

УДК: 616.317-007.17-07-053.31

**Ю.Д.Годованець, А.Г.Бабінцева,
І.В. Ластівка, Л.В. Агафонова*,
Л.Я. Пісьменна***

Буковинський державний медичний
університет МОЗ України,
МКМУ «Клінічний пологовий будинок №2»*
(м. Чернівці, Україна)

**КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ
ЕКТРОДАКТИЛІЇ – ЕКТОДЕРМАЛЬНОЇ
ДИСПЛАЗІЇ – ЩІЛИНИ ГУБИ
ТА ПІДНЕБІННЯ У НОВОНАРОДЖЕНОГО**

Ключові слова: новонароджений, ектодактилія, ектодермальна дисплазія, щілина губи та піднебіння.

Резюме. У статті представлено клінічний випадок синдрому ектодактилії – ектодермальної дисплазії – щілини губи та піднебіння у новонародженого.

Синдром ектодактилії - ектодермальної дисплазії - щілини губи та піднебіння (ЕЕС) – генетично детерміноване захворювання з аутосомно-домінантним типом успадкування, основними клінічними ознаками якого є ектодермальна дисплазія, аномалії дистальних відділів кінцівок, щілина губи та/або піднебіння, а також порушення формування сечовивідної системи та органів зору, наявність лицьових мікроаномалій. Скорочена назва даного синдрому (ЕЕС) складається з перших літер трьох основних симптомів – ектодактилії (ectrodactyly), ектодермальних порушень (ectodermal dysplasia) та щілини губи та/або піднебіння (cleft lip-palate) [1, 3, 6, 8]. Вперше у самостійну нозологічну форму даний синдром був виділений у 1970 році N.Freire-Maia. На даний час у науковій літературі описано близько 200 випадків ЕЕС-синдрому [8].

Патологічні симптоми у людей з даним захворюванням виникають внаслідок порушення розвитку ембріональної ектодерми, з якої у подальшому формуються шкіра, зуби, нервова трубка та нервовий гребінець, а також зовнішнього шару мезодерми, яка приймає участь у морфогенезі кінцівок [9].

Формування специфічних клінічних ознак ЕЕС-синдрому є результатом мутації гену-супресору пухлини білка (р63), який впливає на розвиток ектодерми та мезодерми. Доведена генетична гетерогенність синдрому та виділені три генетичних варіанта [1, 6]. Перший тип пов'язують з мутаціями у 7-й хромосомі (сегмент 7q11.2—q21.3), другий – з мутаціями у 19-й хромосомі, третій – з мутаціями у 3-й хромосомі (сегмент 3q27, де знаходиться ген TP73L, який є гомологом гену-супресору пухлинного росту TP53) [4, 5].

Синдром характеризується клінічним поліморфізмом. Прояви включають в себе зміни ектодерми, такі як дисплазія шкіри; анатомічні або функціональні порушення потових залоз; тонке, рідке світле волосся; рідкі брови та вії; дифузна гіпопигментація шкіри та/або наявність родимок; дистрофія нігтів; мікродонтія або часткова адонтія; неправильна форма постійних та персистенція молочних зубів; гіпоплазія емалі; гіпоплазія сосків молочних залоз; аномалія слізних проток та очей.

Спостерігається повна або часткова щілина губи та/або піднебіння, а також вроджена відсутність одного або більше пальців (ectrodactyly) з/без синдактилією. У хворих відмічаються затримка/зниження росту; вади розвитку сечостатевої системи; розлади центральної нервової системи, включаючи втрату слуху та розумову відсталість. У деяких випадках розумовий розвиток відповідає віку [1, 2, 3]. Диференційна діагностика проводиться з синдромом Гольца, синдромом Рапп-Ходжкіна, АЕС-синдромом, синдромом Christ-Siemens-Touraine [2].

У статті представлено клінічний випадок синдрому ектодактилії–ектодермальної дисплазії–щілини губи та піднебіння у новонародженого (рис. 1).



Рис.1. Клінічний випадок синдрому ектодактилії–ектодермальної дисплазії–щілини губи та піднебіння у новонародженого

Хлопчик народився від I бажаної та запланованої вагітності, яка перебігала на фоні анемії I ступеня, дифузного зобу I ступеня, маловоддя. У терміні гестації 33-34 тижня при проведенні ультразвукового обстеження була діагностована вроджена вада розвитку: щілина верхньої губи та твердого піднебіння. Візуалізація кінцівок утруднена. Дитина народилася від I патологічних пологів на фоні дистресу плода у другому періоді пологів, що зумовило необхідність проведення вакуум-екстракції.

