

type 2 be explained by epigenetic mosaicism? / R. Happle // Am J Med Genet. 2021; 185A:1304–1306. DOI: 10.1002/ajmg.a.62075

4. Hearing loss in Waardenburg syndrome: a systematic review / J. Song, Y. Feng, F.R. Acke [et al.] // Clin. Genet. 2016; V. 89. Issue 4. P.416–425. DOI: 10.1111/cge.12631

5. Mutation at the an ophthalmic white locus in Syrian hamsters: haploinsufficiency in the Mitf gene mimics human Waardenburg syndrome type 2 / Hodgkinson C.A., Nakayama A., Li H. [et al.] // Hum. Mol. Genet. 1998; V.7. Issue 4. P.703–708.

6. Nayak C.S., Isaacson G. Worldwide distribution of Waardenburg syndrome / Nayak C.S., Isaacson G. // Ann. Otol. Rhi-

nol. Laryngol. 2003; V.112. P.817–820. DOI: 10.1177/000348940311200913

7. Pigmentary disorders in association with congenital deafness / W.B. Reed, V.M. Stone, E. Boder, L. Ziprkowski // Arch. Dermatol. 1967; V.95. Issue 2. P.176–186. DOI:10.1001/arch-derm.1967.01600320032005

8. Read A.P. Waardenburg syndrome / A.P. Read, V.E. Newton // J. Med. Genet. 1997; V.34. Issue 8. P.656–665. DOI: 10.1136/jmg.34.8.656

9. The use of molecular cytogenetic and cytogenetic techniques for the diagnosis of Prader-Willi and Angelman syndromes / I.Y. Iourov, S.G. Vorsanova, O.S. Kurinnaya [et al.] // Journal of neurology and psychiatry. 2014; 114(1). 49–53.

10. The clinical and genetic research of

Waardenburg syndrome type I and II in Chinese families / Q. Liu, J. Cheng, Y. Lu [et al.] // Int. j. Pediatr. Otorinolaryngol. 2020; Mar; 130:109806. DOI: 10.1016/j.ijporl.2019.109806.

11. Waardenburg syndrome (WS) type I is caused by defects at multiple loci, one of which is near ALPP on chromosome 2: First report of the WS consortium / L.A. Farrer, K.M. Grundfast, J. Amos [et al.] // Am. J. Hum. Genet. 1992; V.50. Issue 5. P.902–913.

12. Wnt signaling pathway involvement in genotypic and phenotypic variations in Waardenburg syndrome type 2 with MITF mutations / X.-P. Wang, Y.-L. Liu, L.-Y. Mei [et al.] // Journal of Human Genetics. 2018; March. 63:639–646. DOI: org/10.1038/s10038-018-0425-z

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

DOI 10.25789/YMJ.2021.76.29

УДК 61:575

О.Н. Иванова, А.Л. Сухомясова, Е.Е. Гуринова,
Р.Н. Иванова, О.А. Голикова, И.С. Иванова, Т.Е. Бурцева,
М.П. Слободчикова

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА 5 ЛЕТ С SOPH-СИНДРОМОМ

В статье описан клинический пример редкого наследственного заболевания SOPH-синдром у ребенка саха. Описаны наблюдение ребенка с данным заболеванием, особенности диагностики и ведения пациента.

Ключевые слова: SOPH-синдром, низкорослость, пельгеровская аномалия лейкоцитов, атрофия зрительных нервов, дети, Якутия.

The article describes a clinical example of the rare hereditary disease SARS-syndrome in a Sakha child. The observation of the child with this disease, features of diagnosis and management of the patient are described.

Keywords: SOPH syndrome, stunting, Pelger leukocyte anomaly, optic nerve atrophy, children, Yakutia.

Введение. В Республике Саха (Якутия) описано накопление редкой ауто-сомно-рецессивной, X-сцепленной рецессивной и ауто-сомно-доминантной наследственной патологии у представителей коренного населения – саха [1,2,5]. Под руководством д.м.н. Н.Р. Максимовой описано новое генетическое заболевание у детей Республики Саха (Якутия) – SOPH-синдром. Дети с этим заболеванием рождаются с нормальной массой и ростом, но к 6-7 месяцам отмечались атрофия зрительного нерва, снижение роста и массы,

снижение субпопуляций иммунокомпетентных клеток - формирование иммунодефицита [3,4]. Анализ катамнеза и динамическое наблюдение за пациентами с SOPH-синдромом позволит разработать клинические рекомендации ведения этих пациентов.

Клинический пример. Впервые семья обратилась в декабре 2017 г. в детскую поликлинику ПЦ РБ№1-НЦМ с жалобами на частые респираторно-вирусные инфекции, отставание в физическом развитии, ухудшение зрения, задержку речевого развития.

Из анамнеза жизни. Ребенок 2016 г.р, девочка, саха. От II беременности, протекавшей на фоне истмико-цервикальной недостаточности на фоне угрозы прерывания беременности. Роды в срок, в головном предлежании. Вес при рождении 3460 гр, длина 53 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Ребенок сразу кричал, к груди приложен сразу. Вскармливание грудное до 1 года 6 месяцев. Психомоторное развитие: держит голову с 1 месяца, переворачивается с 4 месяцев, говорит с 13 месяцев, ходит с 16 месяцев. Перенесенные заболевания: ОРВИ, пневмонии, ларинготрахеит, бронхит. Травм не отмечалось.

Из анамнеза заболевания: С года отмечается снижение весо-ростовых показателей, частые ОРВИ, в течение года два раза переболела острой пневмонией.

При осмотре состояние ребенка расценено как средней степени тяжести. Физическое, речевое и психическое развитие отстает. Питание пониженное. Кожные покровы и видимые слизистые бледные, чистые. Катаральных явлений нет. Подкожно-жировая клетчатка выражена слабо. Грудная клетка правильной формы. В легких дыхание везикулярное, проводится по всем полям, хрипов нет. Сердечные тоны ясные, ритмичные. Живот мягкий безболезненный. Печень, селезенка не увеличены.

По данным обследования в общем анализе крови от 11.01.2018 г.: Гипохромная анемия. Лимфопения. Лейкопения. Пельгеровская аномалия лейкоцитов.

Биохимический анализ крови от 11.01.2018 г.: снижение содержания фракции глобулинов.

Иммунограмма от 22.01.2018 г.: IgA 0,1 мг/мл (0,21–2,82 г/л), IgM 0,49 мг/мл (0,47–2,40 мг/мл), IgG 1,7 мг/мл (4,83–12,26 мг/мл), CD3+81,0% (62–69%),

ИВАНОВА Ольга Николаевна – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, olgadoctor@list.ru; **СУХОМЯСОВА Айтилина Лукична** – к.м.н., главный внештатный генетик РС(Я), зав. медико-генетического центром РБ№1- НЦМ; **ГУРИНОВА Елизавета Егоровна** – врач генетик медико-генетического центра РБ№1- НЦМ; **ИВАНОВА Роза Николаевна** – врач генетик медико-генетического центра РБ№1- НЦМ; **ГОЛИКОВА Оксана Афанасьевна** – к.м.н., зав. отделением ГАУ РС (Я) «РБ№1-НЦМ»; **ИВАНОВА Ирина Семеновна** – студент 1 курса МИ СВФУ; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ; в.н.с. ЯНЦ КМП; **СЛОБОДЧИКОВА Майя Павловна** – преподаватель СПбГПМУ.

Таблица 1

Динамика данных физического развития ребенка с SOPH-синдромом

Дата	Возраст	Вес ребенка, кг	Долженствующий вес, кг	Рост ребенка, см	Долженствующий рост, см
2018	1 год 10 мес.	9	12	76	86,8
2020	3 года	12	14,85	87,0	97,27
2021	5 лет	15,5	18,48	95,6	109,0

Таблица 2

Динамика иммунограммы ребенка с SOPH-синдромом

Дата	IgA мг/мл	IgM мг/мл	IgG мг/мл	CD3+%	CD4+%	CD8+%	CD4+CD8+%	CD19+%	CD25+%	CD3+HLA-DR+%
11.12.2018	0,1	0,49	1,7	81	46	32	1,43	11,0	7,0	2,0
1.02.2020	0,1	0,52	1,8	86	46	34	1,44	12,0	7,5	2,1
08.02.2021	0,1	0,55	1,85	82	48	36	1,56	13,0	7,7	-

CD4+46,0% (28-76%), CD8+32,0% (4-45%), CD3+CD8+ 1,44% (30-40%), CD19+12,0% (PI 21-28%), CD25+7,0% (PI 7-10%), CD3+HLA-DR+ 2,0%, CD16+CD56+ 6,0%. Заключение: снижение содержания иммуноглобулинов А и G, снижение содержания цитотоксических лимфоцитов CD3+CD8+.

На электрокардиограмме от 12.01.2018 г.: ритм синусовый, выраженная брадикардия. ЧСС 112-91 уд./мин. Электрическая ось сердца – нормальное положение. Нарушение внутрижелудочковой проводимости. Нарушение реполяризации желудочков.

УЗИ сердца с цветным доплеровским картированием от 18.02.2020 г.: Открытое овальное окно 0,23-0,26 см. Эктопическое крепление хорд митрального клапана с минимальной регургитацией. Дополнительная трабекула в полости левого желудочка. Полости сердца не расширены.

На рентгенограмме от 18.01.2018 г.: костный возраст 2-2,5 года.

Ребенок осмотрен офтальмологом (17.01.2018): частичная атрофия зрительных нервов ОИ.

Консультация генетика была 18.02.2018 г. Генеалогический анамнез: отягощенности по моногенной патологии не выявлено, родители фенотипически здоровы.

Фенотип: рост фактический 76 см (долженствующий 86,8 см). Вес фактический в 1 год 10 мес. 9 кг (норма 12 кг). Индекс массы тела 14,587. Походка не изменена. Пропорционального телосложения. Нанизм. Дефицит веса, кожа чистая, бледная, растяжимая. Кожа мягкая по типу cutis laxa, на тыле стопы - гиперпигментированное пятно. Мелкие черты лица, лёгкий экзофтальм, тонкий голос. Ушные раковины на типичном месте. Грудная клетка выбухает слева. Руки и ноги симметрично укорочены, микромелия кистей и стоп. Живот чуть увеличен. Печень и селезёнка без особенностей. Наружные половые органы по женскому типу.

После консультации генетика был назначен ДНК-анализ для уточнения диагноза. Выявлено гомозиготное носительство патологического варианта 5741G>A в гене NBAS, вызывающего SOPH-синдром с аутосомно-рецессивным типом наследования.

Клинический диагноз. SOPH-синдром: нанизм, пельгеровская аномалия лейкоцитов с первичным иммунодефицитом (Q87.1). Частичная врождённая атрофия зрительного нерва обоих глаз. Малая аномалия сердца. Открытое овальное окно 0,23-0,26 см. Эктопическое крепление хорд митрального клапана с минимальной регургитацией. Дополнительная трабекула в полости левого желудочка.

Рекомендовано: наблюдение участкового педиатра, кардиолога, аллерголога-иммунолога, наблюдение пробанда и семьи в медико-генетической консультации; элькар 30% по 50 капель 3 раза в день в течение 1 месяца, через 6 месяцев повторить, ликолипид 1мг 1 раз в сутки 10 дней, поливитамины с м/э 1 месяц 3 курса в год; контроль электрокардиограммы 2 раза в год в поликлинике по месту жительства; контроль эхокардиограммы через 2-3 года; питание богатое белком и витаминами; санаторно-курортное лечение, профиль - общеукрепляющие процедуры.

В 2018 г. оформлена инвалидность. В течение последующих 2 лет ребенок чувствовал себя хорошо, респираторно-вирусными инфекциями болела два раза.

Динамика данных физического развития ребенка представлена в табл. 1. В 2020 г. выявлены следующие данные: вес фактический 12 кг (долженствующий 15 кг); рост фактический 90,7 (долженствующий 96,8 см). В 2021 г. вес ребенка 15,5 кг (долженствующий 18,48 кг), рост 95,6 см (долженствующий 109,0).

За период наблюдения 4 лет у девочки отмечались гипохромная анемия, лимфо- и лейкопения по общему анализу крови, пельгеровская аномалия лейкоцитов.

Как показано в табл. 2, у ребенка в динамике отмечаются резкое снижение иммуноглобулинов А и G, снижение содержания цитотоксических лимфоцитов CD3+CD8+.

В данное время девочка чувствует себя хорошо. В 2021 г. получила вакцинацию гриппол, ОРВИ в течение года не болела.

Заключение. Клиническими проявлениями SOPH-синдрома - редкого наследственного заболевания - у наблюдаемого ребенка явились низкорослость, атрофия зрительного нерва, пельгеровская аномалия лейкоцитов. Помимо указанных проявлений, у ребенка выявлен первичный иммунодефицит. Динамическое наблюдение за детьми с редкой наследственной патологией в Республике Саха (Якутия) позволит разработать отдельные клинические рекомендации.

Литература

1. Генетические исследования населения Якутии / Л.И. Вербичкая, А.Н. Григорьева, Т.Ю. Павлова [и др.]. - Якутск, 2014. - 336 с.
Genetic studies of the population of Yakutia / L.I. Verbitskaya, A.N. Grigorieva, T.Y. Pavlov [et al.]. - Yakutsk, 2014. - 336 p.
2. Генетическое тестирование на Наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования в Республике Саха (Якутия) / А.Н. Ноговицына, А.Л. Сухомясова, Н.Р. Максимова [и др.] // Якутский медицинский журнал. - 2014. - № 2 (46). - С. 40-44.
Genetic testing for Hereditary disease with an autosomal recessive type of inheritance in the

Republic of Sakha (Yakutia)/ A.N. Nogovitsyn, A.L. Sukhomazova, N.R. Maksimova [et al.] // Yakut medical journal. 2014. - No. 2 (46). - P. 40-44.

3. Клиническое описание редкого аутосомно-рецессивного синдрома у якутских детей / Е.Е. Гуринова, Н.Р. Максимова, А.Л. Сухомьясова // Якутский медицинский журнал.-2014.- № 2 (46).- С. 12-14.

Clinical description of a rare autosomal recessive syndrome in Yakut children/ E.E. Gurinova,

N.R. Maksimova, A.L. Sukhomyasova // Yakut Medical Journal.-2014.- № 2 (46).- P. 12-14.

4. Популяционная частота и возраст мутации g5741 → а в гене pbas, являющейся причиной SOPH-синдрома в Республике Саха (Якутия) / Н.Р. Максимова, А.Н. Ноговицына, Х.А. Куртанов [и др.] // Генетика. - 2016. - Т. 52, № 10. - С. 1194-1201.

Population frequency and age of mutation g5741 = a in the gene n bass, which is the cause

of SOPH syndrome in the Republic of Sakha (Yakutia) / N.R. Maksimova, A.N. Nogovitsyna, H.A. Kurtanov [et al.] // Genetics. 2016. Vol. 52. No. 10. P. 1194-1201.

5. Пузырев В.П. Наследственные болезни у якутов / В.П. Пузырев, Н.Р. Максимова // Генетика. - 2008. - Т.44, №10. - С.1317-1324.

Puzyrev V.P. Hereditary diseases in Yakuts/ V.P. Puzyrev, N.R. Maksimova // Genetics. - 2008. - Vol.44, № 10. - P.1317-1324.

DOI 10.25789/YMJ.2021.76.30

УДК 616.12-006-007

А.А. Донская, Л.В. Дайбанырова, Л.М. Мярина, К.А. Сивцева

ПЕРВИЧНАЯ ЗЛОКАЧЕСТВЕННАЯ ФИБРОЗНАЯ ГИСТИОЦИТОМА СЕРДЦА

Описан клинический случай первичной злокачественной фиброзной гистиоцитомы сердца из практики кардиологического отделения Якутской республиканской клинической больницы. Опухоль располагалась в правом желудочке, что редко встречается, в клинической картине преобладали симптомы хронической тромбоэмболии легочной артерии с гипертензией. При эхокардиографии и компьютерной томографии объемное образование было расценено как тромб. При аутопсии и гистологическом исследовании была выявлена злокачественная фиброзная гистиоцитома сердца. Сложность постановки диагноза была связана с неспецифической полиморфной клинической картиной и различной структурой самого новообразования.

Ключевые слова: опухоли сердца, злокачественная фиброзная гистиоцитома, тромбоэмболия легочной артерии, легочная гипертензия, диагностика.

