

*О.Б. Хміль*

*Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр-центр рідкісних (орфанних) захворювань,  
Харків, Україна*

**КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК  
СИНДРОМ СІМПСОНА-ГОЛАБІ-БЕМЕЛЯ.  
ГІПЕРГОМОЦИСТЕЇНЕМІЯ.  
ХРОНІЧНЕ НОСІЙСТВО ТОКСОПЛАЗМОВОЇ  
І ЦИТОМЕГАЛОВІРУСНОЇ ІНФЕКЦІЇ**

**Вступ.** Синдром Сімпсона-Голабі-Бемеля (ОМІМ 312870) – X-зчеплене рецесивне спадкове захворювання, яке характеризується значним клінічним поліморфізмом. Основними ознаками синдрому Сімпсона-Голабі-Бемеля є гігантизм (збільшення зросту і ваги при народженні), непропорційно велика голова з грубими, характерними рисами обличчя (гіпертелорізм, епікантус, косо розташовані очні щілини, широке перенісся, широкий ніс з поверненими вперед ніздрями, великий рот, великий язик з поздовжньою борозною, ущелина верхньої губи і/або піднебіння), коротка шия; спостерігаються скелетні аномалії (злиття хребців, сколіоз, аномалії ребер, вроджена дисплазія стегна), зміни кінцівок (широкі і короткі стопи і кисті, брахідактилія, синдактилія, полідактилія); приблизно в половині випадків відзначаються вроджені пороки серця і порушення з боку інших систем і органів (м'язова гіпотонія, діафрагмальні і пупкові грижі, дефекти сечостатевої, гастроінтестинальної системи та інші), у хворих підвищений ризик розвитку ембріональних пухлин, таких як нефробластома, гепатобластома, гонадобластома, нейробластома. Описані випадки синдрому Сімпсона-Голабі-Бемеля з розумовою відсталістю.

Синдром обумовлений мутацією гена гліпікана-3 (GPC3; 300037). Встановлено другий локус (SGBS2; 300209) на хромосомі Xp22.

**Наводимо наше спостереження:** пацієнт П., 2010 р.н.

**Скарги:** на швидку надбавку у вазі і рості, непропорційний ріст, затримку темпів психомовного розвитку, порушення ходи, часті падіння, врослі нігті на пальцях нижніх кінцівок.

**Анамнез захворювання:** дитина від I вагітності, що протікала на тлі ГРВІ, багатоводдя. Пологи I – вакуум-екстаркція, у матерії підвищення артеріального тиску до 200/100 мм рт.ст. Вага при народженні 2870 г, зріст 52 см. Народився у важкому стані, дитина була переведена в реанімацію відділення патології

новонароджених та недоношених дітей, діагноз – Натальна краніоцервікальна травма. Синдром пригнічення ЦНС, ранній відновний період. Внутрішньоутробна інфекція неуточнена з ураженням серця (кардит), печінки (неонатальна жовтяниця). Гіпоксична нефропатія. Дефіцитна анемія II ст. Водянка правого яєчка.

Обстежено фахівцями, в тому числі, генетиком, висновок: Хромосомна аберація. ВПС: ДМПП, додаткова хорда лівого шлуночка. Натальна краніо-спинальна травма.

При обстеженні – каріотип 46, XY.

Дитина спостерігається у невропатолога, курсами отримує лікування ноотропними препаратами, носить комір Шанца.

Етапи моторного розвитку з затримкою. З 2 місяців у дитини має місце врослий ніготь – спочатку I пальця обох стоп, а в подальшому приєдналися інші пальці. З раннього віку надлишково додавав у вазі: вага хлопчика в 6 місяців була 10 кг. У віці 1 рік був госпіталізований, обстежений, діагноз: Внутрішньоутробна інфекція невстановленої етіології з переважним ураженням центральної нервової системи (поєднаним з наслідками перинатального гіпоксично-травматичного ураження ЦНС). Синдром рухових порушень. Гідроцефальний синдром. Кардит середньоважкий. СН 0 ст. Дефіцитна анемія легкого ступеня. Атопічний дерматит. Макросомія. Паратрофія. Вроджена вузькість носових ходів. Риніт. Врослий ніготь I пальця правої стопи. Плоско-вальгусна деформація стоп.

