

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским
эндокринным заболеваниям

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Волеводз Н.Н.^{1,2}, Зюзикова З.С.², Писарева Е.А.², Шестерикова В.В.¹, Кокорева К.Д.^{1,2}, Забудская К.Г.²
1. ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского 2. ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России

Редкий клинический случай синдрома Коффина-Сириса в практике детского эндокринолога

ВВЕДЕНИЕ. Синдром Коффина-Сириса - редкое наследственное заболевание, диагностическими признаками которого является грубые черты лица, задержка роста и развития, гипоплазия или отсутствие ногтей и концевых фаланг на V пальцах рук и стоп. В мире описано всего 150 случаев заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Пациентка В, 3 года 10 месяцев, мама обратилась с жалобами на задержку психоречевого развития и роста с рождения. Из анамнеза известно, что девочка родилась от второй беременности посредством ВРТ (первая беременность аборт), вторых родов путем кесарева сечения на 42 неделе гестации. При рождении масса тела 3300 г (SDS массы тела – 0,77), длина тела 53 см (SDS массы тела 1,18). По шкале Апгар – 8/9 баллов. На первом году жизни наблюдалась задержка психомоторного развития: голову держит с 6 месяцев, сидит с 8 месяцев, ходит с 1,5 лет. Родители близкородственный брак отрицают. Рост матери 171 см, рост отца 191 см, целевой рост – 173,5 см, SDS целевого роста 1,57SD. Девочка наблюдалась у педиатра и невропатолога по поводу задержки психоречевого развития.

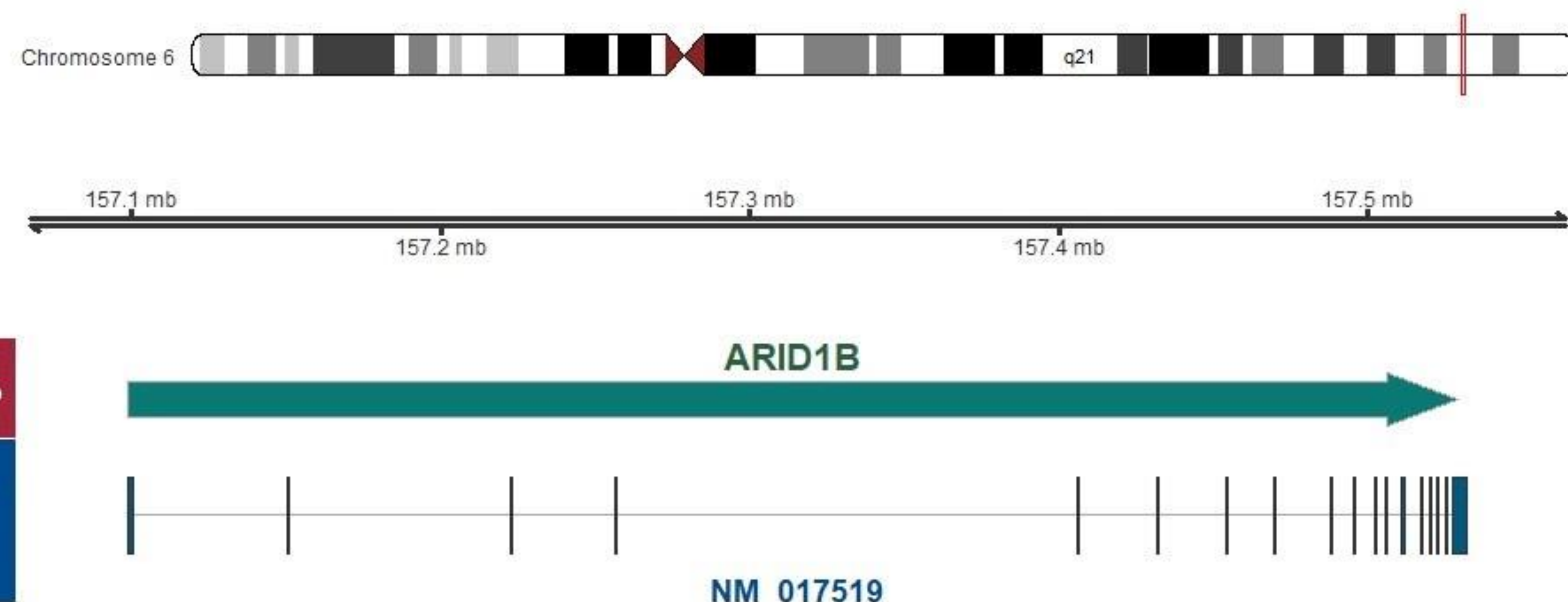


Рис.2 Хромосомное расположение и RefSeq транскрипт гена ARID1B



РЕЗУЛЬТАТЫ. На момент обращения пациентка пропорционального телосложения. При осмотре обращало на себя внимание наличие стигм дисэмбриогенеза визуализировалась широкая переносица, густые брови, длинные ресницы, гипоплазия ногтя на дистальной фаланге V пальца, низкий рост волос. Рост – 95,0 см, SDS роста -1,6, вес - 14 кг, SDS имт - 0,12 (рис.1). При обследовании костный возраст отставал от паспортного на 1 год. Уровень тиреоидных гормонов, ИФР-1 соответствовал нормальным значениям. Учитывая клиническую картину заболевания девочке проведено полноэкзомное секвенирование: выявлен ранее не описанный вариант с.5127delA,p.A1a1710fs (NM_020732.3,hg19) в гене ARID1B в гетерозиготном состоянии (рис.2).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Проведенное молекулярно-генетическое исследование позволило выявить делецию с.5127delA,p.A1a1710fs (NM_020732.3,hg19) в гене ARID1B и предположить наличие СКС 1 типа. Для подтверждения необходимо провести молекулярно-генетическое исследование родителей для уточнения статуса варианта (унаследован или возник de novo).

КОНТАКТЫ:
Nataliya Volevodz
natalia.volevodz@endocrincentr.ru

Рис.1 Фенотип пациента