

В.В. Аницупова¹, І.В. Ластівка¹, Л.П. Шейко², Л.І. Бришева²

¹ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет», м. Чернівці

²Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, м. Київ

ТРУДНОЩІ В ДІАГНОСТИЦІ СИНДРОМУ ФРЕЙЗЕРА

В практиці лікаря-генетика зустрічаються спадкові синдроми, діагностика яких базується на характерній клінічній картині. Одним з таких захворювань є синдром Фрейзера. Це рідкісне захворювання вперше описане у 1962 році С. Fraser. Частота зустрічаємості 0,043 на 100 000 народжень, у популяції циган частота зустрічаємості в 100 разів вища. В наукових джерелах описано близько 117 пацієнтів. Можливий аутосомно-рецесивний тип спадкування, оскільки такого роду аномалії відзначаються у дітей, народжених в близькоспоріднених шлюбах. Ризик рецидиву складає 25%.

Даний синдром поєднує акрофациальні і урогенітальні аномалії з криптофтальмом або без нього. Захворювання виникає при каріотипі XY або XX з наступною реверсією статі, що викликає помилковий жіночий або помилковий чоловічий гермафродитизм. Експериментально досліджено, що мутація відбувається в гені який залучений на ранніх стадіях диференціювання гонад та нирок.

Для клінічної діагностики синдрому Фрейзера використовують великі та малі критерії. До великих критеріїв відносяться: криптофтальм; шкірна синдактилія; аномалії геніталій; сибс з синдромом Фрейзера. До малих критеріїв: аномалії вуха; аномалії носа; аномалії гортані (стеноз, атрезія); щілина губи і/або піднебіння, дефекти скальпа (незвичайний латеральний ріст волосся); пупкова кила; агенезія/гіпоплазія нирок; розумова відсталість; мікроцефалія, мєнінгомієлоцеле. Мінімальними діагностичними ознаками можуть бути два великі та один малий критерій, або один великий та чотири малі критерії.

Пренатальна діагностика синдрому Фрейзера можлива з 18 тижнів вагітності через ультразвукову детекцію деяких аномалій розвитку або ж їх поєднання: мікрофтальм, синдактилія, обструктивна уропатія, легенева обструкція через атрезію гортані, асцит, водянка плоду, набряк шії, олігогідрамніон.

Прогноз здоров'я та життя зумовлений важкістю вроджених вад, насамперед, гортані та нирок. Загалом, близько 25% дітей із синдромом Фрейзера гинуть антенатально. 20% відсотків

дітей помирають до року від дефектів гортані в перші тижні життя. Агенезія або двобічна дисплазія нирок мають несприятливий прогноз. Часто зустрічаються вроджені вади серця. Прогноз більш сприятливий, якщо криптофтальм є єдиною вагою, але зір буде низьким навіть після хірургічної корекції. Затримка розвитку спостерігається у більшості пацієнтів, що вижили.

Медико-генетичне консультування – обмеження дітонародження, допоміжні репродуктивні технології, пренатальна діагностика плода. Наводимо власний випадок клінічної діагностики синдрому Фрейзера.

Дитина Б. поступила у відділення патології новонароджених у віці 5 днів у зв'язку із множинними уродженими вадами розвитку. Народилася від одинадцятої незапланованої вагітності, яка перебігала на фоні гестаційного пієлонефриту, токсикозу, анемії I ступеня та загрози викидня в 29-30 тижнів. Пологи 9-ті на 39 тижні вагітності. На обліку знаходилася в ЦРЛ, УЗД періоду вагітності проходила в III триместрі,

Матері 42 роки, професійних шкідливостей не має. Перенесені захворювання: хронічний безкам'яний холецистит, стадія нестійкої ремісії. Нефроптоз. Хронічний пієлонефрит, стадія нестійкої ремісії. ВСД за кардіальним типом. Про батька дитини відомостей немає, шлюб не зареєстрований. Зі слів дільничних лікарів обоє батьків зловживали алкоголем. Попередні діти народилися від першого чоловіка, який помер з причини зловживання алкоголем.

З анамнезу: кількість пологів – 8, медичних абортів – 2, двоє дітей померло з причини вродженої вади серця (ВВС). Вага при народженні – 2900, довжина – 50 см, обвід голови – 33 см, грудної клітини – 33 см. Оцінка по шкалі Апгар при народженні 8-9 балів.

При поступленні стан дитини було розцінено як важкий, що обумовлено чисельними вадами розвитку. Дитина вигодовувалася через зонд. З боку нервової системи не виражена дифузна м'язева гіпотонія, рефлексивні пригнічені, спонтанна рухова активність помірна. Розміри великого тім'ячка 3×4 см. Виявлено двобічний криптофтальм, чашоподібну деформацію вух-

них раковин, які низько посаджені, недорозвинуті крила носа, широкий ніс із запалим переніссям, двобічну щілину верхньої губи, твердого піднебіння та альвеолярного паростку двобічну, низьке відходження пуповини, атрезію анусу, дві нориці – з сечового міхура та з прямої кишки, аплазію яєчок та статевих губ, мікропенію, шкірну синдактилію 2-3 та 4-5 пальців лівої стопи та 2-5 пальців правої стопи. Дихання жорстке, тони серця достатньої гучності, негрубий систолічний шум по лівому краю грудини, ЧСС – 140 на хвилину. Живіт м'який. Сеча виділяється через норицю.

За даними ультразвукової діагностики встановлено аплазію правої нирки, спленомегалію;

ознаки невеликої відкритої артеріальної протоки, відкритого овального вікна з аневризматичними змінами міжпередсердної перетинки та дефект міжшлуночкової перетинки. Методом нейросонографії виявлено відсутність кришталіків та зорових нервів. Проведене цитогенетичне дослідження виявило каріотип дівчинки: 46, XX.

На підставі проведених досліджень встановлено клінічний діагноз: синдром Фрейзера. У вітчизняній літературі не знайдено повідомлень про пацієнтів із синдромом Фрейзера. Даний випадок клінічної діагностики може представляти науково-практичний інтерес для неонатологів, лікарів-генетиків та педіатрів.