

отношение к биологическим и социальным характеристикам, и основывалась как на объективных, так и на субъективных показателях, которые были получены при осмотре и опросе как самих детей, так и их родителей. Для проверки эффективности модели на других популяциях требуется дополнительное исследование с включением большего количества пациентов с головными болями напряжения детского возраста.

**Заключение.** Знание предикторов ГБ в целом, а также факторов её хронизации позволяет на этапе диагностики ГБ выделить факторы неблагоприятного течения ГБ, в том числе факторы, способствующие увеличению частоты приступов. Работа с пациентом, страдающим ГБ, и особенно с ребенком, требует индивидуального подхода, тщательного сбора жалоб, в том числе путем активного опроса. Разработанная нами модель проста и может быть предложена в практической медицине для использования при составлении предварительного прогноза для детей с головными болями напряжения, а выделенные параметры предлагаем учитывать при беседе с пациентами и их семьями и профилактической работе.

**Конфликт интересов.** Мы благодарим TeX Users Group за финансовую поддержку участия одного из авторов (Л. Р. А.) в конференции, во время которой мы (Л. Р. А. и Б. А. В.) смогли обсудить данную работу и продолжить подготовку статьи.

#### References (Литература)

1. Straube A, Heinen F, Ebinger F, et al. Headache in School Children: Prevalence and Risk Factors. *Deutsches arzteblatt international* 2013; 110 (48): 811–818.
2. Urazbagambetov A, Delyagin VM. Headaches in infants and adolescents. *Practical medicine* 2014; 2 (78): 42–44. Russian

(Уразбагамбетов А., Делягин В.М. Головные боли у детей и подростков. *Практическая медицина* 2014; 2 (78): 42–44.)

3. Valeeva DS, Akhmadeeva EN, Akhmadeeva LR. Influence of lifestyle factors on frequency of headaches in children. *Rossiyskiy zhurnal boli* 2014; 1 (42): 89. Russian (Валеева Д.С., Ахмадеева Э.Н., Ахмадеева Л.Р. Влияние факторов образа жизни на частоту головных болей у детей. *Российский журнал боли* 2014; 1 (42): 89.)

4. Izmaylova IG, Belopasov VV, Dzhumagaziev AA, et al. Forecasting of chronic tension-type headache in children and adolescents. *Psikhicheskoe zdorov'e* 2014; 12 (7): 41–48. Russian (Измайлова И.Г., Белопасов В.В., Джумагазиев А.А. и др. Прогнозирование хронического течения головной боли напряжения у детей и подростков. *Психическое здоровье* 2014; 12 (7): 41–48.)

5. Izmaylova IG. Comorbid disorders in children and adolescents with primary headaches. *Psikhicheskoe zdorov'e* 2012; 10 (6): 37–43. Russian (Измайлова И.Г. Коморбидные расстройства у детей и подростков с первичными цефалгиями. *Психическое здоровье* 2012; 10 (6): 37–43.)

6. Sergeev AV, Rachin AP, Avdeeva TG. Tension-type headache in children with thyroid gland and gastro-intestinal diseases. *Rossiyskiy zhurnal boli* 2013; 2 (39): 13–18. Russian (Сергеев А.В., Рачин А.П., Авдеева Т.Г. Головная боль напряжения у детей с патологией щитовидной железы и желудочно-кишечного тракта. *Российский журнал боли* 2013; 2 (39): 13–18.)

7. Headache Classification Committee of the International Headache Society. The International Classification of Headache Disorders, 3rd edition. *Cephalalgia* 2013; 33 (9): 629–808.

8. R Core Team. R: A language and environment for statistical computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria (2015). <http://www.R-project.org/> (11 July 2015).

9. Venables WN, Ripley BD. *Modern Applied Statistics with S*. 4th ed. New York: Springer-Verlag, 2002; 498 p.

10. Sing T, Sander O, Beerenwinkel N, et al. ROCr: visualizing classifier performance in R. *Bioinformatics* 2005; 21 (20): 3940–3941. <http://rocr.bioinf.mpi-sb.mpg.de/> (11 July 2015).

УДК 616.716–007.17–008.6–053.31-07-08 (045)

Клинический случай

### СИНДРОМ ФРАНЧЕСКЕТТИ (МАНДИБУЛО-ФАЦИАЛЬНЫЙ ДИЗОСТОЗ) У НОВОРОЖДЕННОГО: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

**В. Н. Нечаев** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук; **В. А. Терещенко** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, ординатор кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии; **Ю. В. Стасова** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, ординатор кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии; **Ю. В. Черненко** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, проректор по науке, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии, профессор, доктор медицинских наук.

### FRANCESCHETTI SYNDROME (MANDIBULO-FACIAL DYSOSTOSIS) AT A NEWBORN: CLINICAL CASE

**V. N. Nechaev** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Assistant Professor, Candidate of Medical Science, **V. A. Tereshenko** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Post-graduate, **Yu. V. Stasova** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Post-graduate; **Yu. V. Chernenkov** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Head of Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Professor, Doctor of Medical Science;

Дата поступления — 3.07.2015 г.

Дата принятия в печать — 10.12.2015 г.

