

Синдром Гомеса – Лопеса – Эрнандеса, клинический случай

Стегнеев Никита Эдуардович, Ульянова Таисия Дмитриевна, Гореловская Анна Александровна, Хаерова Зарина Ришатовна, Белозёрова Анастасия Андреевна

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. акад. А.Ф. Тура Сахно Лариса Викторовна

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Российская Федерация

Детский хоспис, Токсово, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Гомеса – Лопеса – Эрнандеса (СГЛЭ), или церебеллотригеминальная дермальная дисплазия, представляет собой факотоз, характеризующийся триадой ромбэнцефалосинапсиса, тройничной анестезией и очаговой бипариетальной алопецией. Начиная с 1979 г. в мире зарегистрировано около 60 случаев проявления данного орфанного заболевания. В настоящее время этиопатогенез заболевания недостаточно изучен, что обуславливает повышенное внимание к каждому выявленному случаю СГЛЭ.

Цель исследования. Анализ случаев СГЛЭ в научной литературе, представление конкретного клинического случая.

Пациенты и методы. Нами был осуществлен обзор литературы (45 статей с 1997 по 2024 г.) и анализ истории болезни девочки со СГЛЭ. Ребенок – воспитанник детского дома, разрешение на публикацию получено.

Результаты. Ребенок от двенадцатой беременности, пятых родов. Беременность протекала на фоне хронической никотиновой и алкогольной интоксикации, мать на учете в ЖК не состояла. Роды в 37 нед, кесарево сечение. Масса тела при рождении – 2130 г, длина тела – 46 см, оценка по шкале APGAR – 8/9. Мать отказалась от ребенка в роддоме, ребенок направлен в детский дом. В первые полгода отмечались задержка психомоторного развития (ЗПМР) и башенная форма черепа. В возрасте 6 мес было замечено помутнение роговицы правого глаза, в динамике отмечалось увеличение размера покраснения. Офтальмологом выявлен язвенный дефект правого глаза, проведена конъюнктивальная кератопластика. В 8 мес в связи с грубой ЗПМР выполнено МРТ головного мозга: картина аномалии мозжечка – ромбэнцефалосинапсис, гипоплазия мозолистого тела. В 8,5 мес – операция – покрытие роговиц амниотической мембраной и наложение временной бле-

фарорафии на обоих глазах. В 9 мес блефарорафия снята. Ведущей особенностью данного клинического случая является ярко выраженная аутоагрессия в виде травматизации глаз, что приводит к усугублению дефектов роговицы и грубым травматическим повреждениям глазных яблок с присоединением инфекционного компонента. В настоящее время ребенок постоянно находится в сдерживающих ортезах на руках и/или пластырях на глазах для ограничения эпизодов аутоагрессии. В возрасте 1 года 5 мес пациентка консультирована врачом-генетиком. С учетом врожденного порока развития головного мозга (ромбэнцефалосинапсис), типичной локализации алопеции (очаговая двусторонняя в надвисочных областях), глазных аномалий (нейротрофический кератит) диагностические критерии полностью укладываются в СГЛЭ. Генетический дефект для СГЛЭ пока не определен, диагноз выставляется по типичной триаде фенотипа. Также пациентка имеет большую часть малых критериев: башенный череп с плагиоцефалией, гипоплазию лицевого отдела черепа, страбизм, низкопосаженные уши, гидроцефалию. Пациентка проходит курсы адаптивной физической культуры и симптоматической терапии в паллиативном отделении. После лечения отмечаются улучшения в ПМР и набор массы тела. На данный момент (2 года 9 мес) ребенок сидит, стоит с опорой, узнает людей, говорит простые слова. Масса тела – 11,3 кг, рост 91 см – физическое развитие среднее с дефицитом массы тела.

Закключение. СГЛЭ является генетическим заболеванием, не поддающимся на данный момент этиопатогенетическому лечению. Госпитализация в паллиативное отделение приводит к улучшению развития и качества жизни ребенка благодаря комплексному подходу, который включает в себя проведение адаптивной физической культуры, медикаментозное лечение и психолого-педагогическое сопровождение.