

Редкое генетическое заболевание. Синдром Орбели

Демидова Римма Александровна

Научный руководитель: д.м.н., профессор, заведующая кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии
Каширская Елена Игоревна

Астраханский государственный медицинский университет, Астрахань, Российская Федерация

A Rare Genetic Disease. Orbeli Syndrome

Rimma A. Demidova

Astrakhan State Medical University, Astrakhan, Russian Federation

Актуальность. Синдром Орбели — редкая хромосомная аномалия, сопровождающаяся множественными врожденными пороками и высокой летальностью в первый год жизни. Ранняя пренатальная диагностика имеет решающее значение для прогноза и тактики ведения беременности. Публикация клинических наблюдений способствует уточнению спектра проявлений и обоснованию необходимости внедрения неинвазивных методов диагностики.

Цель исследования. Представить клиническое наблюдение ребенка с синдромом Орбели, подчеркнуть значение пренатальной диагностики и междисциплинарного подхода.

Пациенты и методы. Представлено наблюдение ребенка с подтвержденным синдромом Орбели. Для диагностики использовались ультразвуковое исследование (УЗИ), нейросонография, мультиспиральная компьютерная томография (МСКТ), расширенный неонатальный скрининг и кариотипирование. Применены описательный и аналитический методы с сопоставлением клинических данных.

Результаты. В перинатальный центр ГБУЗ Минздрава Астраханской области АМОКБ на роды поступила женщина. Беременность вторая, осложнена железодефицитной анемией и угрозой прерывания в I триместре. С ранних сроков УЗИ выявило задержку развития внутриутробного ребенка и множественные аномалии центральной нервной системы, сердца, почек. В III триместре подтверждены алобарная голопроэнцефалия, атрезия трикуспидального клапана, двойное отхождение магистральных сосудов, гипоплазия почек. Рекомендации по пренатальному кариотипированию и прерыванию беременности были отклонены родителями. На 39,6 нед родился мальчик массой тела 2050 г, с ростом 44 см, окружностью головы 27 см, оцен-

ка по шкале APGAR — 5/5 баллов. При осмотре были выявлены микроцефалия, расщелина неба, гипоспадия мошоночной формы, крипторхизм справа, контрактуры коленей, деформация голеностопа, отсутствие первого пальца на правой кисти, гипоплазия пальца на левой, варусная установка стоп. Нейросонография и УЗИ выявили голопроэнцефалию, атрезию трикуспидального клапана, двойное отхождение сосудов, гипоплазию легочной артерии и почек. На МСКТ — плевральный выпот, ателектаз, фибриноторакс. Расширенный неонатальный скрининг выявил признаки первичного иммунодефицита и наследственные нарушения обмена. Кариотипирование обнаружило мужской аномальный кариотип, подтвержден синдром Орбели. Пациент с рождения на искусственной вентиляции легких (ИВЛ), получал гемотрансфузии, антибактериальную терапию. Ребенок консультирован в Федеральном центре сердечно-сосудистой хирургии (Астрахань), врожденный порок сердца подтвержден, отказано в хирургическом вмешательстве из-за тяжести состояния. В 5,5 мес сохраняются ИВЛ, энтеральное питание через зонд, поддержка вазопрессорами. Больному присвоен паллиативный статус. Переведен в паллиативное отделение ГБУЗ АО ОДКБ им. Н.Н. Силищевой, где находится сейчас. Прогноз для жизни неблагоприятный.

Заключение. Случай иллюстрирует множественные врожденные пороки, обусловленные редкой хромосомной мутацией. Кариотипирование родителей важно для оценки риска рождения ребенка с патологией. Неблагоприятный прогноз и отсутствие методов коррекции подчеркивают необходимость внедрения неинвазивного пренатального тестирования с определением внеклеточной ДНК внутриутробного ребенка.