

10. Кон, И.С. Подростковая сексуальность на пороге XXI века. Социально-психологический анализ /И.С. Кон. – Дубна, 2001. – 207 с.
 11. Гендерное поведение подростков и роль социальных факторов в формировании репродуктивного здоровья /В.Р. Кучма, Е.И. Шубочкина, С.С. Молчанова и др. //Репродуктивное здоровье детей и подростков. – 2005. – № 5. – С. 9-17.



Черных А.А., Голомидов А.В., Ломшаков М.Г., Иванова А.В., Рытенкова О.И., Оленникова Р.В.

*Детская городская клиническая больница № 5,
 Кемеровская областная клиническая больница,
 г. Кемерово*

СЛУЧАЙ РЕДКОЙ ХРОМОСОМНОЙ БОЛЕЗНИ – СИНДРОМА ТРИСОМИИ ПО ДЛИННОМУ ПЛЕЧУ ХРОМОСОМЫ 17

В статье представлен случай выявления хромосомного заболевания – синдрома трисомии по длинному плечу хромосомы 17. У ребенка имели место характерный фенотип с множественными малыми аномалиями развития, врожденный порок сердца (ВПС) и сосудистые аномалии. Кроме того, выявлено наличие врожденного порока развития легких (гипоплазия левого легкого, двулобое правое легкое), что ранее не описывалось в литературе при данном хромосомном заболевании. Наблюдение завершилось наступлением летального исхода вследствие осложненного течения ВПС.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: трисомия по длинному плечу хромосомы 17; врожденный порок сердца.

Chernykh A.A., Golomidov A.V., Lomshakov M.G., Ivanova A.V., Rytenkova O.I., Olennikova R.V.

*Children's City Clinical Hospital N 5,
 Kemerovo regional clinical hospital, Kemerovo*

THE CASE OF RARE CHROMOSOMAL DISORDER – TRISOMY OF CHROMOSOME 17 LONG ARM SYNDROME

The article presents the case of identification of the chromosomal disorder – trisomy of chromosome 17 long arm syndrome. The child has specific phenotype with multiple small abnormalities, congenital heart defect and vascular malformations. Besides, existence of congenital anomaly of lungs (left lung hypoplasia, right lung with two lobes) is revealed that earlier wasn't described in literature at this chromosomal disorder. Observation ends with a lethal outcome owing to the complicated current of congenital heart defect.

KEY WORDS: trisomy of chromosome 17 long arm syndrome; congenital heart defect.

Трисомия по длинному плечу хромосомы 17 – сравнительно редкое хромосомное заболевание (по данным Кирилловой И.А. и соавт. [1] описано 17 больных с такой патологией). В большинстве случаев трисомия 17q связана с транслокациями у родителей, реже отмечаются спорадические перестройки.

Синдром проявляется умеренной внутриутробной гипотрофией, выраженной низкорослостью, задержкой психомоторного развития, микроцефалией с необычной формой черепа (лоб выступает, височные отделы черепа, напротив, запавшие). У детей старше года обнаруживается асимметрия лица. Характерен мыс волос на лбу («пик вдовы»). У половины больных описаны гипертелоризм, эпикант, антимонолоидный разрез глазных щелей. Очень характерна средняя часть лица: спинка носа уплощена, рот широкий с тонкой верхней губой и опущенными вниз уголками, микрогнатия. У половины больных имеется расщелина неба, у остальных – высокое небо. Ушные

раковины несколько ротированы кзади, расположены низко. Шея короткая, складчатая, низкий рост волос на шее. Часто отмечается дистальное стояние сосков. У мальчиков в большинстве случаев имеет место крипторхизм. Очень характерно укорочение проксимальных отделов конечностей: плечевых костей, в меньшей степени бедер, возможны полидактилия либо синдактилия, косолапость, воронкообразная грудная клетка.

Пороки развития внутренних органов представлены пороками сердца, почек, головного мозга, при этом в большинстве случаев структурные аномалии органов и систем различны. Однако прогноз для жизни полностью определяется именно состоянием внутренних органов: дети с тяжелыми пороками погибают вскоре после рождения, те же, у кого таких пороков нет, доживают до взрослого возраста [1, 2].

