

ЗМ СИНДРОМ - ПРИЧИНА НИЗКОРОСЛОСТИ

ВВЕДЕНИЕ.

ЗМ синдром - это первичное нарушение роста, характеризующееся низкой массой тела и низким ростом при рождении, тяжелой постнатальной задержкой роста, спектром малых аномалий и нормальным интеллектом.
По литературным данным к 2016 году в мире было зарегистрировано около 200 случаев.
Диагноз можно заподозрить на основании выраженной задержки роста и веса.
Общей особенностью у детей являются выступающие мясистые пятки.
У пациентов обычно определяются нормальные показатели гормона роста и могут определяться высокие базовые концентрации ИФР-1.
Диагноз идентифицируют по мутации в гене CUL7(6p21/2) – 67% случаев, мутации в гене OBS1(2q35) – 28% случаев, мутации в гене CCDC8 (19q13/33) – 5% случаев.
Взрослые пациенты вырастают до 120-130 см (-5; -6 SDS).
У мужчин может отмечаться нарушение фертильности, женщины имеют нормальную функцию яичников.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Старший брат 26.05.2010

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне ЗВУР.
При рождении в 36 недель рост **37 см (SDS -4,95)**, вес **1700 г (SDS -2,73)**.
Стигмы дизэмбриогенеза:
большая голова долихоцефалической формы,
большой выступающий лоб, готическое небо
умеренная микрогнатия, умеренная брахидактилия,
клинодактилия V пальцев кистей,
непропорциональное телосложения,
толстые выступающие пятки. (?)
В 2,5 года **рост 76см (SDS -3,68)**, вес **8,8 кг**,
костный возраст на 1 год 3 мес, ИФР-1 < 25 нг/мл.

Хондродисплазия - ?

исключена после
обследования

Проба на регенерацию ИФР-1
– на 4 день ИФР-1 29 нг/мл

Инициирована терапия соматропином в дозе
0,033 мг/кг/сут, получал курсами, нерегулярно

В 4 года 8 мес. обследован в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России ро
91,5 см (SDS -3,14)

исключены СТГ-дефицит и
патология гипоталамо-
гипофизарной области

синдром
Сильвера-
Рассела?

Терапия соматропином
в дозе 0,05мг/кг/сут
заподозрен синдром ЗМ

подтвержден синдром ЗМ (2017), в гене CUL7
выявлен гомозиготный вариант с.3041T>G p.L1014R

