

due to hypoparathyroidism resulting from 22q11 deletion) был предложен в 1993 г. для обозначения клинической картины при делеции 22q11.

Факторами риска возникновения заболевания является прием матери во время беременности алкоголя, изотретиноина.

Популяционная частота 1 : 4000 новорожденных.

**Глазные симптомы.** Гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, задний эмбриотоксон, множественные мелкие узелки в радужках, помутнение хрусталиков, уменьшенные диски зрительных нервов, извитость крупных и средних артерий и вен сетчатки. Нередко наблюдается астигматизм, в отдельных случаях — миопия, иногда катаракта (Mansour A.M. и соавт., 1987).

**Общие проявления.** Манifestируется с рождения. В первые часы жизни у больных вследствие гипокальциемии возникают приступы тетании, в дальнейшем возможны мышечные судороги. Характерны врожденные пороки сердца (чаще дефект межжелудочковой перегородки сердца в сочетании с тетрадой Фалло или без нее) и дуги аорты (двойная дуга аорты), поворот сердца направо, трахеоэзофагальный свищ, атрезия пищевода. Отмечают необычное лицо с выдающимся носом, ретрогнатией, сквозным или подслизистым расщеплением нёба и малыми аурикулярными аномалиями (Stevens C.A. и соавт., 1990). Возможны микроцефалия, низкий рост, тонкие руки и пальцы, сколиоз, паховые или пупочные грыжи.

Снижена устойчивость к инфекциям. Дети отстают в физическом развитии и обычно не способны к обучению.

Болезнь прогрессирует и без лечения к 2 годам наступает летальный исход. Однако и ранее может наблюдаться синдром внезапной смерти.

**К р о в ь:** лимфоцитопения, гипогаммаглобулинемия, гипокальциемия, гиперфосфатемия. Рентгенологически обнаруживают гипоплазию тимуса.

Если ребенок не умирает от пороков развития или тяжелых осложнений инфекционных заболеваний, функции Т-клеток восстанавливаются и к 5 годам недостаточность их не обнаруживается.

Дифференциальную диагностику следует проводить с атаксией-телеангиэктазией, X-сцепленной инфантильной агаммаглобулинемией, другими иммунодефицитными состояниями.

**Л е ч е н и е.** Трансплантация или имплантация тканей тимуса, противосудорожная терапия, назначение препаратов кальция.

### **СИНДРОМ МИЛЛЕРА — ДИКЕРА, MIM:247200**

Описал J. Miller в 1963 г. Большой вклад в понимание синдрома внес американский невропатолог R. M. Norman.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Патологические гены MDCR, MDS картированы в локусе 17p13.3.

**Глазные симптомы.** Нередко наблюдается значительное понижение зрительных функций вследствие гипоплазии зрительных путей и помутнения роговицы. Характерны ан-

тимонголоидный разрез глазных щелей и гипертелоризм.

**Общие проявления.** Больные отличаются своеобразным внешним видом, характеризующимся микроцефалией, высоким лбом, суженным в височных областях, выступающим затылком, микрогнатией, ртом с изогнутой кверху и выступающей кпереди верхней губой («карпий рот»), чрезмерным оволосением лица, полидактилией, камптодактилией, мышечной гипотонией, морщинистой кожей, поперечной ладонной складкой. Наблюдаются врожденные пороки сердца, агенезия почек, атрезия 12-перстной кишки, паховые грыжи, крипторхизм. Больные резко отстают в психомоторном развитии. У них отмечают затруднение глотания, эпизоды апноэ с цианозом, повышение сухожильных рефлексов, опистотонус и децеребрационную ригидность. Характерны резистентные к терапии эпилептические припадки.

Больные погибают в раннем детстве. При большей продолжительности жизни формируются спастический тетрапарез и идиотия.

Морфологически обнаруживают отсутствие борозд и извилин в больших полушариях головного мозга, расширение IV желудочка, гипоплазию средних отделов мозжечка. Гистологическая архитектоника мозга характеризуется выраженной гипертрофией нейронов и в целом соответствует строению мозга плода 3–4-месячной беременности. Определяют также пороки развития сердца, почек, желудочно-кишечного тракта.

Дифференцировать с церебροгепаторенальным синдромом, синдромом трисомии 18-й хромосомы (синдром Эдвардса), синдромом трисомии 8-й хромосомы.

Лечение симптоматическое.

### **ТРИХО-РИНО-ФАЛАНГОВЫЙ СИНДРОМ, ТИП II (синдром акродисплазии с экзостозами, синдром Лангера — Гидиона), MIM:150230**

Существует 2 генетически и клинически различающихся типа синдрома. Однако глазные симптомы характерны только для второго типа.

Впервые об этом синдроме сообщил A. Giedion в 1966 г., более детально синдром описал L. O. Langer в 1969 г.

Тип наследования аутосомно-доминантный, чаще в виде свежих мутаций. Гены заболевания LGCR, LGS, TRPS2 картированы на длинном плече хромосомы 8. Синдром обусловлен делецией, распространенной от q24.11 до q24.13 (Немцова М. В. и др., 1966; McKusick V., 1999). Большинство случаев спорадические.

Популяционная частота не изучена. Описано около 80 случаев этой патологии.

**Глазные симптомы.** Не являются патогномичными для этого заболевания. Однако иногда наблюдаются микрофтальм, птоз, косоглазие, голубые склеры, колобома радужки.

**Общие проявления.** Характерными являются лицевые дизморфии, аномалии конечностей и изменения кожи, волос, ногтей и зубов. Лицевые дизморфии представлены большим грушевидным носом, длинным фильтром, тонкой верхней губой, оттянутой