

СОВРЕМЕННОЕ ТЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ЖЕНА

Степанова Екатерина Владимировна¹, Беляшова Мария Александровна²

1 - Российский университет дружбы народов, Медицинский факультет, Москва, Россия;

2 - Российский университет дружбы народов, Медицинский факультет, Москва, Россия

E-mail: katya_step@mail.ru

Введение: Синдром Жена (СЖ, торакоасфигктическая дистрофия) - редкое генетически гетерогенное заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, характеризующееся развитием генерализованной остеохондродисплазии [1]. Генетические мутации, приводящие к возникновению СЖ локализуются в локусах хромосом 15q13, 3q24, 14p14 и др., а также гене IFT80 [2]. Главным клиническим признаком СЖ является деформация грудной клетки (ГК), приводящая к лёгочной гипоплазии. В большинстве случаев у пациентов с СЖ развивается дыхательная недостаточность (ДН), приводящая к кислородозависимости [2].

Цель исследования: Изучить основные клинические и лабораторно-инструментальные характеристики СЖ и установить необходимость в проведении кислородотерапии у пациентов с данным синдромом.

Материалы и методы: Под нашим наблюдением находилось 5 пациентов в возрасте от 10 месяцев до 4 лет: 1 мальчик и 4 девочки, родившиеся на 26-40 (33,2±5,44) неделях гестации с массой тела при рождении 485-3480 (1779±1248,8) г. Двое из них умерло в 11 мес. и 1 год 9 мес. Обследование всех пациентов включало: клинический осмотр, антропометрию, рентгенографию органов грудной клетки, высокоразрешающая компьютерная томография (ВРКТ) выполнена у одного пациента.

Результаты: У всех детей в неонатальном периоде наблюдались дыхательные нарушения, требовавшие проведения респираторной терапии. В качестве инициальной респираторной поддержки проводилась искусственная вентиляция лёгких (ИВЛ) с переходом на постоянное положительное давление в дыхательных путях через носовые катетеры (НСРАР) в течение 2-23 (11,2±5,84) суток, у трех детей сформировалась бронхолегочная дисплазия (БЛД). Трое пациентов после выписки со II этапа выхаживания нуждались в домашней кислородотерапии, у двух из них была БЛД. У всех детей отмечались частые рецидивирующие респираторные инфекции, явившиеся причиной регоспитализаций с развитием тяжелой ДН. Клинически у всех пациентов была обнаружена деформация ГК и укорочение конечностей. По данным антропометрии у всех детей окружность головы преобладала над окружностью ГК даже в возрасте 10-ти месяцев. На рентгенограммах обнаружены типичные для СЖ признаки: узкая ГК, горизонтально расположенные рёбра, приподнятые ключицы, имеющие вид «велосипедного руля». На ВРКТ выявлены признаки уменьшения объёма лёгких на фоне двусторонних фиброзных изменений.

Выводы: Диагноз СЖ устанавливается у дисморфичных пациентов, нуждающихся в проведении кислородотерапии в неонатальном и постнеонатальном периоде, включая домашнюю кислородотерапию. Основными диагностическими критериями являются отстаивание показателей роста и окружности ГК от нормальных величин.

Источники и литература

- 1) Jeune M, Boraud C, Carron R. Dystrophie thoracique asphyxiante de caractre familial. Arch Fr Pediatr. 1955. 12:886-891
- 2) Tuysuz B, Baris S, Aksoy F, Madazh R, Ungur R, Sever L. Clinical variability of asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune) syndrome: evaluation and classification of 13

patients. Am J Med Genet A. 2009;149(8):1727- 1733.

Слова благодарности

Выражаем благодарность нашему научному руководителю д.м.н Овсянникову Дмитрию Юрьевичу.