

cases of DM. The prevalence of the disease ranges from 21-45:1,000,000 cases in children.

ТРУДНАЯ ДИАГНОСТИКА РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ АЛАЗАМИ

Гурина Е. С., Иноземцева Д. А.

*Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Россия
esgurina@yandex.ru*

Введение. Синдром Алазами представляет собой аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся выраженной задержкой роста, умственной отсталостью и отличительными чертами лица: микроцефалией, выступающим лбом, глубоко посаженными глазами, плоской и широкой переносицей [1, 2]. Распространенность заболевания менее 1 на 1000000 случаев [3].

Цель исследования: демонстрация редкого клинического случая синдрома Алазами у девочки 5 лет.

Материалы и методы. Медицинская документация: история развития ребенка (форма № 112/у), медицинская карта амбулаторного пациента детского диагностического центра, данные лабораторных и инструментальных методов исследования.

Результаты исследования. Мама с ребенком 5 лет 6 месяцев обратилась с жалобами на отставание в росте от сверстников. Из анамнеза жизни: ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в первой половине, роды первые срочные. До года отмечалось незначительное запоздание в освоении навыков физического развития: сидит с 7-ми месяцев, ползает с 9-ти, ходит с 15 месяцев; отмечается задержка речевого развития в форме расстройства экспрессивной речи (моторная алалия), моторной неловкости. Анамнез заболевания: отставание в росте от сверстников отмечается с раннего возраста, к врачу не обращались. За последний год ребенок в росте не прибавил, в связи с чем обратились к врачу. Наследственный анамнез: рост мамы 156 см, рост папы 170 см.

При объективном осмотре: рост 97,3 см, вес 12,6 кг, физическое развитие сверхнизкое по росту и весу, дисгармоничное, за счет дефицита веса 11%. SDS роста -2,73. Отмечается гипертелоризм, монголоидный разрез глаз, эпикант, запавшая переносица, широкий рот. При исследовании гормонов крови исключены эндокрин-зависимые варианты низкорослости (ИФР-1 75,8 нг/мл, ТТГ 3,33 мкМЕ/мл, оТ4 85,8 нмоль/л, АТ-ТПО 1,6 ед/мл), при проведении рентгенограммы кисти костный возраст соответствует паспортному. Для исключения синдромальной задержки роста ребенок направлен на консультацию к генетику, проведено генетическое исследование (полноэкзомное секвенирование), обнаружено компаунд гетерозиготное носительство варианта с.681_685 delGAA и с.855 dupA в гене LARP7, ассоциированного с синдромом Алазами. Проведена валидация членов семьи,

выявлено гетерозиготное носительство у матери и отца. Установлен клинический диагноз: Синдром Алазами (гетерозиготное носительство варианта с.681_685 delGAA и с.855 dupA в гене LARP7). Задержка роста синдромальная. Белково-энергетическая недостаточность легкой степени. Ребенку рекомендована диета, богатая белком, решение вопроса о назначении заместительной терапии гормоном роста для улучшения ростового прогноза. Лечение синдрома Алазами не разработано. Детям проводится симптоматическая терапия, лечение сопутствующей патологии, психологическая и социальная реабилитация.

Выводы. Описанный редкий клинический случай показывает необходимость проведения диагностического поиска причины низкорослости у детей, молекулярно-генетическое исследование позволяет уточнить этиологию задержки роста и определить дальнейший прогноз.

Литература

1. Чендлер, К., Хидер, З. (медицинская редакция – Лебедев И. Н.) Синдром Алазами [Электронный ресурс], <https://www.rarechromo.org/media/translations/Russian/Alazami%20Syndrome%20Russian%20QFN.pdf>.
2. Rasmussen, S. A., Kniffin C. L., Sobreira N. Alazami syndrome, ALAZS [Электронный ресурс], <https://www.omim.org/entry/615071>.
3. Караффи, С. Д., Гаравелли, Л. Синдром Алазами (ОРФА:319671) [Электронный ресурс], <https://www.orpha.net/consor/cgibin/OCExp.php?Expert=319671&lng=EN>.

DIFFICULT DIAGNOSIS OF A CHILD WITH ALAZAMI SYNDROME

Gurina E. S., Inozemtseva D. A.

Kuban State Medical University, Krasnodar, Russia

esgurina@yandex.ru

Alazami syndrome is an autosomal recessive disease characterized by pronounced growth retardation, mental retardation and distinctive facial features: microcephaly, protruding forehead, deep-set eyes, flat and wide bridge of the nose. The prevalence of the disease is less than 1 in 1,000,000 cases.

АНАЛИЗ ЭФФЕКТИВНОСТИ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ РАДИОЙОДТЕРАПИИ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

Гурина Р. В.

Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь

gurinarenata7@gmail.com

Введение. Согласно данным мировой статистики, заболевания щитовидной железы (ЩЖ) встречаются практически у 30% населения планеты [1]. Территория Республики Беларусь исторически является йододефицитной; в