

Междисциплинарный подход в ведении ребенка с синдромом Смита – Лемли – Опица

Гурина Наталья Борисовна

Научный руководитель: Лазарчик Игорь Викторович, к.м.н.

УЗ Минская областная детская клиническая больница, Минск, Беларусь

ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования», Минск, Беларусь

Актуальность. Наследственные заболевания характеризуются широкой вариабельностью тяжести клинической картины, специфическим сочетанием множественных врожденных пороков развития (МВПР), а в некоторых случаях и метаболических нарушений. Для обеспечения качества медицинской помощи чрезвычайно актуальны своевременная диагностика, маршрутизация пациента, компетенция мультидисциплинарной команды специалистов.

Цель. Представить клиническую характеристику, особенности диагностики и подходы к комплексному лечению редкого наследственного заболевания — синдрома Смита – Лемли – Опица (СЛОС).

Клинический случай. Пациент поступил в стационар в возрасте 1 года для плановой уранопластики. Фенотип характерен для СЛОС: лунообразное лицо, ретрогнатия, птоз, западающая переносица, низкосопаженные уши, микрогнатия, полидактилия (6-е пальцы обеих кистей), мягкотканная синдактилия (2–3-го пальцев обеих стоп), двусторонний абдоминальный крипторхизм, микропенис, члено-мошоночная гипоспадия, дефект тканей крестцово-копчиковой области, микрогlossия, расщелина мягкого неба. Состояние тяжелое, гипертонус конечностей, голову удерживает несколько секунд, не переворачивается, не сидит, взгляд фиксирует, кормление через зонд, срыгивания вовремя и после кормлений. Подкожно-жировой слой развит недостаточно, хроническая белково-энергетическая недостаточность (дефицит массы тела 3-й степени тяжести, z-score = -5,37), микроцефалия (окружность головы — 48 см), задержка психического развития. Пренатальный скрининг (30 нед беременности): задержка роста внутриутробного ребенка, верхняя полидактилия, двойственные гениталии. Медико-генетическое консультирование: синдром Смита – Лемли – Опица, кариотип 46XY. В сыворотке крови обнаружена гипохолестеринемия (1,05 ммоль/л),

гипергликемия (6,5 ммоль/л), гипопроteinемия (общий белок — 50 г/л), гипертрансаминаземия (АсТ — 89 ЕД/л, АлТ — 73 ЕД/л). При ультразвуковом исследовании матка, яичники и/или яички не обнаружены. У пациента частые ОРВИ, синдром хронической аспирации; после длительной предоперационной подготовки (частичное парентеральное питание, комбинированная антибактериальная терапия, аглиадиновая диета, урсодезоксихолевая кислота) успешно выполнен период протекла без осложнений. Послеоперационный период протекал без осложнений. Ребенок наблюдается врачом-урологом Республиканского центра детской урологии. Организовано наблюдение пациента в областном центре раннего вмешательства.

Обсуждение. СЛОС — аутоcомно-рецессивное наследственное заболевание (частота 1 : 30000). Различные варианты мутации гена *DHCR7* обуславливают дефицит активности 7-дегидрохолестерин редуктазы, и, как следствие, возникает недостаток эндогенного холестерина, который запускает необратимый каскад патофизиологических реакций на клеточном уровне. МВПР в сочетании с гипохолестеринемией может указывать на СЛОС, диагноз которого подтверждается при медико-генетическом консультировании. Полиорганная дисфункция, инфекционные осложнения — маркеры возможного неблагоприятного исхода СЛОС.

Заключение. Наличие у ребенка МВПР, дизморфий в сочетании с гипохолестеринемией — основание для верификации СЛОС. Своевременная уранопластика, фармако- и диетотерапия могут рассматриваться в качестве элементов программы реабилитации детей со СЛОС. Актуальна информированность и настороженность врачей-педиатров, неонатологов и других специалистов при определении приоритетов маршрутизации пациентов с генетическими заболеваниями, обеспечении мультидисциплинарного подхода в ведении детей со СЛОС.