

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЫСОКОРОСЛОСТИ У ПАЦИЕНТА С ДИСПЛАЗИЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

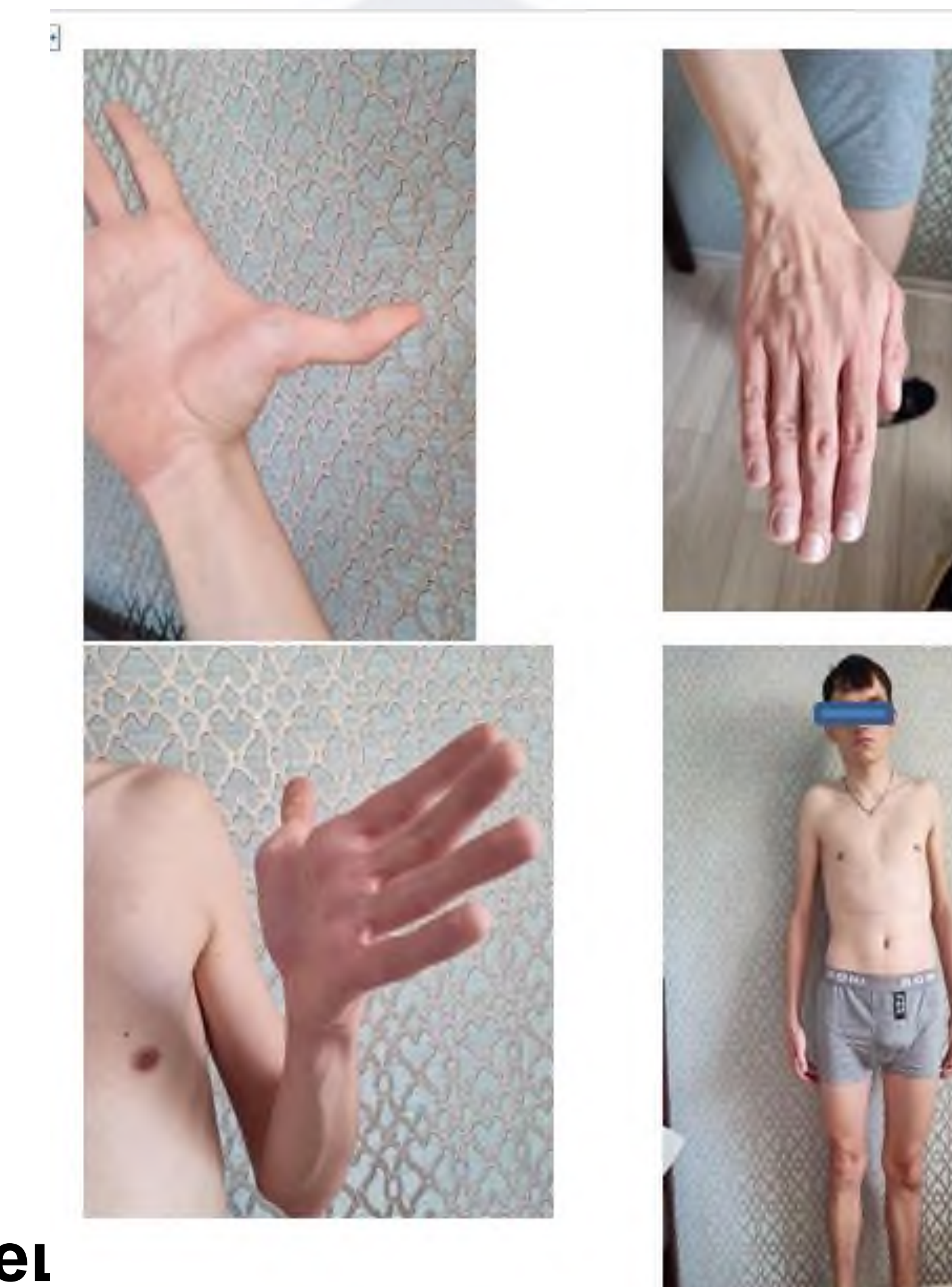
**ВВЕДЕНИЕ.** Наследственные нарушения соединительной ткани (ННСТ) проявляются поражением различных органов и систем, в том числе эндокринной

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Проведен анализ истории болезни и обследование пациента, 14 лет и его матери. Выполнено полное секвенирование генома в медико-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке Благотворительного фонда медико-социальных генетических проектов помощи «Геном жизни»

- Пациент А., 14 лет
- Родился от 1 беременности, преждевременных родов с внутриутробной гипоксией
- Наблюдается у эндокринолога с диагнозом: конституциональная высокорослость
- Невролог и психиатр: задержка психоречевого развития, аутизм
- Генетик: ННСТ, синдром Элерса-Данло
- Ортопед: комбинированный груднопоясничный сколиоз 2 ст., юношеский грудной кифоз 1 ст.
- Кардиолог: пролапс митрального и трикуспидального клапанов 1 ст.; предсердно-желудочковая блокада 2 ст.
- Офтальмолог: миопия средней степени
- Наследственность: у матери синдром Элерса-Данло, у бабушки по материнской линии – недифференцированное наследственное нарушение соединительной ткани

- Рост 185 см (SDS +2,5), вес 60 кг, ИМТ 17,5 кг/м<sup>2</sup>; размах рук 190 см.
- Фенотип: густые, широкие брови, широкий нос, длинные руки, гипертелоризм сосков, арахнодактилия, сандалевидная щель, тризубцы, гипермобильность суставов, подвижность, гиперрастяжимость кожи, кифосколиоз, плоскостопие
- У пробанда выявлена гетерозиготная мутация гена MYH3, ассоциированная с аутосомно-доминантным дистальным артрогрипозом, тип 2A (OMIM: 193700), тип 2B3 (OMIM: 618436) и синдромом контрактур, птеригия и спондилокарпотарзальные сращения, тип 1A (OMIM: 178110)
- У пробанда и его матери выявлена гетерозиготная мутация гена ELN, описанная у пациентов с аутосомно-доминантным синдромом вялой кожи (OMIM: 123700) и надклапанным стенозом аорты (OMIM: 185500)
- Гетерозиготные мутации в гене ELN, в том числе типа миссенс, описаны у пациентов с синдромом Уильямса – Бойрена
- Мутация типа миссенс описана как возможная причина заболевания синдромом Марфана

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** В данном клиническом случае у мальчика и его матери, бабушки по материнской линии имели место проявления ННСТ, сочетающиеся у пробанда с высокорослостью, задержкой психоречевого развития и аутизмом. Описание клинических случаев дополняет имеющиеся сведения о редких генетических синдромах



Получено ИДС от законного представителя на демонстрацию результатов и фотоматериалов

**КОНТАКТЫ.** Гуменюк Ольга Игоревна, доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии ФГАОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, Саратов, Россия.  
Телефон: +7 (917)-204-19-55 E-mail: saroshum@mail.ru