Представляем вашему вниманию случай выявления синдрома трисомии по длинному плечу хромосомы 17 у недоношенного ребенка с множественными пороками развития, закончившийся летальным исходом на третьем месяце жизни.

Ребенок Ч., девочка, от матери 24 лет. Женщина соматически здорова, страдает никотиновой зависимостью. Акушерско-гинекологический анамнез: месячные с 12 лет, установились сразу, регулярные; по-

Корреспонденцию адресовать:

ЧЕРНЫХ Артем Александрович,
 650056, г. Кемерово, ул. Ворошилова, 21,
 МБУЗ ДГКБ № 5.
 E-mail: artcher@inbox.ru

ловая жизнь с 19 лет; в браке, мужу 27 лет, со слов женщины – здоров, курит. Настоящая беременность вторая, первая закончилась рождением здорового доношенного ребенка.

В женскую консультацию по поводу беременности женщина обратилась в сроке 26-27 недель. На первом УЗИ, проведенном по месту жительства, заподозрено наличие множественных врожденных пороков развития, для дальнейшего обследования женщина направлена в женскую консультацию Областного клинического перинатального центра (ОКПЦ) г. Кемерово.

На УЗИ в ОКПЦ (срок беременности по последней менструации на момент исследования – 28,5 недель) размеры плода соответствуют 27,5 неделям беременности, непропорциональны (длина бедренных, большеберцовых, плечевых костей соответствует 26 неделям, бипариетальный размер – 30 неделям). Отмечаются микрогнатия, утолщение шейной складки, ротация стоп внутрь под углом около 90°. Выявлены неоднородное повышение эхогенности эндокарда желудочков, утолщение и повышение эхогенности створок аортального, митрального и трикуспидального клапанов. Также имеют место многоводие, истмико-цервикальная недостаточность. С результатами УЗИ женщина осмотрена акушером-гинекологом женской консультации ОКПЦ, рекомендовано проведение перинатального консилиума, на который беременная не явилась. Женскую консультацию по месту жительства женщина в дальнейшем также не посещала.

Рождение ребенка происходит при сроке гестации 32 недели в родильном доме по месту жительства матери, куда женщина обратилась в I периоде родов. Масса при рождении 1750 г, длина тела 39 см, оценка по Апгар 6/6 баллов. С рождения имеет место тяжелая дыхательная недостаточность, расцененная как проявление РДСН. Ребенок интубирован, взят на ИВЛ, эндотрахеально введен курсурф. Отмечается нестабильность центральной гемодинамики, начала инфузия дофамина. К концу первых суток жизни выездной неонатальной реанимационно-консультативной бригадой ребенок доставлен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных Детской городской клинической больницы № 5 г. Кемерово (ОРИТН ДГКБ № 5).

Состояние при поступлении в отделение тяжелое. В клинике доминирует дыхательная недостаточность, ребенок находится на ИВЛ. Обращает на себя внимание фенотип ребенка с множественными малыми

аномалиями развития – гипертелоризм глазных щелей, уплощение спинки носа, тонкая верхняя губа, микрогнатия, высокое небо, низкое расположение ушных раковин, короткая складчатая шея, дистальное стояние сосков. Телосложение непропорциональное, конечности укорочены, преимущественно за счет проксимальных отделов, стопы ротированы внутрь (рис. 1).

Из особенностей параклиники:

- умеренно выраженная гуморальная активность – нейтрофильный лейкоцитоз (лейкоциты $13,6 \times 10^9/\text{л}$, П – 3, С – 73, Л – 18, М – 5), повышенные СРБ до 5,5 мг/л;
- рентгенография органов грудной клетки – картина РДСН;
- УЗИ головного мозга – умеренный перивентрикулярный отек на фоне незрелости структур головного мозга;
- УЗИ органов брюшной полости, почек – структурных изменений не выявлено;
- Эхо-КГ – мышечный дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) в средней трети диаметром 2,5 мм, открытый артериальный проток (ОАП) диаметром 2,0 мм, с умеренным лево-правым сбросом, признаки гемодинамических нарушений отсутствуют;
- направлена кровь на исследование кариотипа.

