

**ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ**

УДК: 616-053.2-056.7-071

**СИНДРОМ ФРАНЧЕСКЕТТІ: КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК***Л.В. Колюбакіна, О.В. Власова,  
І.В. Ластівка, Я.А.Балицька\**Буковинський державний медичний університет,  
Обласна дитяча клінічна лікарня \*  
(м. Чернівці, Україна)**Ключові слова:** новонароджений, синдром Франческетті.**Резюме.** В статті представлено огляд літератури та клінічний випадок новонародженого з синдромом Франческетті.

Накопичення та систематизація даних щодо поширеності спадкових захворювань, зокрема, хромосомної патології, набуває все більшого значення у зв'язку із збільшенням частки спадкової патології в структурі захворюваності та смертності дитячого населення. До них можна віднести групу захворювань, які виникають внаслідок числових або структурних змін хромосом та супроводжуються щелепно-лицьовими аномаліями, які підтверджуються генетичними дослідженнями, зокрема, мандибулофасціальний дизостоз - синдромом Франческетті-Клейна. Тип успадкування – аутосомно-домінантний з високою пенетрантністю й різною експресивністю [1]. Частота синдрому остаточно не встановлена.

Для хворих характерне обличчя, яке дає можливість вже при огляді розпізнати цей синдром. Патогномонічними ознаками є гіпоплазія нижньої щелепи, виличних кісток та орбіт, макростомія з відкритим прикусом, виражена недорозвиненість зубів, антимонолоїдний розріз очей (двобічне опущення зовнішнього кута очної щілини), виворіт нижнього краю повік у зовнішній третині з утворенням колобом верхніх і нижніх повік. Загалом обличчя людини набуває своєрідного «пташиного» вигляду [2]. Лицеві аномалії при синдромі Франческетті виникають внаслідок затримки потоку крові з артерії, яка забезпечує кровопостачання органів, що розвиваються з першої жаберної дуги [1, 3].

З боку очей відмічаються також епібульбарні дермоїди, відсутність вій на нижніх повіках, парез ококорухових м'язів, рідше мікрофтальмія, вроджені катаракти, колобоми зорового нерву. Характерна деформація вушних раковин, навіть аплазія вух, дефекти зовнішнього слухового проходу, іноді – середнього і внутрішнього вуха з частковою або повною глухотою. Вірогідність прояву в

дитини кондуктивної глухоти прямо корелює з вираженістю вад розвитку зовнішнього та середнього вуха.

Часто у хворих спостерігається надмірний розвиток лобних пазух, високе аркоподібне піднебіння або розщелина піднебіння, атрезія хоан, розщеплення кісток обличчя та деформація скелету. Іноді відмічається збільшення язика, відсутність привушних залоз, гідроцефалія, вроджені вади серця, крипторхізм. Поряд з типовими формами синдрому зустрічаються й атипові, для яких характерна лише частина симптомів. Щодо розвитку таких дітей, то 5% з них виявляються розумово відсталими. Слід відмітити, що нижньощелепно-лицевий дизостоз може проявлятися різними формами: повна форма, неповна форма (зміни обмежуються орбітами та виличною кісткою).

Рентгенологічне дослідження кісткової системи при синдромі Франческетті відображає гіпоплазію щелепи, виличних, скроневих та інших кісток черепа, аномалії пальців і хребців (напівхребці, *spina bifida*), синостози променевої та ліктьової кісток [1].

Наводимо випадок даного синдрому з клінічної практики.

**Клінічний випадок з практики**

З анамнезу відомо, що хлопчик народився від I доношеної вагітності, яка перебігала без ускладнень. Пологи I термінові, фізіологічні, у 38 тижнів вагітності в ЦРЛ. Маса тіла при народженні 2600 г, зріст -49 см, окружність голови -34 см, окружність грудної клітки-32 см. Оцінка за шкалою Апгар – 7/7балів. Стан дитини після народження середнього ступеня тяжкості, що зумовлено помірними дихальними, гемодинамічними порушеннями на фоні множинних стигм дизембріогенезу. Звертав увагу незвичайний

зовнішній вигляд дитини (фото 1).



Для подальшого лікування та верифікації діагнозу новонароджений вже на 1 добу був переведений у відділення інтенсивної терапії новонароджених ОДКЛ. При огляді звертали на себе увагу: довгі вії, гіпертрихоз верхніх та нижніх кінцівок, порушення дерматогліфіки, надлишок шкіри, асиметрія та гіпоплазія лівого вуха, вкорочення лівої плечової кістки, гіпоспадія, надмірний розвиток лобних пазух, високе аркоподібне піднебіння, антимонолоїдний розріз очей, довге, підняте доверху, підборіддя, «орлиний» ніс (фото 2).



