



Саратовский государственный  
медицинский университет  
имени В. И. Разумовского

## Клинический случай редкого генетического синдрома Бейнбриджа-Ропера

Автор: ординатор 1 года обучения кафедры Госпитальной педиатрии и  
неонатологии Акопян Арусяк Аветиковна

Научный руководитель: к. м. н., доцент Гуменюк Ольга Игоревна



Пациент Е., 2017 г.р.

Получено ИДС от законного представителя на демонстрацию данных

**АКТУАЛЬНОСТЬ.** Синдром Бейнбриджа-Ропера (№615485) – впервые описанный в 2013 году аутосомно-доминантный синдром, вызванный вариациями гена ASXL3. На данный момент описано около 30 случаев данного синдрома

**ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ.** Описание клинического случая синдрома Бейнбриджа-Ропера

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Проведен анализ истории болезни пациента и его матери, результатов полногеномного секвенирования ДНК в формате «дуо»

### ПОЛУЧЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

**Малые аномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), выявленные у пациента:** короткий седловидный нос, вывернутые вперед ноздри, высокие арочные брови, выступающий лоб, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз

**Анамнез:** ребенок от I беременности, от некровнородственного брака на 38 нед. с массой 3150 г. Патологическая потеря веса 17%. Наблюдалась плохая прибавка массы тела на первом году жизни. НПР с задержкой: голову держал с 4 мес., сидел с 10 мес. До полутора лет – симптомы диареи, срыгивания, абдоминальные боли, мацерация кожи перианальной области; атопический дерматит, пищевая аллергия. Мать заметила улучшение состояния при исключении глютена и лактозы, но симптомы диспепсии сохранялись.

До исследования генома проводилась диф.диагностика с первичной лактазной недостаточностью, целиакией. На учете у психиатра и невролога с диагнозом: невроз, дислалия, нарушения сна (ночные кошмары)

Полногеномное секвенирование ДНК: обнаружен ранее не описанный вариант мутации гена ASXL3, ответственный за развитие синдрома Бейнбриджа-Ропера. У матери пробанда патогенных вариантов генома не выявлено

**ВЫВОДЫ.** у пациента присутствуют симптомы, характерные для синдрома Бейнбриджа-Ропера: задержка психомоторного развития, синдром диспепсии, множественные стигмы дизэмбриогенеза. Описание данного случая дополнит базу данных по синдрому