

УДК 612.648 – Q93

**МОНОСОМИЯ ПО 21 ПАРЕ ХРОМОСОМ
У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА**

Модель Галина Юрьевна
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия

Анастасиади Людмила Анатольевна
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия

Клочан Антонина Александровна
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия

Победенная Евгения Евгеньевна
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия

Свинарева Марина Григорьевна – к.м.н.
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия

Суворова Наталья Алексеевна
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия

Показана сложность диагностики и прогноза жизни и развития новорожденного ребенка с моносомией по 21 паре хромосом. Выполнен ретроспективный анализ анамнестических данных, течения заболевания, лабораторных, инструментальных результатов и проводимого лечения с рождения и до выписки из отделения новорожденных с инфекционной патологией. С момента рождения отмечались фенотипические проявления стигм дизэмбриогенеза и выраженные изменения в анализах крови – лейкомоидная реакция, тромбоцитопения, анемия. На примере конкретного ребенка показана важность обследования хромосомного статуса всех новорожденных с атипичным течением воспалительного процесса и периода адаптации для своевременного выявления хромосомной патологии.

Ключевые слова: ТРОМБОЦИТОПЕНИЯ, ЛЕЙКЕМОИДНАЯ РЕАКЦИЯ, ХРОМОСОМНАЯ ПАТОЛОГИЯ, МОНОСОМИЯ

UDC 612.648 – Q93

**MONOSOMY BY 21-st CHROMOSOMES'
PAIR IN THE NEWBORN CHILD**

Model Galina Yurievna
SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»,
Krasnodar, Russia

Antaciady Ludmila Anatolievna
SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»,
Krasnodar, Russia

Klochchan Antonina Alexandrovna
SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»,
Krasnodar, Russia

Pobedennaya Evheniya Evhenievna
SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»,
Krasnodar, Russia

Svinareve Marina Grigorievna – MD
SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»,
Krasnodar, Russia

Suvorova Natalia Alexeevna
SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»,
Krasnodar, Russia

The article presents the difficulty of diagnostics and prediction of life and development of the newborn child with monosomy in 21 - st chromosomes' pair. The retrospective analysis of anamnesis, course of disease the laboratory and instrumental data was shown. The treatment of the newborn since the birth and up to the discharge from infectious pathology department was also discussed. The number of specific features: phenotypic disembryogenesis stigma and obvious alterations in blood tests – leukemoid reaction, thrombocytopenia and anemia were revealed from the moment of childbirth. The importance of chromosomal status examination in all newborns with atypical course of inflammatory process and the adaptive period for timely revealing of chromosomal pathology was shown on the newborn presented example.

Key words: THROMBOCYTOPENIA, LEUKEMOID REACTION, CHROMOSOMAL PATHOLOGY, MONOSOMY

Моносомия по 21 паре хромосом относится к наиболее редким хромосомным заболеваниям. К настоящему времени в мире описано около 30 случаев частичной моносомии по 21 паре хромосом [1, 3, 4]. Первое описание этого заболевания в виде кольцевой хромосомы опубликовали J. Lejane и соавт. (1964). Они наблюдали ребенка с признаками, которые они оценивали как противоположные клиническим проявлениям болезни Дауна [4].

Фенотипические проявления синдрома довольно полиморфны – патология черепа, возможны аномалии глаз (микрофтальмия, колобома радужки, катаракта, помутнение роговицы). Встречаются аномалии наружных половых органов (гипоспадия, крипторхизм, гипоплазия мошонки) и паховые грыжи. Частым симптомом является мышечная гипертония, нередко выявляется тромбоцитопения. Из скелетных аномалий обнаруживаются: добавочное 12 ребро, сколиоз, клинодактилия 5-х пальцев, синдактилия, косолапость. У трети больных отмечаются различные пороки сердца, реже бывают дефекты желудочно-кишечного тракта, почек.

У всех больных диагностируются умственная отсталость разной степени, как правило, имбецильность или идиотия, а также отставание в моторном и физическом развитии [3, 4]. В ходе цитогенетического обследования выявляют делецию длинного плеча 21 хромосомы, кольцевую хромосому или мозаичные варианты этих аномалий. Описаны единичные случаи полной моносомии по 21 хромосоме и различные формы мозаицизма, при которых одна из клеточных линий может иметь 45 хромосом (45, -21). Как и при других хромосомных аномалиях, прогноз для жизни зависит от выраженности врожденных аномалий [2]. При грубых пороках развития дети умирают в первые дни и недели жизни. Вместе с тем описаны больные в возрасте старше 50 лет.

Цель исследования: показать сложность диагностики и последствия влияния выявленной хромосомной патологии на прогноз жизни ребенка с моносомией по 21 паре хромосом.

Материал и методы

Проведен ретроспективный анализ анамнестических исследований, течения заболевания, лабораторных, инструментальных данных и проводимого лечения с рождения и до выписки ребенка из отделения новорожденных детей с инфекционной патологией.

Результаты и обсуждения

Ребенок Л., родилась в Краевом перинатальном центре Краснодара. На 5-е сутки жизни для проведения обследования и лечения переведена в отделение новорожденных детей с инфекционной патологией Перинатального центра ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2».

