

УДК 616 007 053.1:575.224.23

Э.И. Костырко, Ж.В. Прокопцева, Ким МиДя

АТИПИЧНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ДЕЛЕЦИИ ДЛИННОГО ПЛЕЧА 11-Й ХРОМОСОМЫ

Сахалинская областная больница

(г. Южно Сахалинск)

Ключевые слова: хромосомные аномалии, делеция de novo, фенотип.

Хромосомные болезни — большая группа патологических состояний, возникающих в результате аномалий количества или структуры хромосом как в половых, так и в соматических клетках. Группа структурных перестроек — самая многочисленная по разнообразию типов, относящихся к классу хромосомных мутаций. Уже во внутриутробном периоде путем доимплантационных потерь, спонтанных аборт и мертворождений элиминируется подавляющая часть зигот с хромосомными аномалиями.

Частота хромосомных заболеваний составляет 5–7 случаев на 1000 родов [4]. Характер и тяжесть клинических симптомов при различных типах хромосомных перестроек определяется степенью нарушения генетического баланса. Для большинства аутосомных аномалий характерны пренатальная гипотрофия, пороки развития двух и более систем органов, олигофрения и снижение показателей физического развития. У детей с хромосомной патологией часто выявляется увеличение количества стигм дисэмбриогенеза или так называемых малых аномалий развития [2].

Синдром делеции длинного плеча 11-й хромосомы описан в 1975 г. Furladu et al. [1, 3] на основании собственного наблюдения и анализа литературы. Заболевание в 2 раза чаще встречается среди девочек. Средняя масса тела ребенка при рождении 2500 г. Характерные фенотипические данные: деформация черепа (тригоноцефалия, макро или микроцефалия), грубые черты лица, шаровидный нос, разнонаправленные глазные щели (иногда эпикант), гипертелоризм, широкий рот с тонкими губами (рот карпа), высокое небо, низко посаженные и деформированные ушные раковины с недоразвитой мочкой, клинодактилия, варусное положение стоп, аномальное расположение пальцев на ногах, гипоспадия или крипторхизм. Довольно часто встречается такая патология глаз, как колобома радужки, глаукома, помутнение роговицы, микрофтальмия. Из пороков внутренних органов часто регистрируются тяжелые аномалии сердца, мочевого и других систем. При классическом течении данного заболевания оценить задержку умственного развития довольно сложно.

В большинстве наблюдений делеция плеча 11-й хромосомы — мутация de novo. Критическими сегментами являются q21–24, потеря которых ведет к появлению комплекса типичных аномалий. С первых случаев описания данную моносомию принято

называть синдромом. Приводим собственное наблюдение.

Родители пробанда М. — девочка 2005 года рождения — обратились в медико-генетическое отделение с жалобами на задержку психомоторного развития и эпилептоподобные симптомы у ребенка. Семейный анамнез не отягощен, генетических заболеваний у ближайших родственников не зарегистрировано. Не установлено тератогенного влияния в течение антенатального периода. Три предыдущие беременности у матери закончились рождением здорового ребенка и двумя медицинскими абортми. Родители здоровы, ко времени рождения пробанда матери было 33, отцу — 34 года. Профессиональных вредностей в анамнезе не зафиксировано. Беременность протекала с угрозой прерывания и закончилась срочными родами путем кесарева сечения. Масса ребенка при рождении — 2970 г, рост — 49 см, окружность головы — 31 см.

При осмотре телосложение ребенка правильное, умеренного питания. Череп округлый, грудная клетка цилиндрическая. Кожа и видимые слизистые оболочки чистые. Найдены аномалии строения зубов и девственной плевы, плоскостопие и вальгусная деформация стоп. Показатели общего и биохимического анализов крови в пределах нормы. При ультразвуковом исследовании внутренних органов матки в виде тяжа размером 1,3x0,3x0,7, яичники достоверно лоцировать не удалось. При цитогенетическом исследовании периферической крови определен кариотип: 46, XX, del (11)(q21q23.1). При цитогенетическом исследовании крови родителей ребенка хромосомной патологии не найдено. Диагноз: «Хромосомная болезнь: синдром делеции длинного плеча 11-й хромосомы. Риск повторного рождения ребенка с аналогичным заболеванием превышает популяционный уровень на 1%».

Описанная клиническая картина отличается от классического варианта синдрома делеции длинного плеча 11-й хромосомы отсутствием малых аномалий и грубых пороков развития со стороны внутренних органов. В принципе соматогенетические данные обследованного ребенка не соответствовали ни одному из клинических синдромов, описанных при аутосомных мутациях.

Литература

1. Барашнев Ю.И., Бахарев В.И., Новиков П.В. Диагностика и лечение наследственных заболеваний у детей. — М.: Триада-Х, 2004.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. — М.: Медицина, 1997.
3. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. — М.: Медпрактика-М, 2006.
4. Генетика: учебник для вузов / под ред. В.И. Иванова. — М.: Академкнига, 2006.

Поступила в редакцию 27.04.2007.

ATYPICAL CASE OF THE SYNDROME OF THE LONG SHOULDER DELETION OF THE 11TH CHROMOSOME

*E.I. Kostyrko, Zh.V. Prokoptseva, Kim Mi Dya
Sakhalin Regional Hospital (Yuzhno-Sakhalinsk)*

Summary — Case from practice. In the child with the mental retardation and epileptic seizures cariotyping showed the deletion of the long shoulder of the 11th chromosome. Parents and close relatives are healthy. The case differs from the classical description of similar anomalies by the absence of congenital organ anomalies and so called small signs.

Pacific Medical Journal, 2007, No. 3, p. 81.