В первые дни пребывания в отделении состояние ребенка с положительной динамикой. Отмечается регресс дыхательной недостаточности, режим респираторной поддержки смягчен до уровня вспомогательной ИВЛ. Однако на восьмые сутки жизни состояние ухудшилось – отмечено вздутие живота, ребенок перестал усваивать питание, нарастала интоксикация. Вновь усилились дыхательные нарушения. В параклинике: сдвиг лейкоцитарной формулы влево (лейкоциты $13,4 \times 10^9/\text{л}$, Э – 5, Миел – 4, Ю – 4, П – 18, С – 20, Л – 21, М – 24); по УЗИ органов брюшной полости – утолщение перистальтики кишечника без структурных изменений кишечной стенки, атония желчного пузыря. Одновременно на Эхо-КГ выявлено увеличение диаметра ОАП до 4 мм, выраженный лево-правый сброс, признаки гиперволемии малого круга кровообращения; на ЭКГ – нарушение проведения импульса по правой ножке пучка Гиса, повышение потенциалов миокарда левого желудочка, выраженные нарушения в состоянии процессов реполяризации по передней, передне-перегородочной области левого желудочка. Ребенку выставлен диагноз: НЭК I. Проведена смена антибактериальной те-

Сведения об авторах:

ЧЕРНЫХ Артем Александрович, канд. мед. наук, доцент, врач анестезиолог-реаниматолог, отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных, МБУЗ ДГКБ № 5, г. Кемерово, Россия. E-mail: artcher@inbox.ru

ГОЛОМИДОВ Александр Владимирович, канд. мед. наук, зав. отделением реанимации и интенсивной терапии новорожденных, МБУЗ ДГКБ № 5, г. Кемерово, Россия.

ЛОМШАКОВ Михаил Георгиевич, врач анестезиолог-реаниматолог, отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных, МБУЗ ДГКБ № 5, г. Кемерово, Россия.

ИВАНОВА Анна Валерьевна, врач ультразвуковой диагностики, отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных, МБУЗ ДГКБ № 5, г. Кемерово, Россия.

РЫТЕНКОВА Оксана Ивановна, врач лабораторный генетик, медико-генетическая консультация, ГАУЗ «КОКБ», г. Кемерово, Россия.

ОЛЕННИКОВА Римма Витальевна, врач генетик, медико-генетическая консультация, ГАУЗ «КОКБ», г. Кемерово, Россия.

Рисунок 1
Фенотип ребенка Ч. в возрасте 1,5 месяцев
(постконцептуальный возраст 38 недель)



рации на препараты резерва, подключена противогрибковая терапия. Осмотрен кардиологом, нарастание размеров ОАП расценено как следствие активации инфекционного процесса. С учетом данных ЭКГ, начата кардиотрофическая терапия элькармом. Назначение Педея противопоказано.

После коррекции терапии состояние ребенка стабилизировалось. Отмечены регресс клиники интоксикации, уменьшение гуморальной активности, восстановился пассаж по желудочно-кишечному тракту, возобновлено энтеральное кормление. Однако выраженные дыхательные нарушения сохранялись, попытки смягчения режима ИВЛ безуспешны. На Эхо-КГ

диаметр ОАП сохранялся на уровне 4,0-4,5 мм, персистировал лево-правый сброс, появилась дилатация левых отделов сердца; выявлено расширение проксимального участка левой коронарной артерии до 2,2 мм, заподозрена аномалия развития ее дистальных ветвей. На ЭКГ потенциалы миокарда левого желудочка оставались повышенными, сохранялись нарушения процессов реполяризации, отмечалось нарастание потенциалов миокарда правого предсердия. Имело место повышение уровня кардиомаркеров – тропонин I 0,744 нг/мл, NT-proBNP 262 пг/мл. Рентгенологически отмечались нарастающее усиление легочного рисунка, формирование правосторонней очаговой пневмонии, которая расценена как застойная. Учитывая ключевую роль нарушений гемодинамики в малом круге кровообращения в генезе дыхательных нарушений, в лечение к концу 2-й недели жизни добавлены диуретики, в возрасте 1 месяца – эналаприл. Продолжал получать антибактериальную терапию препаратами резерва, противогрибковые препараты.