Анамнез болезни

Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне: левостороннего гнойного отита в 20 недель, потребовавшего хирургического лечения, хронической фетоплацентарной недостаточности, задержки внутриутробного развития плода 2-й степени. У матери были обнаружены киста правой почки, миопия средней степени тяжести обоих глаз. По данным УЗИ плода на 30–31 неделе был выявлен врожденный порок развития центральной нервной системы (ВПР ЦНС): арахноидальная киста. Ребенок родился путем консервативных родов в сроке 39 недель, массой тела – 2380 г, ростом – 45 см. Оценка по шкале Апгар – 7–8 баллов. С рождения состояние ребенка оценивалось как тяжелое за счет дыхательных расстройств, потребовавших респираторной поддержки инвазивной ИВЛ в течение 20 ч, неврологической симптоматики в виде выраженного угнетения ЦНС на фоне внутриутробной гипотрофии второй степени.

Данные объективного осмотра

При осмотре ребенка обращало на себя внимание наличие множественных стигм дизэмбриогенеза: микроцефальный череп с выступающим затылком, высоким выпуклым лбом и высокой линией роста волос, антимонголоидный разрез глаз (наружный край ниже внутреннего), складки кожи на нижних веках направляют ресницы в сторону глазного яблока, ресницы верхних век длинные, спинка носа широкая, выступает вперед, кончик носа расширен, с маленьким гребнем посередине, ноздри также широкие и расположены горизонтально, нижняя челюсть недоразвита, ушные раковины большие, расположены низко, противозавиток выступает, завиток отсутствует, слуховой проход расширен. Аномалий наружных половых органов не выявлено. Отмечались общая мышечная гипертония, снижение безусловных рефлексов.

Лабораторные исследования

С первых суток жизни в общем анализе крови (ОАК) отмечалась выраженная тромбоцитопения – до 28 Т/л, лейкомоидная реакция в виде выраженного лейкоцитоза – до 27,1 Г/л. Ребенок был обследован на TORCH-инфекции (цитомегаловирус, вирус простого герпеса I и II типов, токсоплазмоз) методом иммуноферментного анализа (ИФА) в парных сыворотках с матерью – обнаружены положительные высокоавидные IgG к цитомегаловирусу. При этом титр материнских антител был выше, чем у ребенка, IgM не обнаружены. При обследовании крови, слюны, мочи и ликвора методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) ДНК цитомегаловируса не обнаружена. При цитогенетическом обследовании у ребенка был выявлен кариотип 45, XX, -21 (18) / 46, XX, r21 (p21.2 q22.3) (6), у родителей генетической патологии не выявлено.

Инструментальные исследования

По данным рентгенографии органов грудной клетки в прямой проекции выявлены признаки двусторонней очаговой пневмонии на фоне

проводимой антибактериальной терапии. Явления пневмонии купированы. По данным ультразвукового исследования (УЗИ): почки без патологии, выявлены реактивные изменения в паренхиме печени, по данным УЗИ сердца – признаки не снизившегося легочного сопротивления, открытого овального окна и открытого артериального протока. По данным нейросонографического исследования обнаружены венрикулодилатация с максимальными размерами боковых желудочков – справа 6–6–8 мм, слева 7–8–8 мм, признаки повышения эхогенности перивентрикулярных зон, кровотоков по сосудам мозга в пределах возрастной нормы.

Консультации смежных специалистов

За время пребывания в отделении новорожденных детей с инфекционной патологией Перинатального центра ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2» ребенок был неоднократно консультирован гематологом. Выставлен диагноз: вторичная тромбоцитопения, анемия новорожденного смешанного генеза, легкой степени. Рекомендовано лечение: гормональная терапия (дексаметазон – 0,5 мг три раза в день – 5-дневный курс), иммуномодулирующая терапия (проведено титрование октагама и интратекта), учитывая присоединение геморрагического синдрома на фоне стойкой тромбоцитопении, проводилась трансфузия тромбоконцентрата. Терапия приводила к кратковременному повышению уровня тромбоцитов – максимально до 175 Т/л (после трансфузии тромбоконцентрата). К моменту выписки уровень тромбоцитов был равен 73 Т/л. Учитывая фенотипические особенности ребенка и наличие стойкой рецидивирующей тромбоцитопении, для исключения хромосомной патологии была проведена консультация генетика. По его рекомендации назначено кариотипирование, в результате исследования была выявлена моносомия по 21-й паре хромосом. На основании консультации невролога выставлен диагноз: Церебральная ишемия 2-й степени, ранний восстановительный период в форме синдрома угнетений ЦНС и синдрома

двигательных нарушений. При осмотре окулистом было выявлено кровоизлияние в центральные отделы сетчатки обоих глаз, назначена терапия.

Заключение

Приведенный клинический случай является редким, что указывает на необходимость и важность своевременной диагностики хромосомной патологии у новорожденных детей для выбора тактики лечения. Дальнейший прогноз для жизни ребенка зависит от уровня тромбоцитов и регресса вторичной тромбоцитопении, а также от вероятности присоединения интеркуррентных заболеваний. Качество жизни ребенка обусловлено степенью умственной отсталости и уровнем моторного и физического развития.

Список литературы

1. *Баранов А. А.* Состояние здоровья детей в Российской Федерации // Педиатрия. – Журнал имени Г. Н. Сперанского. – 2012. – № 3. – С. 9–14.
2. *Румянцев А. Г.* Физиология и патология гемостаза в периоде новорожденности : практическое руководство по детским болезням / под ред. В. Ф. Коколиной, А. Г. Румянцева. – М.: Медпрактика-М, 2004.
3. *Шабалов Н. П.* Неонатология. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – Т. 2.
4. *Cassidy S. B., Allanson J. E.* Management of Genetic Syndromes. – Second edition // Willey &Liss, Hoboken, New Jersey, 2005. – P. 695.