Целевой рост 185± 7 см

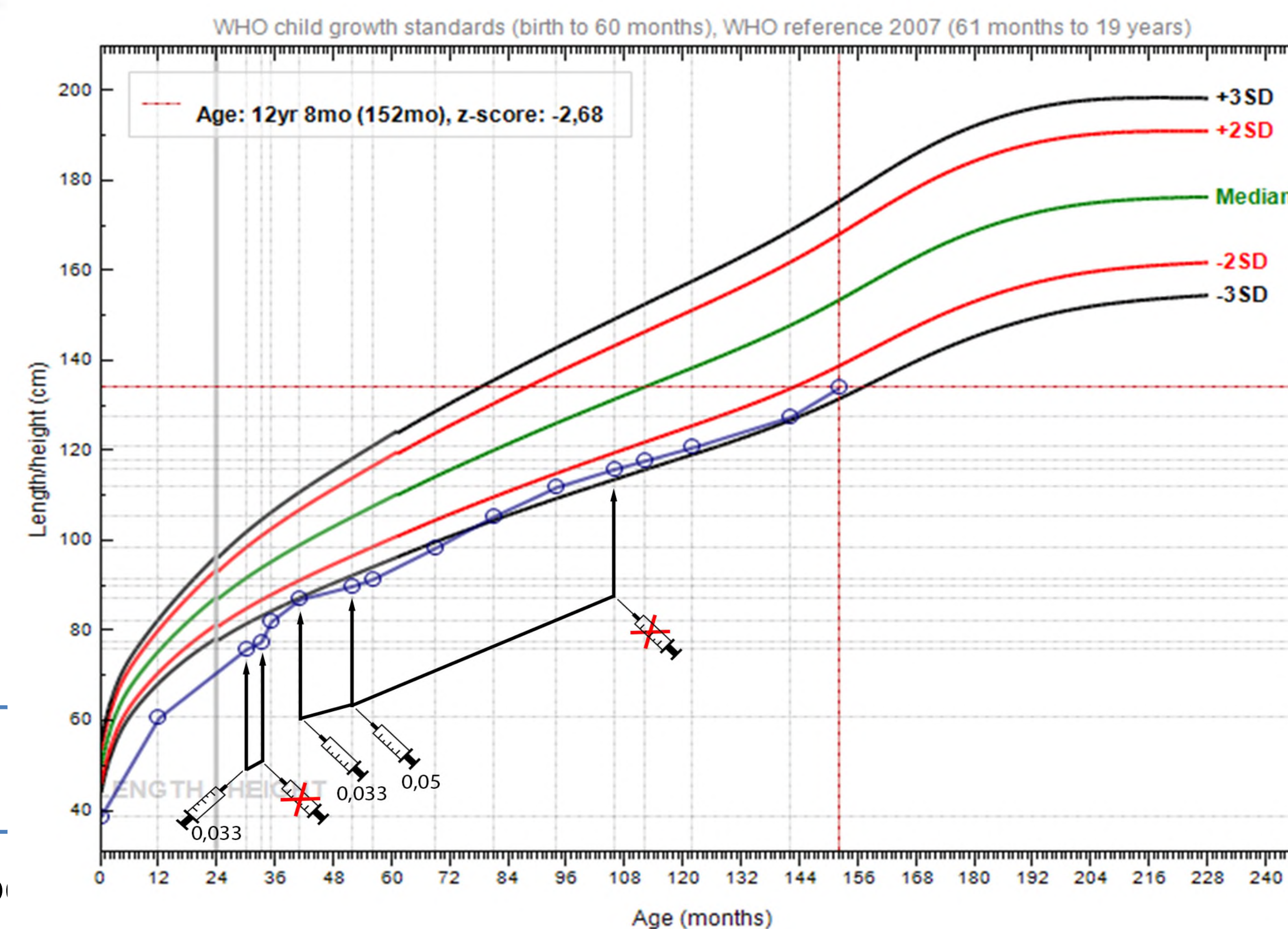


Рис.1 Динамика роста старшего брата

Младший брат 24.08.2018

Родился на 38 недель путем кесарева сечения
Рост 39 см (SDS -4,70), **1750 г (SDS -2,73)**,
окружность головы 34см, окружность груди 25см.

Стигмы дизэмбриогенеза:

большая голова долихоцефалической формы,
готическое небо
опущенные уголки глаз, голубые склеры большие
глаза,
клинодактилия V пальцев кистей, толстые
выступающие пятки

В 3 года 6 мес. **Верхний сегмент 50,6 см (SDS -3,25)**
Нижний сегмент 32,8 см (SDS -3,48)

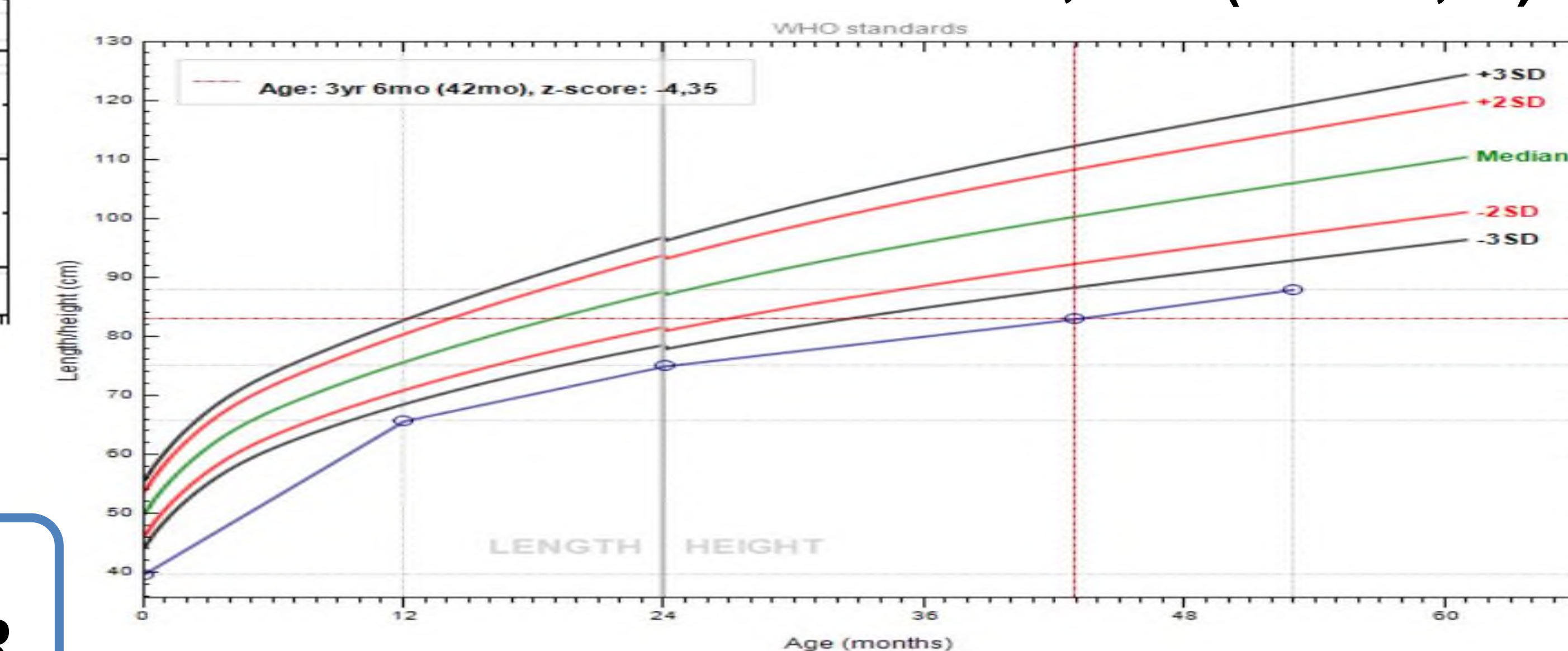


Рис.2 Динамика роста младшего брата

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОД.

Проведен анализ данных медицинской
документации двух братьев 11-ти и 3-х
лет.

Пациенты наблюдались и
обследовались в ОБУЗ ГКБ 4 г.
Иваново,
в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»
Минздрава России, где был заподозрен
диагноз, а затем подтвержден при
проведении молекулярно-
генетического исследования.
Ы

КОНТАКТЫ.

Новожилова Ирина Юрьевна i_u_n@mail.ru
Вотякова Ольга Иннокентьевна
olg-votyakova@yandex.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

На сегодняшний день решены вопросы диагностики и лечения соматотропной недостаточности в то время, как верификация синдромов, сопровождающихся низкорослостью, остается сложной диагностической проблемой в педиатрической практике, наряду с вопросами использования у этой категории пациентов заместительной терапии препаратами гормона роста.