Проведені параклінічні методи обстеження: визначення рівня гормонів: тиреоїдного, вільного тироксину, кортизолу, 17-оксіпрогестерону, лютеїнізуючого, показники яких були в межах норми, але рівень фолікулостимулюючого склав 0,7 Од/л (норма - менше 0,1 Од/л), рівень загального тестостерону 4,63 нмоль/л (норма - 0,7-2,2 нмоль/л). На нейросонографії було виявлено гіпоплазію мозочку, субепіндимальний крововилив з дилатацією правого рогу. При проведенні ультразвукового дослідження внутрішніх органів - дифузне ураження паренхіми нирок, гіперплазія наднирників. Згідно даних ультразвукового дослідження серця виявлені відкритий овальний отвір біля 2 мм та відкрита боталова протока. На

очному дні - вроджена пігментна дистрофія сітківки. Аналіз сечі на уринолізис - патології не виявлено. Рівень глюкози крові та електролітів відповідав віковій нормі. Дитина оглянута вузькими спеціалістами.

У процесі лікування та обстеження стан дитини стабілізувався, для подальшого лікування вона була переведена у відділення патології новонароджених. Проводилася диференційна діагностика між спадковими захворюваннями Карнелії де Ланге, тотальної ліподистрофії та синдромом Франческетті. При генетичному обстеженні в медико-генетичному центрі м. Львова виставлений клінічний діагноз: синдром Франческетті.

При подальшому динамічному спостереженні за дитиною встановлено, що вона неодноразово знаходилася на стаціонарному лікуванні: з 12.12 по 19.12.12 та з 22.01.13 по 28.01.2013 проводилося стаціонарне лікування у хірургічному відділенні з приводу двобічної пахової кири. Проведено двічі видалення грижі з пластикою за Краснобаєвим та з пластикою за Дюамелем. З 22.12.12 по 31.12.12. проводилося лікування в ОДКЛ з приводу гострого трахеобронхіту, полідефіцитної анемії легкого ступеня, епісиндрому на фоні множинних вроджених вад розвитку. З 7.05. по 20.05.2013 р. дитина перебувала в реабілітаційному центрі з діагнозом затримка стато-кінетичного та психопередмовленевого розвитку. У дитини діагностовано симптоматичну епілепсію генералізовану з рідкісними тоніко-клонічними нападами, а також, виявлено дисплазію кульшових суглобів. При додатковому обстеженні відзначені наступні зміни: ЕНМГ - значне зниження амплітуди дистальної М-відповіді; ШПЗм-норма. Сила скорочень дистальних м'язів знижена; ЕЕГ - помірно дезорганізована активність головного мозку з судомними елементами у лобній та скроневій ділянках справа. У динаміці при повторному проведенні ЕЕГ діагностовані значні загально мозкові зміни біоелектричної активності, які представлені середньоамплітудною активністю і періодичними явищами подразнення. Періодично реєструвалися пароксизми високоамплітудних комплексів, представлених «гостра хвиля – повільна хвиля», амплітудою 400 мкВ, частотою 3-4 Гц. Дані НСГ - міжпівкульна щілина 1,0, порожнина прозорої перетинки та порожнина Верге не візуалізується. Правий лобний ріг – 8,0, лівий – 8,1 мм. III-тій шлуночок 3,8;

4-тий шлуночок – 3,0. Судинні сплетіння неоднорідні. Дистанція паренхіми головного мозку – 106 мм. Велика цистерна 3,0. На комп'ютерній томографії картина змішаної гідроцефалії без ураження головного мозку.

На даний час дитина отримує постійно

протисудомні засоби. Цікавим представляється динамічне спостереження за даною дитиною з метою оцінки особливостей її фізичного та психоневрологічного розвитку. Відкритим залишається питання щодо пренатальної діагностики цього захворювання.

#### Література

1. Bowman M. Gross deletions in TCOF1 are a cause of Treacher-Collins-Franceschetti syndrome / M. Bowman, M. Oldridge, C. Archer [et al]. // Eur. J. Hum. Genet. – 2012.- V. 20. – P. 769–777.
2. Katsanis S.H., Jabs E.W. / Treacher Collins Syndrome: A Case Review // Advances in Neonatal Care. – 2013 – P. 389 – 394.
3. Posnick J. C., Ruiz R. L. Treacher Collins Syndrome: Current Evaluation, Treatment, and Future Directions / J. C. Posnick, R. L. Ruiz // Cleft Palate–Craniofacial Journal. – 2000. – V. 37, №. 5. – P. 483.

#### СИНДРОМ ФРАНЧЕСКЕТТИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

*Л.В. Колюбакина, А.В. Власова,  
И.В. Ластивка, Я.А.Балицкая \**

**Буковинский государственный  
медицинский университет, Областная  
детская клиническая больница \*  
(г. Черновцы, Украина)**

**Резюме.** В статье представлен обзор литературы и клинический случай новорожденного с синдромом Франческетти.

**Ключевые слова:** новорожденный, синдром Франческетти.

#### FRANCESCHETTI SYNDROME: CASE REPORT

*L.V. Kolyubakin, A.V. Vlasov,  
I.V. Swallow, Ya.A. Balitska \**

**Bukovina State Medical University,  
Regional Children's Hospital \*  
(Chernivtsi, Ukraine)**

**Summary.** In the article is an overview of the literature and clinical case of a newborn with Franceschetti syndrome.

**Keywords:** newborn, Franceschetti syndrome.