З генеалогічного анамнезу відомо, що спадко-

вість по лінії матері обтяжена за рахунок серцево-судинної патології (артеріальна гіпертензія), по лінії батька – онкопатології (пухлина головного мозку), судинної патології (інсульт) та цукрового діабету. Батько дитини працює різноробочим, в умовах високої температури та підвищеної вібрації, виконує важку фізичну роботу; палить з 15 років. Крім того, фенотипово у батька відмічається видовжене обличчя, гіпоплазія верхньої щелепи, прямий ніс із загостреним опущеним донизу кінчиком, а також викривлення хребта.

При народженні маса тіла новонародженого складала 2650 г, довжина тіла – 53 см, обвід голови – 33 см, обвід грудної клітини – 33 см. Оцінка за шкалою Апгар наприкінці першої хвилини була 7 балів, п'ятої хвилини – 8 балів. Стан дитини при народженні був розцінений як середньої тяжкості за рахунок неврологічної симптоматики у вигляді синдрому пригнічення на фоні антенатального ураження (вроджена вада розвитку обличчя, кінцівок, стигми дизембріогенезу). Вітальні функції були компенсовані.

При зовнішньому огляді у дитини відмічалася щілина верхньої губи та альвеолярного паростка зліва, яка переходило у двобічну щілину твердого та м'якого піднебіння (рис.2).



Рис.2. Щілина верхньої губи та альвеолярного паростка зліва

Також у хлопчика спостерігалися виражені деформації дистальних відділів верхніх та нижніх кінцівок за рахунок ектродактилій та синдактилій (рис.3, 4, 5). Окрім того, у новонародженого відмічалася виражена сухість шкірних покривів, крупнопластинчасте лущення епітелію, симптоми непрохідності слезного каналу, зміна голосу. Враховуючи клінічні прояви, у дитини було діагностовано синдром ектродактилії–ектодермальної дисплазії–щілини губи та піднебіння.

Впродовж перших трьох днів стан дитини залишався середнього ступеня тяжкості за рахунок синдрому пригнічення та зниженої толерантності до їжі, що вимагало виходжування в умовах відділення інтенсивної терапії, проведення інфузійної терапії з метою покриття фізіологічних потреб у рідині та поживних речовинах, а також поступового розширення ентерального харчування зцідженним молоком за допомогою шлункового зонду. Після



Рис.3. Деформація дистальних відділів нижніх кінцівок за рахунок ектродактилій та синдактилій

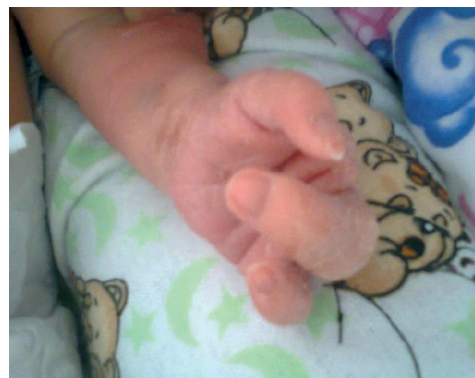
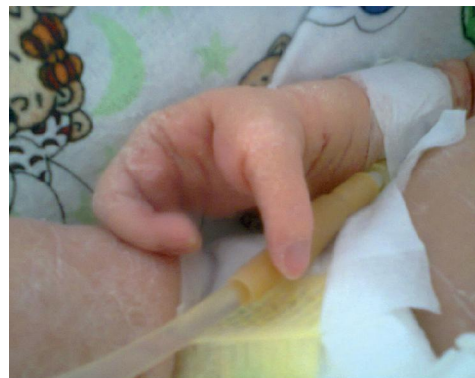


Рис.4, 5. Деформація дистальних відділів верхніх кінцівок за рахунок ектродактилій та синдактилій стабілізації стану дитини, а також відповідного навчання матері щодо догляду за новонародженим, хлопчик був переведений у палату спільного перебування під спостереженням медичного персоналу. На момент виписки з пологового будинку стан дитини розцінювався як компенсований, ентеральне харчування проводилося зцідженним молоком через зонд у достатніх об'ємах. У пологовому будинку здійснено консультування дитини спеціалістами: генетиком, стоматологом-ортодонтом, неврологом, а також проведено ультразвукове обстеження, яке не виявило патологічних змін з боку систем органів. Для подальшого поглибленого обстеження, реабілітаційним лікуванням та соціальної адаптації сім'ї дитина була переведена у відділення патології новонароджених Обласної дитячої клінічної лікарні.