На втором месяце жизни получен результат исследования кариотипа ребенка (рис. 2). Выявлено наличие изохромосомы 17 по длинному плечу. Ребенок осмотрен генетиком, выставлен диагноз «Трисомия длинного плеча хромосомы 17».

На фоне проводимой терапии состояние ребенка с положительной динамикой. Интоксикация клинически исчезла, отмечается нормализация показателей гуморальной активности. На Эхо-КГ диаметр ОАП остается прежним, сброс двунаправленный. На

Information about authors:

CHERNYKH Artem Aleksandrovich, candidate of medical sciences, docent, doctor anesthesiologist-resuscitator, neonatal intensive care unit, Children's City Clinical Hospital N 5, Kemerovo, Russia. E-mail: artcher@inbox.ru

GOLOMIDOV Alexander Vladimirovich, candidate of medical sciences, manager of neonatal intensive care unit, Children's City Clinical Hospital N 5, Kemerovo, Russia.

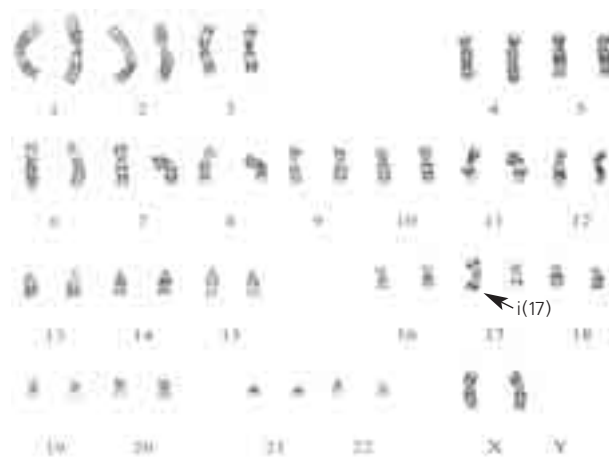
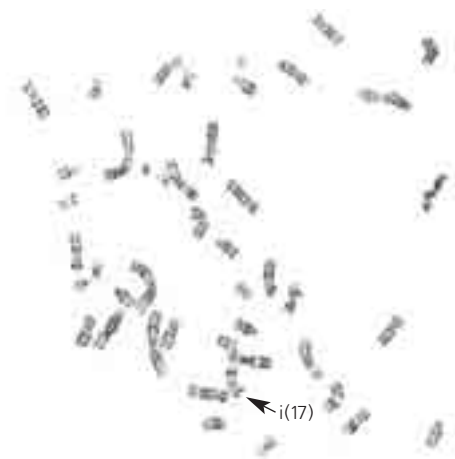
LOMSHAKOV Mikhail Georgiyevich, doctor anesthesiologist-resuscitator, neonatal intensive care unit, Children's City Clinical Hospital N 5, Kemerovo, Russia.

IVANOVA Anna Valeryevna, doctor ultrasonographer, neonatal intensive care unit, Children's City Clinical Hospital N 5, Kemerovo, Russia.

RYTENKOVA Oksana Ivanovna, doctor laboratory geneticist, medical genetic consultation unit, Kemerovo Regional Clinical Hospital, Kemerovo, Russia.

OLENNIKOVA Rimma Vitalievna, doctor geneticist, medical genetic consultation unit, Kemerovo Regional Clinical Hospital, Kemerovo, Russia.

Рисунок 2
Кариотип ребенка Ч.



ЭКГ отмечено некоторое уменьшение нагрузки на отделы сердца, нарушения процессов реполяризации сохраняются. Несколько снижается уровень кардиомаркеров – тропонин I 0,508 нг/мл, NT-proBNP 219 пг/мл. Рентгенологически инфильтративные изменения санированы, сохраняется усиление легочного рисунка.

В возрасте 6 недель жизни ребенка удается экстубировать, респираторная поддержка продолжена методом СРАР через назальную маску. Продолжает нуждаться в дозации O₂, в связи с чем заподозрено формирование бронхолегочной дисплазии (БЛД). Начата терапия дексаметазоном, на фоне которой в течение недели ребенок отлучен от СРАР, однако купировать зависимость от O₂ не удается.

К двум месяцам жизни вновь отмечается нарастание проявлений недостаточности кровообращения. Клинически – тахипноэ, умеренные нарушения биомеханики дыхания, O₂-зависимость. На Эхо-КГ – нарастание диаметра ОАП до 5,1 мм, выраженные гемодинамические нарушения (дилатация левых отделов сердца, гипертрофия миокарда обоих желудочков, диастолическое обкрадывание внутренних органов). На ЭКГ нарастает нагрузка на предсердия, нарушения процессов реполяризации приобретают инфарктоподобный характер. Резко нарастает уровень кардиомаркеров – тропонин I 1,346 нг/мл, NT-proBNP 1492 пг/мл. Выявлены ишемические изменения в почках (высокая эхогенность паренхимы, при доплерангиографии прослеживаются только крупные сосуды, в паренхиме кровотока не лоцируется), уровень мочевины повышен до 25 ммоль/л, креатинин 54 мкмоль/л; заподозрена аномалия развития мелких сосудов почек. В лечении добавлен неотон. Проводится неонатальный кардиологический консилиум, принято решение о целесообразности проведения оперативного лечения – клипирования ОАП. На следующий день после консилиума отмечается нарастание потребности в O₂, появление эпизодов апноэ; ребенок вновь взят на ИВЛ.

В возрасте 2 месяцев 5 дней ребенок переводится в Научно-исследовательский институт комплексных

проблем сердечно-сосудистых заболеваний Сибирского отделения РАМН (г. Кемерово), где проводится оперативное лечение – клипирование ОАП. Послеоперационный период протекает тяжело, с нарастанием дыхательных нарушений и сердечной недостаточности. Через двое суток после операции манифестирует синдром верхней полой вены. Еще через пять дней отмечено появление жидкости в левой плевральной полости.

В возрасте 2 месяцев 13 дней ребенок вновь переводится в ОРИТН ДГКБ № 5. Состояние тяжелое, в клинике доминирует недостаточность кровообращения (степень НК расценена как IIБ), имеют место выраженные дыхательные нарушения, общий отечный синдром (отеки более выражены на голове, шее, верхних конечностях), интоксикация. На ИВЛ. Параклинически – признаки гуморальной активности (нейтрофильный лейкоцитоз (лейкоциты 21,6 × 10⁹/л, Э – 6, П – 6, С – 69, Л – 7, М – 6), повышение СРБ до 18 г/л). Рентгенологически и методом УЗИ в плевральных полостях визуализируется жидкость, справа наддиафрагмально, слева в большом количестве. На Эхо-КГ признаков кровотока по артериальному протоку нет, по контуру желудочков лоцируется полоска жидкости шириной 8 мм. На ЭКГ активность миокарда желудочков и предсердий с положительной динамикой, нарушения процессов реполяризации несколько менее выражены. На УЗИ почек сохраняются структурные изменения паренхимы ишемического характера, рисунок ветвей ренальных сосудов прослеживается только вдоль пирамидок, в паренхиме отсутствует; уровень мочевины и креатинина нормальный. Хирургом проведено дренирование левой плевральной полости, получена хилезная жидкость. В лечении продолжены антибактериальная и противогрибковая терапия, диуретики; энтеральное кормление отменено.

Несмотря на проводимую терапию, у ребенка прогрессирует полиорганная недостаточность, находится на ИВЛ. По дренажу левой плевральной полости продолжает оттекать хилезная жидкость. В динамике отмечено увеличение объема жидкости в полости

перикарда, дестабилизация центральной гемодинамики. Хирургом проведена пункция перикарда, жидкость удалена; начато введение кардиотоников, гемодинамические показатели нормализовались.

К возрасту 2 месяцев 19 дней у ребенка отмечается декомпенсация витальных функций. Вновь накапливается жидкость в полости перикарда, имеет место клиника тампонады сердца. Хирургом жидкость удалена, однако стабилизировать гемодинамику не удается, усиление кардиотонической поддержки без эффекта. Отмечаются декомпенсированные нарушения газообмена и метаболизма. Манифестирует ДВС в виде кровотечения из желудка и мест инъекций. Несмотря на проводимую интенсивную терапию, включая ИВЛ, кардиотоническую поддержку, коррекцию метаболизма, трансфузии СЗП и ЭМОЛТ, в возрасте 2 месяцев 20 дней происходит остановка сердечной деятельности. Реанимационные мероприятия в течение 30 минут неэффективны, констатирована биологическая смерть.

