

мосомы 15. Это дает настолько выраженный эффект импринтинга, что синдромы могут быть вызваны однородительскими дисомиями или мутациями с эффектом импринтинга. Синдром Ангельмана развивается в результате делеции одной копии данного локуса в материнской хромосоме или в случае изодисомии по отцовской хромосоме.

Глазные симптомы. Обусловлены расходящимся косоглазием.

Общие проявления. Задержка психомоторного развития и в дальнейшем глубокая умственная отсталость с плохо развитой речью. Характерны микробрахицефалия и особенное улыбающееся выражение лица, обусловленное прогенией, большим полуоткрытым ртом с широкими межзубными промежутками. Больные часто высовывают язык. Характерна необычная походка на широко расставленных ногах с согнутыми в локтях руками, напоминающая движения механической куклы. Часто возникают легко провоцируемый смех или спонтанные приступы смеха. У больных наблюдаются атаксия, судороги, повышение сухожильных рефлексов, мышечная гипотония, иногда эпилептиформные припадки, стереотипные движения рук. Возможна гипопигментация кожи и волос.

Дифференцировать с синдромом Ретта, лейкодистрофией.

Лечение симптоматическое. В отдельных случаях возможна хирургическая коррекция косоглазия.

СИНДРОМ БЕКВИТА—ВИДЕМАНА [синдром гигантизма плода с гипогликемией, синдром омфалоцеле, синдром EMG (exomphalos, macroglossia, gigantism)], **MIM:130650**

Впервые описан в 1963 г. американским врачом J. B. Beckwith и немецким педиатром H. R. Wiedemann (цит. по J. B. Beckwith соавт., 1969).

Наследование аутосомно-доминантное, в некоторых случаях — аутосомно-рецессивное. Большинство случаев спорадические. Гены заболевания BWS, WBS, картированы в локусе 11pter-p15.4, а мутантные гены CDKN1, KIP2 — в локусе 11p15.5. В некоторых случаях обнаруживают структурные перестройки в области короткого плеча хромосомы 11, в регионе 11p15.4.

Частота синдрома не установлена. К настоящему времени сообщено о более чем 400 случаях заболевания.

Глазные симптомы. Обусловлены экзофтальмом. Возможны пигментные невусы в области верхнего века и надбровья.

Общие проявления. Большая масса тела новорожденного (в среднем 4 кг, длина 52,6 см), макрогlossия, пупочная грыжа (омфалоцеле), гипогликемия при рождении. Голова относительно маленькая, верхняя челюсть недоразвита, большой язык, уши расположены низко. Характерный признак — вертикальные бороздки на мочках ушей и округлые вдавления на задней поверхности завитка. Часто наблюдаются гиперплазия почек, поджелудочной железы, врожденные пороки сердца и легких, добавочная селезенка, диафрагмальная грыжа, крипторхизм, двурогая матка. В последующем может развиться ожирение. Имеется повышенный риск развития злокаче-

ственных новообразований (опухоль Вильмса, рак надпочечников) и иммунодефицитных состояний. Возможна умственная отсталость.

Гипогликемия обусловлена избыточным образованием инсулина гипертрофированными клетками островков Ларгенганса поджелудочной железы. Через несколько месяцев гипогликемия исчезает. Но до своего исчезновения она нередко является причиной смерти или задержки физического и умственного развития ребенка.

Патоморфологические обнаруживают гиперплазию клеток островков Ларгенганса, нефрогенную бластому, резкое увеличение клеток ядер в надпочечниках.

Дифференциальную диагностику следует проводить с синдромами Вивера и Сотоса (синдром церебрального гигантизма).

Лечение симптоматическое. Направлено на стимуляцию нервно-психического развития и иммунного статуса больного. По показаниям производят удаление новообразований. Показана диета с заменой животных жиров растительными.

ВЕЛО-КАРДИО-ФАЦИАЛЬНЫЙ СИНДРОМ (гипоплазия или агенезия вилочковой и паращитовидных желез, синдром Ди Джорджи, синдром Шпринтцена, синдром Такао), **MIM:188400, 192430, 601362**

Описал американский эндокринолог и педиатр A. M. Di George в 1968 г.

Тип наследования аутосомно-доминантный, однако некоторые авторы (Бадалян Л. О. и соавт., 1980) предполагают аутосомно-рецессивное наследование с различной экспрессивностью.

Заболевание обусловлено гипоплазией или агенезией вилочковой железы и развивающимся вследствие этого дефицитом клеточного иммунитета с уменьшением числа Т-клеток, а также аплазией околощитовидных желез. Гуморальный иммунитет не нарушен.

Врожденное отсутствие тимуса и паращитовидных желез может быть результатом недоразвития (по каким-то причинам) 3 и 4 жаберных дуг, из которых развиваются эти органы. Часто появляются дефекты в развитии и других органов с общим эмбриологическим происхождением: отсутствие перешейки щитовидной железы, аномалии дуги аорты и сердца.

Большинство случаев синдрома наблюдается при делеции локуса 22q11.2 (дефекты генов DGCR, DCS, VCF). Делеция представлена несколькими фенотипами: синдром Ди Джорджи (MIM:188400), синдром Шпринтцена (MIM:192430), синдром Такао. Сочетание синдромов Ди Джорджи и Шпринтцена (MIM:601362), симптоматика которых практически идентичная, обусловлена дефектами генов DGCR2, DGS2, картированных в локусе 10p14-p13. Синдром Такао, описанный группой японских авторов в 1980 г., фенотипически сходен с синдромом Ди Джорджи.

В англоязычных старанах распространено мнемоническое правило диагностики велокардио-фациального синдрома — CATCH22 (пороки сердца, характерное лицо, иммунодефицит, «вольчья пасть», гипокальциемия, делеция 22q11). Акроним CATCH22 (Cardiac abnormality/abnormal facies, T-cell deficit due to thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia