КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА МЕЙЕРА-ГОРЛИНА, ОБУСЛОВЛЕННОГО МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *CDT1*

Гаджиева З.Ш., Болмасова А.В., Еникеева С.Р., Меликян М.А.

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, Москва.

Введение: Синдром Мейера-Горлина – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся наличием типичной «триады» симптомов в виде отставания в росте, микроотии и гипо-/аплазии надколенников и возникающее как следствие мутаций в генах пререпликационного комплекса *ORC1*, *ORC4*, *ORC6*, *CDT1*, *CDT6*. Данные гены участвуют в распознавании точки начала репликации ДНК и изменения в них, предположительно, влияют на сокращение первой фазы репликации ДНК.

Фенотипическими особенностями пациентов с данным синдромом являются ретро-/микрогнатия, маленький рот с пухлыми губами, выступающий нос. Также, у пациентов с синдромом Мейера-Горлина частыми являются задержка внутриутробного развития, сниженный аппетит, гастроэзофагеально-рефлюксная болезнь, микроцефалия без задержки умственного развития, пороки развития дыхательной системы (врожденная эмфизема лёгких, бронхо-/ларинго-/трахеомалиция), аномалии развития мочеполовой системы в виде крипторхизма у мальчиков и гипоплазии половых губ у девочек.

Описание клинического случая: Пациентка К. 5,4 лет от неблизкородственного брака, первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания во втором триместре. Родилась на 36 неделе гестации, при рождении масса тела – 2040 г. (SDS -1,56), длина тела – 46 см (SDS -0,52). На первом году жизни – темповая задержка психомоторного развития. В 4 месяца выявлен врожденный порок развития левого легкого – лобарная эмфизема, проведено оперативное лечение. С рождения отмечалась плохая прибавка массы тела и роста. В 2 года на основании отрицательного результата уровня антител к глиадину, транслутаминазе исключена целиакия; выявлены полип кардии и гастроэзофагеальный рефлюкс.

Впервые обследована в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» в возрасте 5 лет 5 месяцев: отмечалось отставание в росте при удовлетворительных темпах роста (рост 99,5 см, SDS роста -2,07, скорость роста 5,68 см/год, SDS скорости роста: -0,83), выраженный дефицит массы тела (SDS ИМТ: -4,83), микроотия, повышенный объем движений в крупных суставах, отсутствие надколенников при пальпации. Результаты биохимического исследования крови в пределах референсных значений. По результатам гормонального исследования крови исключено наличие тропной недостаточности гипофиза. По данным рентгенографии подтверждено отсутствие надколенников. Учитывая микроотию, отставание в росте, отсутствие надколенников у пациентки был заподозрен диагноз «Синдром Мейера-Горлина». Диагноз был подтвержден результатами молекулярно-генетического исследования крови: в гене *CDT1* выявлены гетерозиготные варианты в транс-положении: с.1385G>A:p.R462Q (описан; патогенный) и с.1394 1395del:p.F465Cfs*78 (не описан; вероятно патогенный). По данным литературы для пациентов с мутацией в гене *CDT1* помимо классической «триады признаков» характерно наличие пороков развития легких, что отмечалось у нашей пациентки.

Учитывая умеренную задержку роста, а также отсутствие убедительных данных о эффективности терапии гормоном роста у данных пациентов рекомендовано динамическое наблюдение с контролем роста-весовых показателей.

Выводы: У пациентов с задержкой роста при наличии микроотии, и гипо-/аплазии надколенников рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования крови в виду высокой вероятности синдрома Мейера-Горлина.

Ключевые слова: синдрома Мейера-Горлина, микроотия, задержка роста, гипоплазия надколенников и аплазия надколенников.