

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: МАНДИБУЛОФАЦИАЛЬНЫЙ ДИОСТОЗ У НОВОРОЖДЕННОГО

Битимирова А.О., Алибекова Б.А., Алимбаева А.Р.

НАО «Медицинский университет Семей»

г. Семей, Казахстан

Актуальность темы.

Синдром Франческетти (Тричера–Коллинза, мандибулофациальный дизостоз) – это генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, поражающее преимущественно среднюю часть лицевого черепа и основания черепа. В подавляющем большинстве случаев последний сопровождается кондуктивной или смешанной тугоухостью и не приводит к нарушению интеллекта. Синдром характеризуется высокой пенетрантностью (более 90%) и различной экспрессивностью, что обеспечивает его клинический полиморфизм. Ген *TCOF1* расположен на хромосоме 5 в сайте 5q32 и содержит 26 экзонов. Согласно одной из наиболее распространенных классификаций синдром Франческетти можно отнести к так называемым остеодисплазиям. Его установленная популяционная частота составляет 1:50 000. Но это лишь частный пример остеодисплазии. Среди мальчиков и девочек заболеваемость одинакова.

Цель исследования.

Наблюдение и описание клинического случая синдрома Франческетти.

Материалы и методы исследования.

Изучение первичной документации (обменная карта беременной, история родов, история болезни ребенка) и проведение комплексного обследования ребенка.

Результаты исследования.

Клинический случай: Ребенок, 32 недели 5 дней, поступил в ОРИТ новорожденных с жалобами пенистое отделяемое, стонущее дыхание, опущение наружных углов глаз. Из анамнеза ребенок от 3 беременности, 3 родов. На УЗИ в третьем триместре у ребенка выявлена задержка внутриутробного развития, ассиметричная форма. При беседе с мамой выявлено: что у старшего предыдущего ребенка так же мелкие черты лица, отмечалась колобома верхнего века, ребенок отстает в физическом развитии.

При поступлении состояние на момент поступления тяжелой степени тяжести за счет дыхательных расстройств и незрелости, врожденной аномалии развития. Признаки незрелости: обильная смазка, лануго, мягкие ушные раковины, малая исчерченность ладоней и стоп, низкое расположение пупочного кольца. У ребенка отмечаются внешние клинические признаки синдрома Тричер-Коллинза-Франческетти: лицо маленькое, антимонголоидный разрез глаз, гипоплазия скуловых костей с обеих сторон, нижняя челюсть маленькая (микрогнатия) при попытке открыть рот ограничение подвижности челюсти, макростомия, акровидное небо.

Орогастральный зонд проходит с трудом. Аномалии развития ушных раковин, расположены низко, деформированы. Кожные покровы чистые, бледно-розовые. Видимые слизистые чистые, бледно-розовые. Имеется расщелина мягкого нёба. Подкожно-жировой слой тонкий. Тонус мышц снижен, поза полуфлексии. Тонус мышц снижен. Рефлексы врожденного автоматизма вызываются вяло, быстро угасают. Грудная клетка цилиндрической формы, укорочена. Дыхание регулярное, самостоятельное, отмечается участие вспомогательной мускулатуры: напряжение крыльев носа, втяжение межреберий, западение грудины. ЧДД-68 в мин. Сердечные тоны приглушены, ритмичные. ЧСС-148 в мин. Живот не вздут, при пальпации мягкий во всех отделах, пальпация беспокойства не вызывает. Печень по краю реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Пупочный остаток в скобе, чистый, влажный. Наружные половые органы развиты по мужскому типу. Анус расположен в типичном месте, сомкнут. Мочеиспускание свободное. Стул отходит.

При медико-генетическом консультировании выявлено, деформации скелета относились только и исключительно к средней части лицевого черепа.