The article presents a clinical case of primary malignant fibrous histiocytoma of the heart from the practice of the cardiology department of the Yakutsk Republican Clinical Hospital. The tumor was located in the right ventricle, which is rare and the clinical picture was dominated by symptoms of chronic pulmonary embolism with hypertension. On echocardiography and computed tomography, the volumetric lesion was regarded as a thrombus. Autopsy and histological examination revealed malignant fibrous histiocytoma of the heart. The complexity of the diagnosis was associated with the nonspecific polymorphic clinical picture and the different structure of the neoplasm itself.

Keywords: cardiac tumors, malignant fibrous histiocytoma, pulmonary thromboembolism, pulmonary hypertension, diagnosis.

Введение. Первичные опухоли сердца наблюдаются очень редко по сравнению со вторичными, из всех вскрытий выявляются примерно в 0,001-0,28% случаев [1]. Причиной редкого развития опухолей сердца считают особенности в метаболизме миокарда, такие как быстрый кровоток внутри сердца и ограниченность лимфатических соединений сердца [2].

Среди первичных опухолей сердца доброкачественные встречаются в три раза чаще, чем злокачественные. Саркомы сердца являются часто встречаемыми злокачественными опухолями, чаще развиваются в возрасте 30-50 лет, в среднем в 40 лет [1,2]. У мужчин встречаются с частотой 65-75%, т.е. чаще чем у женщин [6].

Клиническая картина зависит от локализации и типа опухоли, проявляет-

ся симптомами не только со стороны сердца, но и других систем и органов. Лишь в 3-10% случаев опухоли выявляют по клиническим признакам [3,6]. Чаще всего симптомы могут напоминать признаки обычных сердечных заболеваний: разнообразные боли в грудной клетке, синкопе, аритмии, шумы в сердце, нарушения проводимости, выпот в перикарде или тампонада сердца. Характер симптомов, наблюдаемых при опухолях сердца, наиболее тесно связан с локализацией опухоли [8,9]. Недостаточность кровообращения является наиболее частым проявлением первичных опухолей сердца. Она возникает при большом размере опухоли и обусловлена подвижностью опухоли в камере сердца, вызывая нарушения притока или оттока крови. При поражении опухолью миокарда возможно нарушение его сократительной функции, которая также ведёт к застойной сердечной недостаточности [6].

От обструкции опухолью атриовентрикулярного отверстия у 30% больных наступает внезапная смерть, а у остальных причиной смерти чаще являются прогрессирующая сердечная недостаточность и эмболические осложнения [4,8].

Обнаружение объемного новооб-

разования в полости или слоях сердца и положительные результаты биопсии являются основными диагностическими признаками опухолей сердца [7].

Злокачественная фиброзная гистиоцитома – одна из редких форм сарком сердца, характеризуется внутриполостным ростом, сопровождается обструктивными и конституциональными симптомами, морфологически диагностируется цитологическими и иммуногистохимическими исследованиями. Самая частая локализация опухоли – это левое предсердие, но опухоль также может расти в правом предсердии и правом желудочке [4,5]. Поскольку большинство злокачественных первичных опухолей сердца имеют крошащуюся внутриполостную поверхность, на неровных поверхностях могут образовываться тромбы. Соответственно, опухольная эмболия легочной артерии, как и обструкция левых отделов сердца, может привести к легочной гипертензии [7,9]. Среди сарком злокачественная фиброзная гистиоцитома выявляется в 11-24% случаев. Метастазирование в другие внутренние органы обнаруживается редко [10].

Основной радикальный метод лечения - хирургическое удаление первичной опухоли [9].

ДОНСКАЯ Ариадна Андреевна – д.м.н., проф. МИ Северо-Восточного федеральн. ун-та им. М.К. Аммосова, aradon1@yandex.ru; **ДАЙБАНЫРОВА Лилия Владимировна** – к.м.н., доцент МИ СВФУ, врач – кардиолог высшей квалиф. категории; **МЯРИНА Лилия Михайловна** – врач-кардиолог высшей квалиф. категории Якутско республикан. клинич. б-цы; **СИВЦЕВА Кюней Александровна** – врач-патологоанатом ГАУ РС(Я) "РБ№1-НЦМ".