

Эмбриональная рабдомиосаркома у пациента с синдромом Костелло

Зобикова О.Л., Зимовина Т.С.

ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Синдром Костелло (СК) — редкий моногенный синдром, проявляющийся множественными врожденными аномалиями, нарушениями психомоторного и физического развития. Особенностью СК являются наличие множественных папиллом и повышенный риск развития злокачественных новообразований.

Цель исследования. Описание клинического наблюдения пациента с синдромом Костелло, обусловленного патогенным вариантом с.34G>A гена HRAS и эмбриональной рабдомиосаркомой (РМС).

Пациенты и методы. Пациент — девочка в возрасте 2 лет 2 мес, с множественными аномалиями, задержкой психоречевого, моторного развития и эмбриональной рабдомиосаркомой.

Диагноз установлен по результатам генеалогического анализа, клинического осмотра, ультразвуковых данных, магнитно-резонансной томографии органов брюшной полости и малого таза, гистологического исследования опухоли и данных молекулярно-генетического исследования.

Результаты. Пробанд — девочка от 3-й беременности у здоровых родителей. Старшие брат и сестра здоровы. Ребенок родился в сроке гестации 40 нед с массой 3980,0 г, длиной тела 53,0 см, окружностью головы 35,0 см. С рождения определялись сложности вскармливания, мышечная гипотония. При осмо-

тре в возрасте 2 лет и 2 мес отмечались задержка психоречевого развития, лицевые дисморфии: макроцефалия, редкие волосы и брови, широкий лоб, сходящееся косоглазие, пухлые щеки и губы, большой рот, диспластичные ушные раковины. Показатели физического развития соответствовали 3–10-му перцентилю для данного возраста. Определялись смуглый цвет кожных покровов, папилломы в проекции правого коленного сустава, глубокие ладонные и подошвенные складки; короткая шея, гипермобильность мелких суставов. При ЭхоКГ установлен стеноз легочной артерии. При УЗИ органов малого таза диагностировано образование левого яичника. Послеоперационное гистологическое исследование определило тип опухоли: эмбриональная РМС. Молекулярно-генетическое исследование установило наличие патогенного варианта с.34G>A (p.G12S) гена HRAS, обуславливающего развитие СК.

Заключение. Риск развития злокачественных образований у пациентов с СК оценивается в 17%. Наиболее частой опухолью является РМС, в более редких случаях регистрируются нейробластома и карцинома мочевого пузыря. Представленное наблюдение показывает необходимость соблюдения рекомендованного протокола УЗ-скрининга каждые 3–6 мес до 8–10 лет жизни ребенка на наличие РМС для возможности назначения своевременной терапии.