

## АССОЦИАЦИЯ СИНДРОМА БЕРАРДИНЕЛЛИ-СЕЙПА И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОСТЕОДИСТРОФИИ ОЛБРАЙТА

*Гречанина Е. Я., Лебединец И. А.*

*Украинский институт клинической генетики ХНМУ, Харьков, Украина  
Харьковский специализированный медико-генетический центр  
61022, Харьков, пр. Правды, 13; e-mail: mgc@ukr.net*

### Введение

**Синдром Олбрайта** – наследственный симптомокомплекс, характеризующийся фиброзной дисплазией костей (часто односторонней) с гиперпигментацией кожи и преждевременным половым созреванием. Болеют преимущественно лица женского пола. Клиническая картина: множественные кистозные очаги остеопороза с участками остеосклероза и гиперостоза (особенно в костях черепа). Это обуславливает патологическую ломкость костей, деформацию костных отверстий, вызывая неврологическую симптоматику, боли. Длинные кости предрасположены к искривлению. Часто патологический процесс носит односторонний характер. При рентгенологическом исследовании костей обнаруживают множество неравномерно расположенных кист на фоне декальцификации и дегенеративно-фиброзных изменений костей. Впервые 2 года жизни на коже появляются светлокоричневые пятна различных размеров и неправильных очертаний. Возможны гипертиреоз, экзофтальм, гипертрихоз.

**Синдром Берардинелли — Сейпа** – аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, характерное для: тотальным отсутствием подкожно-жирового слоя, большими кистями и стопами, повышенным оволосением лица, шеи, конечностей, густыми курчавыми волосами на голове, гиперпигментация шеи и подмышечных впадин, оттопыренные ушные раковины, гиперплазия миндалин, увеличение полового члена (клитора), внутренних органов (гепатоспленомегалия, нефромегалия, реже – кардиомегалия). У взрослых выявляют инсулинорезистентный сахарный диабет без кетоацидоза. При рентгенографии кисти костный возраст опережает паспортный. В крови снижены показатели гормона роста, инсулина, триглицеридов.

**Приводим наше наблюдение:** Бая О. С, 28 лет обратилась с жалобами на приступы тонико-клонических судорог с потерей сознания, остановкой дыхания до 3–4 раз в сутки преимущественно в ночное время. После приступа отмечает сонливость, головокружение, сухость во рту, насильственное глотание слюны, шаткость при ходьбе. Также отмечает ноющие боли в височных областях, периодические боли в тазобе-

дренных суставах, ограничение функции левой нижней конечности.

**Анамнез заболевания:** Болеет с 9 месяцев, когда после прививки АДСМ появилась рвота, сыпь на теле, насильственные повороты глаз в стороны. На 7 день заболевания с остановкой дыхания ребенок госпитализирован в ОРИТ, где установлен диагноз поствакцинального энцефалита. В последующем наблюдалась в ГКБ № 5, приступы продолжались. Каждые пол года проходила курсы лечения, постоянно принимала антиконвульсанты (бензопал, дифинин, люминал) и др., без положительного эффекта. В 9 лет перенесла острый гематогенный остеомиелит шейки левой бедренной кости. С 10 лет (с 1993 года) наблюдается в ХСМГЦ с диагнозом: генетический компаунд в виде генетического варианта синдрома Берардинелли-Сейпа и наследственной остеодистрофии Олбрайта. В 2012 году прошла комплексное обследование, установлен диагноз: эпилепсия с частыми генерализованными приступами ликворной гипертензии, умеренным психоорганическим синдромом Берардинелли-Сейпа и наследственной остеодистрофии Олбрайта. Асептический некроз головки левого бедра. Диспластический деформирующий коксартроз III-IV ст. выраженный болевой синдром, грубое ограничение функции нижней конечности. Ожирение II ст. Диффузный нетоксический зоб I ст., нарушение толерантности к углеводам. Функциональное нарушение менструального цикла. Последствия органического положения ЦНС с ликворной гипертензией, эписиндром. Метаболическая кардиомиопатия, СН II ст. Стоит на диспансерном учете у эндокринолога, невролога, ортопеда. Постоянно принимает карбамазепин, хлористый кальций, витамин D3. На фоне приема приступы продолжаются, в последнее время приступы участились до 3–4 раз за ночь.

**Анамнез жизни:** пробанд от первой беременности, протекавшей без осложнений. Роды в сроке гестации 39–40 нед. При рождении рост 58 см, вес 4000 г. Этапы психомоторного развития соответственно возрасту.

**Родословная, сведения о состоянии здоровья родителей:** у матери два перелома верхних конечностей, у бабушки и дедушки по линии матери переломы конечностей.

В фенотипе обращает внимание избыток подкожной клетчатки, смуглый цвет кожных покровов, круглое лунообразное лицо, низкая носовая перегородка, выступающий лоб, отставание в росте, короткое туловище, укорочение метатарзальных, метакарпальных и фаланговых костей, вальгусная деформация нижних конечностей, деформация зубов, кальцификаты в подкожных тканях, судороги, гиперкинезы, короткие широкие ногти.

#### Результаты проведенных исследований

В молекулярном анализе выявлен полиморфизм в гене ангиотензина II в гетерозиготном состоянии; полиморфизмы в генах системы фолатного цикла и генах системы свертывания крови не обнаружены.

Кальцитонин крови – 10,3 пг/мг в пределах нормы; электролитов крови: рН-7,4 Ед; Са – 1,3 ммоль/л; Na-137,3 ммоль/л; К-3,93 ммоль/л в пределах нормы.

В биохимическом анализе крови отмечается повышение холестерина – 6.6 ммоль/л, триглицеридов до 1.68 ммоль/л; остальные показатели – в пределах нормы.

УЗИ внутренних органов: периваскулярная инфильтрация в печени. Признаки ДЖВП, панкреатопатия. Почки: неполное удвоение почечных синусов, метаболические изменения (включение от 3,2 мм.), умеренный уростаз слева (лоханка 25x14 мм., чашечки 9 мм.); Надпочечники не увеличены.

#### Выводы

Проанализировав данные жалобы, анамнез, особенности фенотипа, данные соматического, дополнительных методов исследования установлен диагноз: Ассоциация синдрома Берардинелли – Сейпа и наследственной остеодистрофии Олбрайта.

Приведенное наблюдение демонстрирует феномен *синтропии* – сочетание у одного больного нескольких заболеваний.