При обстеженні в динаміці соматотропний гормон – в межах норми, виявлено: Ig G до токсоплазми, ЦМВ. У 2 роки у дитини був закритий перелом середини діафіза правої стегнової кістки зі зміщенням. При подальшому спостереженні генетиком у дитини був запідозрений церебральний гігантизм. У зв'язку з затримкою психомовного розвитку дитина була обстежена в умовах стаціонару, встановлений діагноз: Змішана субкомпенсована гідроцефалія. ЗППР. F

09. F 83. Синдром Сімсона-Голабі-Бемеля. Гіпертрофія ЛГК I – II ст. Змішана деформація грудної клітки. Плоско-вальгусна деформація стоп. Високорослість (гігантизм спадково конституційного генезу). Ожиріння. Дифузний нетоксичний зоб I ст. Еутіроз. Врослий ніготь I пальця обох стоп.

Проведено ЯМРТ головного мозку: МР-картина гіпотрофії мозолистого тіла, помірної змішаної відкритої гідроцефалії.

Рентгенографія кистей – кістковий вік відповідає 5 років.

Фенотип: Вага-30 кг, зріст-118 см, мармуровість шкіри долоней, врослий ніготь пальців стоп, м'язова дистонія, гідроцефалія, окружність голови: 57 см, виступаючий лоб, широке обличчя, збільшені відстовбурчені вуха, епікант, монголоїдної розріз очей, довгий ніс, довгий фільтр, язик обкладений білим нальотом, коротка шия, широка деформована грудна клітка, гіпертелоризм сосків; посилений лордоз, кіфосколиоз, короткі кисті, широка пласка стопа.

Клініко-генеалогічний анамнез: родовід обтяжений по серцево-судинним захворюванням.

**Результати проведених досліджень:**

- Біохімічний аналіз крові: лужна фосфатаза – 855,6 Од/л ↑ (норма 0-720). Решта показників в межах вікової норми.

- Гомоцистеїн крові – 9,63 мкмоль/л ↑ (норма до 5,0).

- Нейровітаміни: В1 – 60,07 нмоль / л (норма 40,0-80,0), В2 – 100,24 ↓ нмоль / л (норма 100,0-150,0), В3 – 5,78 ммоль / л (норма 4,70-8,34), В9 – 52,89 ↓ нмоль/л (норма 52,55-119,59), В12 – 0,345 нмоль / л (норма 0,20-0,40), В6 – 23,0 нмоль / л (норма 14,6-72,8).

- Досліджено поліморфні варіанти генів фолатного циклу – ген MTRR A66G у гетерозиготному стані.

- Дослідження органічних кислот сечі: виявлені зміни метаболітів:

- кетоза;

- недостатності вітаміну В12.

- Урінолізис: позитивна проба на пролін (норма негативна). Решта показників в межах норми.

- УЗД внутрішніх органів: Помірна гепатомегалія. Печінка + 1-1,5 см. Перегин жовчного міхура. Ознаки ДЖВП. Гіперпневматоз кишечника.

- УЗД нирок: Метаболічні зміни (включення 1,2 мм). Наднирники не збільшені.

- Консультація ортопеда – Змішана субкомпенсована гідроцефалія. Синдром Сімсона. Правобічний грудноперековий сколіоз II ст. Закритий гвинтоподібний перелом верхньої третини правої стегнової кістки зі зміщенням до 1 см, зовнішньо-ротаторна установка кінцівок, D> S. Плоско-вальгусна деформація стоп.

- Консультація кардіолога – Пропалс мітрального клапана I ст.

На тлі проведеного лікування – дієта з обмеженням продуктів з високим вмістом метіоніну та прийому піридоксину, у дитини покращилось розуміння мови і з'явилося кілька нових слів.

Надійшло до редакції 10.10.2018р.

Підписано до друку 29.11.2018р.