Черепно-лицевые особенности. По строению череп нормоцефалический. Обращают на себя внимание отчетливо антимонголоидный разрез глаз, гипоплазия скул, гипоплазия нижней челюсти, из-за которых лицо представляется ромбообразным, «птичьим». Ниже приведен перечень диагностических черепно-лицевых аномалий для синдрома Франческетти. Обнаруженные аномалии у ребенка отмечены жирным шрифтом:

- **«Птичье лицо»**
- **Двусторонняя гипоплазия скуловых костей (81%) и орбит**
- **Антимонголоидный разрез глаз (89%)**
- **Колобомы нижних век (69%)**
- **Гипоплазия нижней челюсти (78%)**
- Отсутствие ресниц на нижнем веке (53%)
- Высокое арковидное небо или расщелина неба (35%)
- Макростомия, открытый прикус
- Рост волос на щеках (26%)
- Атрезия хоан
- Микрофтальмия, экзофтальм
- Колобомы верхнего века и радужки
- Аномалии уха
- **Аномалии ушных раковин (77%)**
- Дефект наружного слухового прохода (36%)
- **Проводящая глухота (40%)**
- Преаурикулярные выросты или фистулы

При рождении в общем анализе крови гемоглобин - 198 г/, эритроциты - 5.9 /л, гематокрит - 60%, лейкоциты - 7.2 /л, тромбоциты - 100 /л, СОЭ

(анализатор) - 0 мм/ч; СРБ - 12.00 мг/л – ускорено. КОС: pH 7,14, pCO₂ 61,7, pO₂ 52,0 BE - 7,5, HCO₃ 16,3, лактат 4,9 глюкоза - 3, - декомпенсированный смешанный ацидоз. На рентгенографии органов грудной клетки: пневмопатия. Проведено обследование сердечно-сосудистой системы. Проведено обследования сердечно-сосудистой системы. На эхокардиографии полости сердца не расширены, клапаны не изменены, сократительная способность миокарда левого желудочка удовлетворительная, ООО, ОАП. Перед выпиской в динамике был сделан повторно ЭхоКГ: полости сердца не расширены. Клапаны не изменены. Сократительная способность миокарда левого желудочка удовлетворительная. ОАП. Также ребенок перед выпиской прошел аудиоскрининг. Заключение: Оба уха не прошел. Предположительно, это связано с анатомическим строением костей уха. Ребенок был консультирован многими специалистами. Генетик: Синдром Франческетти. рекомендовано: наблюдение педиатра, лор-врача. Оториноларинголог: Синдром Франческетти (колобомы нижних век, микрогнатия, высокое небо, расщелина мягкого неба, деформация ушных раковин). Челюстно-лицевой хирург: Синдром Франческетти. Q75 (врожденная расщелина мягкого неба, микрогения, деформация ушных раковин). Полученных результатов достаточно для подозрения на синдром Франческетти (клинически). Состояние ребенка при выписке стабильное. Режим палатный, укладка «гнездышко». Дыхание самостоятельное, адекватное. Кислородозависим, сатурация в пределах нормы. Энтерально кормится через желудочный зонд СГМ, усваивает, не срыгивает. Не сосет в виду наличия анатомических особенностей строения лицевого скелета. В весе прибавляет. На осмотр реакция снижена. Сохраняются признаки синдрома Тричер-Коллинза-Франческетти. Кожные покровы и видимые слизистые чистые, розовые. Тонус мышц снижен, поза полуфлексии. Рефлексы врожденного автоматизма вялые. Аускультативно над легкими дыхание прослушивается по всем полям, хрипов не слышу. Сердечные тоны ясные, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Стул желтый, кашицеобразный, регулярный. Мочеиспускание свободное. Ребенок был выписан с желудочным зондом, мать проконсультирована и обучена кормлению.

Ребенок находился в стационаре с диагнозами:

Основной: Респираторный дистресс синдром, дыхательные расстройства средней степени тяжести.

Сопутствующий: Синдром Франческетти. Врожденная расщелина мягкого неба. Маловесный ребенок к сроку гестации ребенка.

Фоновый: Гестационный возраст 32 недели 5 дней.

Выводы:

При достаточно подробном анализе черепно-лицевых аномалий и особенностей течения ЛОР патологии синдром Франческетти может быть диагностирован в неонатальном периоде. Комплекс простых исследований, а также фенотипические диагностические критерии помогут в этом. При более обширных возможностях можно использовать генеалогические методы, с целью профилактики тяжелой ЛОР патологии, тугоухости.