



Ластівка І.В.

СИНДРОМ АПЕРА: МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ

Кафедра педіатрії та медичної генетики

Буковинський державний медичний університет

Акроцефалосиндактилії – група синдромів множинних уроджених вад розвитку (МУВР), основними з яких є акроцефалія та синдактилія. До найбільш поширених з них форм відносять синдром Апера (СА) (I тип), Пфайффера (V тип) та Сетре-Хотцена (II тип). СА вперше описаний у 1894 р. С.Уїтоном. В його основі лежать мутації гену *FGFR2*, який локалізований на довгому плечі хромосоми 10 та кодує рецептор факторів росту фібробластів типу 2. СА викликається однією з двох місенс мутацій гену *FGFR2*: S252W та R253R, в 71% та 26% випадків, відповідно. Частота СА - 1:65000 живонароджених. Співвідношення статей – 1:1. Тип успадкування - аутосомно-домінантний. Ризик для дітей особи із СА – 50%. Майже усі випадки спорадичні.

Основні діагностичні ознаки СА: акроцефалія та двобічна синдактилія кистей та стоп. Затримка росту - у підлітковому віці. В 50% випадків - розумова відсталість різного ступеня важкості. Вади головного мозку - у 60% пацієнтів. Типові зміни обличчя (гіпертелоризм, екзофтальм, антимонголоїдний розріз очних щілин) пов'язані з краніостенозом та деформацією клиновидної кістки. Серединні відділи обличчя гіпоплазовані, ніс короткий зі сплющеною спинкою, прогнатизм. Щілина м'якого піднебіння - в 30% випадків. Вуха низько посаджені, ймовірність зниження слуху в подальшому. Уроджені вади серця та судин – в 10-25%, аномалії сечостатевої системи – в 9,6%, шлунково-кишкового тракту – в 1,5%, вади дихальної системи – в 1,5%.

Пренатальна УЗД: потовщення комірцевого простору в I триместрі. При підозрі на СА у плода рекомендується молекулярно-генетичне дослідження на 16 тиж вагітності та обстеження батьків. З метою верифікації діагнозу СА постанатально рекомендовано цитогенетичне дослідження для виключення хромосомних синдромів та молекулярно-генетична діагностика.

Наводимо клінічне спостереження СА у новонародженої дівчинки. Дитина від I бажаної вагітності на фоні анемії, загрози викидня та багатоводдя. В анамнезі у матері дитини - порушення менструального циклу та оперована кіста яєчника. Під час вагітності – набряки нижніх кінцівок та багатоводдя в 37 тиж. Оцінка по Апгар – 7/7 балів. Маса тіла при народженні – 3050 г, довжина - 50 см. Обвід голови – 33 см, обвід погруддя – 33 см. Батьки дитини здорові, матері 27 років, батькові - 28. Зі слів матері, батьки дитини щотижня вживають алкоголь. Спадковість по лінії матері та батька обтяжена онкопатологією. Робота батька пов'язана з хімічними та фізичними чинниками.

Після народження дитина переведена у реанімаційне відділення у зв'язку із розвитком дихальної недостатності II ступеня; надалі - у відділення патології новонароджених КМУ ОДКЛ м. Чернівці. Стан при поступленні середньої важкості за рахунок неврологічної симптоматики та МУВР. Фізіологічні рефлекси пригнічені, тонус м'язів та тургор тканин знижені. Вигодовувалася через зонд. Об'єктивно: акроцефалія, звуження носових ходів, вдавнене перенісся, екзофтальм, щілина твердого та м'якого піднебіння, синдактилія кистей та стоп. Дитині проведені обстеження: УЗД серця (відкритий овальний отвір до 3,0 мм, ДХЛШ), УЗД органів черевної порожнини (без змін), НСГ (МПЩ - 2 мм, судинні сплетіння неоднорідні; часткова агенезія мозолистого тіла; помірна дилатація бічних шлуночків). Дитина оглянута ЛОР-лікарем (щілина м'якого та твердого піднебіння), неврологом (гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС, гострий перебіг, синдром пригнічення ЦНС. УВР ЦНС: часткова агенезія мозолистого тіла, вентрикулодилатація I ступеня), окулістом (без видимої патології), ортопедом (повна кісткова синдактилія кистей та стоп). Родині проведено медико-генетичне консультування, рекомендовано молекулярно-генетичне дослідження та планування наступної вагітності.