

Министерство здравоохранения РФ
Комитет по здравоохранению Санкт-Петербурга
Отделение медицинских наук РАН
Всероссийское общество неврологов
Ассоциация неврологов Санкт-Петербурга
Северо-Западный государственный медицинский университет
им. И.И. Мечникова
Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова
Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет
им. акад. И.П. Павлова
Общественная организация «Человек и его здоровье»
Технический партнер: ООО «Ай Си Эс»

КОНГРЕСС
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ
**XXI ДАВИДЕНКОВСКИЕ
ЧТЕНИЯ**

К 95-ЛЕТИЮ СО ДНЯ РОЖДЕНИЯ ЗАСЛУЖЕННОГО
ДЕЯТЕЛЯ НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ПРОФЕССОРА В.С. ЛОБЗИНА

ПОД РЕДАКЦИЕЙ ПРОФЕССОРА С.В. ЛОБЗИНА

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

Санкт-Петербург
2019

Научное издание

Конгресс с международным участием

XXI Давиденковские чтения

Сборник тезисов

СПб.: Изд-во «Человек и его здоровье», 2019. — 426 с.

Материалы публикуются в авторской редакции

ISBN 978-5-6042502-2-8

© Издательство «Человек и его здоровье», составление, оформление, 2019

© Коллектив авторов, 2019



У пациентов, проходивших повторные курсы лечения, отмечалось отсутствие нарастания симптоматики за период между курсами лечения.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО СИНДРОМА ДЕЛЕЦИИ 2q37

Данина М.М., Папанов С.И., Донников М.Ю.,
Колбасин Л.Н., Урванцева И.А.

*Окружной кардиологический диспансер
«Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии»,
г. Сургут*

Цель. Представить клиническое наблюдение пациента с редкой хромосомной патологией – синдромом делеции 2q37.

Материалы и методы. Под нашим наблюдением находилась пациентка А., возраст – 4 года. На первичном консультативном приеме были выяснены жалобы, данные анамнеза жизни и клинико-генеалогического анамнеза с составлением родословной, проведен объективный осмотр пробанда, назначен микроматричный хромосомный анализ (аггау-СГН, молекулярное карiotипирование, сравнительная геномная гибридизация). Молекулярное карiotипирование проведено на биочипе CGXv1.1 8x60K PerkinElmer (Финляндия).

Результаты и обсуждения. Из анамнеза известно, что ребенок от II беременности, протекавшей на фоне хронической фето-плацентарной недостаточности, с проявлением синдрома задержки роста плода; I срочных, оперативных родов. При рождении: вес – 2970 г, длина – 54 см, окружность головы – 33 см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов. Клинико-генеалогический анамнез неотягощен. Задержка психо-речевого развития в виде отсутствия, и затем, нарушения произношения речи, гиперактивности, нарушения поведения, непослушания, невнимательности, приступов необоснованного смеха – стали беспокоить родителей с возраста 1,5 лет. Ребенок наблюдался у невролога, в поликлинике по месту жительства с диагнозом: Перинатальное поражение ЦНС. Синдром гиперактивности и дефицита внимания. Бульбарная дизартрия. При объективном осмотре обращали на себя внимание: микроцефалия, гиперподвижность суставов, низкая масса тела (при нормальном росте для данного возраста ребенка), а также малые аномалии развития – выпуклый лоб, низкая линия роста волос на затылке, «печальное» выражение лица, плоская и широкая переносица, гипертелоризм, дугообразные брови, диспластичные ушные раковины, сглаженный и длинный фильтр, тонкая верхняя губа. Было назначено молекулярное карiotипирование, по результатам которой была выявлена частичная трисомия (дупликация 6.672 Mb) по участку q37.1q37.3 хромосомы 2 (dup(2)(q37.1q37.3)) и частичная моносомия (делеция 3.048Mb) по участку q37.3 хромосомы 2 (del(2)(q37.3q37.3)). На основании жалоб, анамнеза, данных молекулярно-генетического исследования, девочке был выставлен диагноз: Синдром делеции 2q37.3.

Представленное описание клинического случая указывает на важную роль медико-генетического консультирования детей с нарушением психо-речевого развития, а также на целесообразность применения современных методов молекулярно-генетической диагностики, которые позволяют установить правильный диагноз.