditary syndromes and medico-genetic consultation» - Moscow: Practice, 1996).
2. Лазюк Г.И., Кручинский Г. В Кириллова, И. А. «Тератология человека» - М: Практика, 1991 год (Lazjuk G. I., Kruchinsky G. V, Kirillov I. A. "Teratologiya of the person" - Moscow: Practice, 1991).
3. Лорина Л.В. «Вопросы медицинской генетики» - Рязань: РязГМУ, 2011 год (Loreena L.V. "Questions of medical genetics" - Ryazan: RyazSMU, 2011).
4. Мутовин Г.Р. «Основы клинической генетики». - М.: Высшая школа, 2001 год (Mutovin G.R. "Fundamentals of clinical genetics". - Moscow: The higher school, 2001).
5. Шварц Ю.Г. «Избранные вопросы клинической генетики». - Саратов: СГМУ, 2011 год (Schwartz U.G. "The chosen questions of clinical genetics" - Saratov: SSMU, 2011).