**Клиническое наблюдение Синдрома Апера (тип I) у новорожденного.**

Гончарь М.А., \*Омельченко О.В.\*, Малич Т.С\*., Агафонова Н.И.\*\*

Харьковский национальный медицинский университет\*

Харьковский областной клинический перинатальный центр\*\*

По данным экспертов Всемирной организации здравоохранения в структуре заболеваемости и смертности детей раннего возраста врожденные пороки развития занимают II место. Пороки развития черепно-лицевой области занимают 3-е место среди других видов врожденных аномалий, среди последних около 30% приходится на краниосиностозы. Из всех синдромальных форм краниосиностозов, по мнению подавляющего большинства специалистов наиболее часто встречается, синдром Апера [1]. Cиндром Апера характеризуется изменениями черепа -синостоз различной выраженности, в основном венечных швов в сочетании со сфеноэтмоидомаксиллярной гипоплазией основания черепа; изменениями лица - плоский лоб, глазной гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз; запавшая переносица, прогнатизм, полное сращение 2–5-го пальцев кистей и стоп. По данным литературы, известно 5 типов синдрома Апера. 1-тип включает акроцефалию, брахиофеноцефального типа, синдактилию верхних и нижних конечностей, аномалии внутренних органов. 2-й тип - это болезнь Апера-Крузона, при которой аномалии конечностей сочетаются с черепно-лицевыми деформациями характерными для болезни Крузона. 3-й тип - синдром Сэтре- Чотзена, характеризующийся умеренной акроцефалией с асимметрией черепа в сочетании со сращением мягких тканей 2-3-го пальцев рук и ног, брахидактилией. 4-й тип –синдром Варденбурга: акроцефалия с асимметрией черепа, гидрофтальмия, косоглазие, брахидактилия, синдактилия, контрактуры коленных и локтевых суставов. 5-й тип –синдром Пфайффера: акроцефалия, синдактилия, сочетающаяся с характерной аномалией больших пальцев [2,3,4].

С целью иллюстрации вышеизложенного приводим собственное наблюдение.

Новорожденный М. родился от III беременности, протекавшей с угрозой прерывания в 8,22,33 недели беременности, гестозом I половины, многоводием. Матери 33 года. Родословная отягощена хроническим пиелонефритом, гипертонической болезнью. Отецу 35 лет –здоров. Роды II, со слабостью родовой деятельности, после стимуляции. Родился в сроке гестации 39 недель, с массой тела – 2650,0 . рост 50 см., окружность головы 35 см, окружность груди 31 см. с оценкой по шкале Апгар 4/6, в родильном зале проведены реанимационные мероприятия согласно протокола № 225 и ребенок переведен в отделение интенсивной терапии новорожденных. Тяжесть состояния ребенка была обусловлена асфиксией тяжелой степени, при осмотре обращали внимание грубые аномалии развития со стороны черепа и конечностей: «башенная форма черепа», вследствии синостоза венечных швов в сочетании со сфеноэтмоидомаксиллярной гипоплазией, плоский лоб, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз,запавшая переносица, высокое «готическое» небо, выступающая нижняя челюсть, синдактилия дистальных отделов II-V пальцев кистей и стоп. Дополнительные методы обследования (клинический анализы крови, нейросонография, ЭКГ,ЭХО-КГ, рентгенограмма органов грудной клетки) патологии не выявили. Изменения биохимических параметров соответствовали асфиксии тяжелой степени. На основании данных анамнеза, характерных черепно-лицевых аномалий в сочетании с синдактилиями верхних и нижних конечностей ребенку установлен диагноз: синдром Апера, I тип. Гипоксически-ишемическая энцефалопатия, синдром тонусных нарушений, острый период. В перинатальном центре ребенок находился в течение 22 суток и выписан домой в удовлетворительном состоянии с рекомендациями: наблюдение генетика, хирурга, невролога, окулиста. Наилучшие результаты достигаются при объединении усилий врачей всех перечисленных специальностей.

Литература

1. Козлова С. И., Демикова Н. С.,. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М.: Медицина, 2007.488 С. Cohen M. M., Kreiborg S. Hands and feet in the Apert syndrome//Am. J. Med. Genet. 1995; 22: 57 (1): 82–96.
2. Cohen M. M., Kreiborg S. Hands and feet in the Apert syndrome//Am. J. Med. Genet.2005; 22: 57 (1): 82–96.
3. Cohen M. M., Kreiborg S. Hands and feet in the Apert syndrome//Am. J. Med. Genet. 2007; 22: 57 (1): 82–96.
4. Cohen M. M., Kreiborg S. Hands and feet in the Apert syndrome//Am. J. Med. Genet. 2006; 22: 57 (1): 82–96.