При патологоанатомическом исследовании вещество мозга дрябкое, массой 500 г, отчетно, извилины и борозды сглажены, желудочки мозга не расширены, эпендима гладкая, блестящая. Сосудистые сплетения полнокровные.

Топография внутренних органов правильная. Справа в плевральной полости 12 мл, слева – 20 мл желтой прозрачной жидкости. В брюшной полости 2 мл такой же жидкости. В полости сердечной сорочки содержимого нет. Сердце массой 26 г (соответствует возрастной норме), $4 \times 3 \times 1,5$ см (норма $3,4 \times 4,0 \times 2,8$ см), сформировано правильно, сосуды отходят типично (дистальные отделы коронарных артерий не исследованы), овальное окно открыто, артериальный проток пережат металлической скобой. У верхушки сердца в мышечной части межжелудочковой перегородки дефект диаметром 0,3 см. Мышца сердца бледно-коричневого цвета. Толщина стенки левого желудочка 0,6 см, правого 0,3 см. Периметр

легочной артерии 3,7 см, аорты 3 см. Просвет верхней поллой вены обтурирован тромбом серого цвета. Правая почечная артерия отходит от чревного ствола, левая – от аорты.

Легкие выполняют объем плевральных полостей не полностью, темно-красного цвета, безвоздушные. Правое легкое массой 37 г, левое – 23 г (норма 33 г). Справа и слева легкие состоят из двух долей. Кушочки легких из всех отделов тонут в воде.

Почки равных размеров, $6 \times 3 \times 2,5$ см, синюшно-красного цвета, массой 93 г (норма 40 г), капсула снимается легко, обнажая дольчатую поверхность, на разрезе корковый и мозговой слои слабо различимы. Венозное русло почек не исследовано. Лоханки, мочеточники, мочевой пузырь имеют обычное строение, слизистая не изменена.

Гистологически: в головном мозге выражен периваскулярный и перичеллюлярный отек, ишемические изменения нейронов; в миокарде отмечаются дистрофические изменения кардиомиоцитов, межтоточный отек; в легких альвеолы всюду спавшиеся, капилляры резко полнокровны, просветы мелких бронхов и бронхиол спавшиеся; в почках клубочки резко полнокровны, эпителий проксимальных канальцев в состоянии белковой зернистой дистрофии, строма всюду имбибирована кровью.

Окончательный диагноз:

Основной: Эмбриопатия, синдром трисомии длинного плеча 17-й хромосомы: ВПС, ОАП, мышечный ДМЖП, состояние после операции клипирования ОАП, НК III; гипоплазия левого легкого, двулоевое правое легкое; отхождение правой почечной артерии от чревного ствола; двухсторонняя косолапость; множественные малые аномалии развития.

Осложнения: Синдром верхней поллой вены. Двухсторонний хилоторакс, хилоперикард. БЛД. Двухсторонняя застойная пневмония.

Фон: Недоношенность 32 недели, ПКВ 43 недели.

ЛИТЕРАТУРА

1. Тератология человека: руков. для врачей /Кириллова И.А., Кравцова Г.И., Кручинский Г.В. и др.; под ред. Г.И. Лазюка. – М., 1991. – 480 с.
2. Ворсанова, С.Г. Медицинская цитогенетика /Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. – М., 2006. – 300 с.



**Шибельгут Н.М., Литовченко Е.В., Горбунова Е.Ю., Мозес В.Г.,
Крюков П.М., Лучанкина Л.А., Широкова Т.В., Кемерова Ю.А.**

*Детская городская клиническая больница № 5,
Кемеровская государственная медицинская академия,
г. Кемерово*

СИНДРОМ ПЬЕРА РОБЕНА У НОВОРОЖДЕННОГО – КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Актуальной задачей современного акушерства является ранняя диагностика врожденных аномалий развития. Это обусловлено ростом частоты врожденных аномалий и необходимостью проведения лечебно-профилактических меропри-