Враховуючи специфічні фенотипові ознаки, у клінічній практиці синдром ектродактилії-ектодермальної дисплазії-щілини губи та/або піднебіння може бути встановлений синдромологічним методом діагностики і зазвичай не вимагає підтвердження за допомогою цитогенетичних методів дослідження. Клінічні спостереження повинні бути міждисциплі-

нарними та включати консультативну й реабілітаційну допомогу фахівців з області дерматології, пластичної хірургії, офтальмології, неврології, стоматології, клінічної генетики, психології тощо. Зусилля спеціалістів мають бути спрямовані на допомогу пацієнтам як щодо збереження соматичного здоров'я, так і забезпечення відповідної соціальної адаптації.

Література

1. Діагностика синдрому ектродактилії-ектодермальної дисплазії-расщелины губы и нёба / П.В. Новиков, Е.А. Николаева, М.Н. Харабадзе [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии.-2007.-№6.-С.45-49.
2. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование // [Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блинникова О.Е.]. – [2-е изд.].– М.: Практика, 1996.- 416с.
3. Эктодермальная дисплазия: характерные клинические признаки и методы стоматологической реабилитации / В.Г.Голонский, А.А.Радкевич, А.А.Шушакова [и др.] // Сибирский медицинский журнал.-2011.-Т.26, №2.-С.21-27.
4. Analysis of the p63 gene in classical EEC syndrome, related syndromes and non-syndromic orofacial clefts / LL. Barrow, H. van Bokhoven, S. Daack-Hirsch [et al.] // J. Med. Genet.-2002.- Vol.39 (8).-P.559-66.
5. Brunner HG. The p63 gene in EEC and other syndromes / HG. Brunner, BC. Hamel, H. Van Bokhoven // J. Med. Genet.- 2002.- Vol.39 (6).-P.377-81.
6. Buss PW. Twenty-four cases of the EEC syndrome: clinical presentation and management / PW. Buss, HE. Hughes, A. Clarke // J. Med. Genet. – 1999.- Vol.32(9).-P.716-23.
7. Cyriac MJ. Lobster-claw hand: a manifestation of EEC syndrome / MJ Cyriac, E. Lapashpa // Indian. J. Dermatol. Venereol. Leprol.- 2006.- Vol.72.-P.54-6.
8. Do you know this syndrome? / Beatriz Moritz Trope, Jaline Noronha Salomão, Violeta Duarte Tortelly Costa [et al.] // An. Bras. Dermatol.- 2010.-Vol.85(4).-P.573-5.
9. Neves MIR. Síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodermica e fenda labial/palatina): relato de caso clínico [Електронний ресурс] / MIR. Neves, FF. Lopes, TS. Saaia. – Режим доступу: <http://www.odontologia.com.br/artigos.asp?id=457>

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЭКТРОДАКТИЛИИ - ЭКТОДЕРМАЛЬНОЙ ДИСПЛАЗИИ - РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА У НОВОРОЖДЁННОГО

*Ю.Д.Годованец, А.Г.Бабинцева, И.В. Ластивка,
Л.В. Агафонова*, Л.Я. Письменная**

Буковинский государственный медицинский
университет МЗ Украины,
ГКМУ «Клинический родильный дом №2»
(г.Черновцы, Украина)

Резюме. В статье представлен клинический случай синдрома ектродактилии -ектодермальной дисплазии - расщелины губы и нёба у новорождённого.

Ключевые слова: новорождённый, ектродактилия, эктодермальная дисплазия, расщелина губы и нёба.

CLINICAL CASE OF ECTRODACTYLY SYNDROME - ECTODERMAL DYSPLASIA - CLEFT OF THE LIP AND PALATE IN THE NEWBORN

*Y.Hodovanets, A. Babintseva, I. Lastivka,
L. Agafonova*, L. Pysmennaya**

Bukovinian State Medical University HM of
Ukraine,
SCMI «Clinical maternity hospital №2»
(Chernivtsy, Ukraine)

Summary. The article presents the clinical case of ectrodactyly syndrome - ectodermal dysplasia - cleft lip and palate in the newborn.

Keywords: newborn, ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip and palate.