

# Синдром Менке – Хеннекама у ребенка 3-х лет

Авторы: Аникина К.А. Артемьева В.С. ФГБОУ ВО Саратовский государственный Медицинский университет им. В.И. Разумовского

## Актуальность

**Синдром Менке – Хеннекама** является редким наследственным заболеванием. В настоящее время в мире описано всего 20 случаев синдрома с различным типом наследования (чаще с аутосомно-рецессивным), а при секвенировании ДНК обнаруживается чаще гомозиготный вариант.

## Цель исследования

Описание клинического случая синдрома Менке – Хеннекама у ребенка.

## Материалы и методы

Проведен анализ истории болезни девочки трех лет, наблюдавшейся с диагнозом: «задержка психоречевого развития», результатов полногеномного секвенирования ДНК. Секвенирование генома выполнено в медико-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке Благотворительного фонда медико-социальных генетических проектов помощи «Геном жизни».

## Результаты

Из анамнеза: ребенок рожден преждевременно при сроке гестации 26,4 недели, с тяжелой интранатальной асфиксией. Раннее психомоторное и речевое развитие с задержкой.

Наблюдается у психиатра с диагнозом: «задержка психоречевого развития». Ребенок из группы частоболеющих. Физическое развитие среднее, дефицит массы тела. Постоянная улыбка, крайне скудный словарный запас.

При объективном осмотре **множественные стигмы дизэмбриогенеза**: микроцефалия, высокий лоб, широкая переносица, широкий фильтр, эпикант, тонкая верхняя губа, воронкообразная грудная клетка, крыловидные лопатки, тризубец, сандалевидная щель, вальгусная деформация стоп, короткие нижние конечности.

**При электроэнцефалографии**: умеренные общемозговые изменения биоритмики головного мозга.

**Компьютерная томография головного мозга**: без патологии.

**При аудиограмме**: нейросенсорная тугоухость I степени.

По результатам полногеномного секвенирования обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в **экзоне 20 из 31 гена CREBBP**, приводящий к аминокислотной замене **p.Thr1242Arg**. Данные изменения в гене могут свидетельствовать о наличии аутосомно-доминантного синдрома Менке-Хеннекама.

Вариант также выявлен у отца девочки, в состоянии мозаицизма.



Внешний вид ребенка.

## Заключение

Данный клинический случай демонстрирует важность полноценной диагностики и проведения полногеномного секвенирования ДНК, т.к. помимо ранее описанных вариантов синдрома встречаются и гетерозиготные варианты с аутосомно-доминантным типом наследования синдрома Менке-Хеннекама.

\*Получено ИДС от законного представителя на демонстрацию данных