Ивахненко Д. А.

## ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ДЕЛЕЦИИ 22Q11.2 ХРОМОСОМЫ НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО НАБЛЮДЕНИЯ: ВЫБОР МЕТОДИК FISH, MLPA ИЛИ CMA В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПЕРИОДА ОНТОГЕНЕЗА РЕБЕНКА

Харьковский национальный медицинский университет, Харьков, Украина
Кафедра педиатрии №1 и неонатологии
(научный руководитель - д.мед.н. Логвинова О. Л.)

Синдром делеции 22q11.2 хромосомы является наиболее распространенным синдром микроделеции с полиорганной дисфункцией. Фенотипическими признаками синдрома считаются пороки сердечно-сосудистой системы, аномалии лицевого черепа, задержка развития и нейропсихические заболевания. Частота синдрома делеции 22q11.2 хромосомы составляет 1:3000 – 1:6000 новорожденных. В Украине синдром диагностируется редко, что, по нашему мнению, обусловлено отсутствием рутинного предимплантационного, пренатального и неонатального скринингов, а также недостаточной осведомленностью врачей в клинических особенностях заболевания.

Мальчик Л., 4 года, находится на диспансерном наблюдении в Областной клинической детской больнице г. Харькова. При рождении выявлены множественные пороки развития, включая дефект межжелудочковой перегородки, полное расщепление твердого и мягкого неба, аплазию тимуса, которые не были диагностированы пренатально. Сочетание фенотипических проявлений позволило заподозрить наличие генетической патологии. Диагностика проводилась цитогенетическим методом FISH – выявлена типичная делеция 22q11.2 – LCR22A. Ребенку проведены поэтапные радикальные операции краниофациальных аномалий в один и два года. Для мониторинга использована методика «система за системой» и «многопрофильный командный подход». Ребенок задерживается в психическом развитии, однако имеет прогресс в элементарном обучении.

В клиническом случае обращают внимание множественные пороки развития, не диагностированные внутриутробно. При достаточной осведомленности и настороженности по отношению к данному синдрому было бы проведено перинатальное тестирование при помощи хромосомного микрочипа (CMA), что помогло бы установить наличие у плода синдрома делеции 22q11.2 до рождения, рассмотреть вопрос о прерывании беременности, а выявление синдрома делеции в период новорожденности – применить специальную систему мониторинга для улучшения результатов лечения.

Тестирование CMA в период беременности рекомендовано при перинатальном выявлении множественных пороков развития плода, а также при отягощенном семейном анамнезе. Характерные аномалии у ребенка в сочетании с задержкой умственного и физического определяют выбор методов FISH или MLPA для экспресс-диагностики синдрома делеции 22q11.2 хромосомы. При выборе методики экстракорпорального оплодотворения в семьях с повышенным риском болезни у пробандов рекомендована предимплатационная генетическая диагностика.

Ластівка К. Р., Солован Т. В.

## ВИПАДОК АНОМАЛІЇ ДЕНДІ-УОКЕРА У ДИТИНИ ІЗ ФРОНТО-НАЗАЛЬНОЮ ДИСПЛАЗІЄЮ

Буковинський державний медичний університет, Чернівці, Україна
Кафедра педіатрії та медичної генетики
(науковий керівник - к.мед.н. Ластівка І. В.)

Аномалія Денді-Уокера - вада розвитку головного мозку (мозочка та лікворних просторів, які його оточують). Частота 1:5000-1:25000. Частіше хворіють хлопчики.

Клінічний випадок синдрому Денді-Уокера у хлопчика з фронто-назальною дисплазією.

Хлопчик народився з деформацією носа. У віці 9 міс був встановлений діагноз: вроджена атрофія правого носового ходу. У вересні 2017 року перебував у неврологічному стаціонарі з діагнозом: множинні уроджені вади розвитку: фронто-назальна дисплазія; синдром Денді-Уокера; компенсована гідроцефалія; часткова атрофія зорових нервів обох очей; вроджена атрофія правого загального носового ходу. Нижній спастичний парапарез, легкий когнітивний розлад органічно зумовлений. Ожиріння змішаного генезу. Дифузний нетоксичний зоб II ст. Стигми: очний гіпертелоризм; широка спинка носа; брахіцефалія, епікант, низько розташовані вушні раковини, опасистість. Мультидетекторна КТ: гіпотрофія червяка мозочка, кіста задньої черепної ямки, виражена внутрішня гідроцефалія. КТ картина характерна для аномалії Денді-Уокера. ЕЕГ: легкі дифузні зміни біоелектричної активності головного мозку з іритацією серединних структур більше зліва. ЕКГ: ектопічний передсердний ритм, ЧСС 73-90; ЕВС, зубці та сегменти в нормі. Доплерографія екстракраніальних судин: ознаки венозної дисциркуляції більше зліва. Тонус церебральних артеріх каротидного басейну підвищений. Рентгенографія черепа: череп значно збільшений в розмірах, рельєф внутрішньої пластини згладжений, пальцеві втиснення відсутні, судинний малюнок згладжений. УЗД серця без патологічних відхилень. Каріотип: 46ХУ. Невролог: ОГ- 65,5см, ЧМН внормі, тонус м'язів не порушений, D=S, сухожилкові рефлекси пожвавлені, синдром Бабінського з обох боків, ходить на пальцях, на п'ятах - ні, не бігає, не стрибає. Офтальмолог: гіперметропія слабкого ст, амбліопія, субатрофія зорового нерва - OD. Ендокринолог: ожиріння змішаного генезу. Дифузний нетоксичний зоб. Психіатр: легкий когнітивний розлад, органічно зумовлений.

Рання діагностика складних генетичних синдромів, до яких відноситься клінічний випадок, важливо не лише для генетичного аналізу, медико-генетичного консультування, але, перш за все, для профілактики та лікування.