

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПОХОНДРОПАЗИИ

Введение. Гипохондроплазия – редкое наследственное заболевание из группы хондродисплазий с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся низкорослостью, непропорциональным телосложением, контрактурой крупных суставов, аномалиями черепа, ассоциированное с патогенными вариантами гена FGFR3.

- Мальчик, 2012 г.р.
- От I беременности, мама страдает псориазом, наблюдается у психиатра с интеллектуальной недостаточностью
- Отягощенный акушерский анамнез (анемия, гестоз, вагинит)
- Родился в срок, КС (крупный плод)
- Масса тела при рождении 4330 г, длина – 55 см,
- Задержка роста с 3-4 лет
- Результаты обследования (8 лет): рост и костный возраст соответствовал 4 годам
- Исключены: соматотропная недостаточность, гипогонадизм, гипотиреоз
- МРТ головного мозга: картина умеренных арахноидальных изменений ликворокистозного характера, кисты прозрачной перегородки, ретроцеребеллярной арахноидальная кисти, гипоплазия гипофиза?
- Родители среднего роста
- Данные осмотра: рост 123 см, масса тела 35 кг, SDS роста -4,2, ИМТ 23,13 кг/м², SDS ИМТ +2,2 (ожирение I степени, ВОЗ, 2017)
- Умственное развитие соответствует возрасту
- Фенотип: низкорослость, широкая переносица, широкий фильтр, скошенный подбородок, курносый нос, большие уши, непропорциональное телосложение, короткие конечности, избыточно развитая подкожно-жировая клетчатка
- Полногеномное секвенирование ДНК трио: патогенный вариант гена FGFR3 de novo

Материалы и методы. Анализ истории болезни и обследование пациента, 2012 г.р. Выполнено полное секвенирование генома трио в медико-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке Благотворительного фонда медико-социальных генетических проектов помощи «Геном жизни».



Получено информированное добровольное согласие от законного представителя на использование фотоматериалов.

Заключение. Клинический случай демонстрирует классические симптомы гипохондроплазии (низкорослость, непропорциональное телосложение) у пациента, подтвержденной молекулярно-генетическим методом. Знания клинической симптоматики гипохондроплазии необходимы для дифференциальной диагностики с ахондродисплазией, с заболеваниями эндокринной системы, проявляющимися низкорослостью.