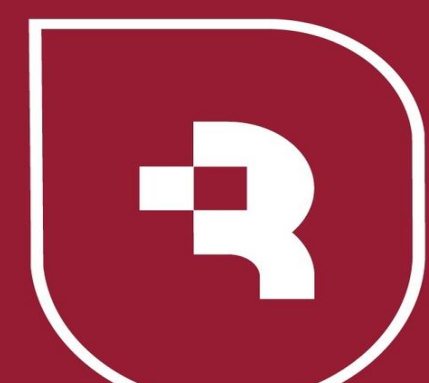




ФГБОУ ВО СГМУ
им. В. И. Разумовского

СИНДРОМ КОФФИНА-СИРИС В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

Автор: клинический ординатор первого года обучения Оробец Алина Александровна

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

Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии (зав. каф. проф., д.м.н. Ю.В. Черненко)

Актуальность

Синдром Коффина – Сирис — редкий наследственный синдром с АД типом наследования.

Частота 1:1 000 000 человек.

В мире зарегистрировано около 150 случаев заболевания

Цель

описание клинических случаев синдрома Коффина – Сирис в практике врача-педиатра

Материалы и методы

Получены информированные согласия на исследование, фотосъемку

- Анализ амбулаторных карт, историй болезни, обследование 4 пациентов с похожими жалобами и фенотипом
- Энзимодиагностика лизосомных болезней накопления
- Полное секвенирование генома

Результаты



Фото обследованного пациента с с. Коффина-Сирис VI типа

Выводы

ОБЩИЕ ЧЕРТЫ:

грубая задержка умственного и речевого развития, эмоциональное, агрессивное поведение, мышечная гипотония, нарушение слуха, низкий рост, гепатомегалия



Кровно-родственный брак исключен (со слов родителей)

У всех детей вышеуказанные жалобы появились сразу же после рождения

Особенности фенотипа (фото)

- гипертелоризм
- широкий фильтр
- широкий лоб
- вздернутые ноздри
- сандалевидная щель
- тризубец
- грубые черты лиц
- гипертрихоз

Дифференциальная диагностика с заболеваниями, имеющие схожую клиническую картину:

- Мукополисахаридозы
- Маннозидозы
- Б. Ниманна-Пика С

Выявлены патогенные варианты генов: *ARID1A*, *ARID1B*, *ARID2*, *BICRA* (синдром Коффина-Сирис типа I, II и VI, XII соответственно)

Приведенные клинические случаи демонстрирует наиболее часто встречающийся среди редких генетических синдромов в педиатрической практике – синдром Коффина-Сирис, фенотипически и клинически схожий с лизосомными болезнями накопления и характеризующийся грубыми чертами лица, когнитивными нарушениями, низкорослостью, гепатомегалией, нарушениями слуха