**Нечаев В. Н., Терещенко В. А., Стасова Ю. В., Черненко Ю. В. Синдром Франческетти (мандибуло-фациальный дизостоз) у новорожденного: клинический случай. Саратовский научно-медицинский журнал 2015; 11 (4): 551–553.**

Описывается клинический опыт ведения пациента с врожденным заболеванием (мандибуло-фациальным дизостозом), возникающим в результате поражения структур, исходящих из первой жаберной дуги. Это патологическое состояние наследуется по аутосомно-доминантному типу. Заболевание может наблюдаться в двух или даже трех генерациях. Данное наблюдение представляет большой интерес с клинической точки зрения, поскольку крайне редко встречается в повседневной практике. Ранняя диагностика данного генетического синдрома представляет большие сложности. По мнению авторов статьи, в подобных ситуациях оправдана постановка синдромологического диагноза с уточнением аномалий развития на основании анализа совокупности клинических данных, дополнительных методов обследования, с последующей хирургической коррекцией нарушенных функций.

**Ключевые слова:** генные мутации, аномалия развития, синдром Франческетти.

**Nechaev VN, Tereshenko VA, Stasova YuV, Chernenkov YuV. Franceschetti syndrome (mandibulo-facial dysostosis) at a newborn: Saratov Journal of Medical Scientific Research 2015; 11 (4): 551–553.**

*The aim of the article is to present the clinical experience of conducting the patient with a congenital disease (mandibulo-facial dysostosis) resulting from defeat of the structures proceeding from the first branchial arch. The pathological state is inherited on autosomno-dominant type. The disease can be observed in two or even three generations. The supervision represents a great interest from the clinical point of view as it rarely occurs in daily practice. Early diagnostics of difficult genetic syndromes and the clinical supervision described represent significant difficulties. According to the research, in similar situations statement of the syndromal diagnosis with specification of anomalies of development on the basis of the analysis of clinical data, additional methods of inspection, with the subsequent surgical correction of the broken functions has been justified.*

**Key words:** gene mutations, developmental anomaly, Franceschetti syndrome.

**Введение.** Мандибуло-фациальный дизостоз — это поражение структур, исходящих из первой жаберной дуги, наследуемый по аутосомно-доминантному типу с высокой (до 90%) пенетрантностью и различной экспрессивностью переменной, даже среди больных одной семьи. Может наблюдаться в двух или даже трех поколениях [1]. Этот синдром вызывается мутациями в TCOF1 гене (5q32-q33.1) или в POLR1C гене (6p21.1) и POLR1D гене (13q12.2), кодирующих РНК-полимеразы I и III подразделений [2]. Он обусловлен дисплазией эмбрионального элемента первой жаберной дуги неизвестного происхождения [3]. Описывается как врожденное нарушение развития костей черепа (чаще височной кости) и лица, характеризуется двусторонней симметричной отонизнечелюстной дисплазией без аномалий развития конечностей, он также связан с некоторыми дефектами головы и шеи [4].

Синдром Франческетти — редкое заболевание, встречающееся в одном случае на 50000 детей, рожденных живыми. Дифференциальная диагностика проводится с синдромом глазоушно-позвоночной дисплазии Гольденхаара, при которой имеются эпибульбарные дермоиды, часто связанные с колобомой верхнего века, ушные отростки и предушные слюнные фистулы, нарушение строения наружного слухового прохода и тугоухость, шейный синостоз, увеличение количества грудных или поясничных позвонков и другие аномалии позвоночника. Часто наблюдается высокое расщепленное небо, раздвоенный язык и аномалии зубов [5, 6].

Несмотря на наличие разнообразных аномалий, прогноз при синдроме Франческетти благоприятный. Этиологическое лечение не существует, по возможности проводят пластические операции. Гибель пациентов чаще наступает от интеркуррентных заболеваний.

**Описание клинического случая.** Под нашим наблюдением находилась новорожденная доношенная девочка Мария Г., родившаяся от 6-й беременности, протекавшей на фоне отеков, вызванных беременностью, хронической внутриутробной гипоксии плода, фетоплацентарной недостаточности, вегетососудистой дистонии по гипертоническому типу, хронического гастрита. В 20 недель мать проходила лечение по поводу острого токсоплазмоза, отмечалось многоводие, в 34 недели у ребенка выявлен порок мочевого пузыря (МВС). Роды третьи срочные, в головном предлежании. Масса ребенка при рождении 2800 гр, рост 50 см, с оценкой по шкале Апгар 4,5; 5 баллов.

Из родильного зала ребенок поступил в ОРИТН в тяжелом состоянии за счет явлений дыхательной недостаточности 3 степени, неврологической сим-

птоматики, задержки внутриутробного развития, кожного геморрагического синдрома. С рождения до 20-х суток жизни проводилась респираторная терапия, затем в течение 7 дней дыхание через воздуховод, в последующем спонтанное, лишь при нарастании дыхательной недостаточности периодически нуждалась в постановке воздуховода. Проводилось зондовое кормление.

Обращали на себя внимание множественные пороки развития: выраженная микрогензия, гипоплазия скуловых костей, большой «клювовидный нос», короткий фильтр, глазной гипотеларизм, микрофтальмия, антимонолоидный разрез глаз, «птичье лицо», деформация ушных раковин (низко расположенные, большие уши), гипоплазия ногтевых пластинок (на кистях и стопах), широкая грудная клетка, сосочковый гипертеларизм, выраженная бледность кожных покровов. В связи с выявлением пороков развития и более 5 стигм дисэмбриогенеза ребенок консультирован генетиком. На основании фенотипических данных обследования методом синдромологического анализа был заподозрен синдром Франческетти: аутосомно-доминантное заболевание.

Пациентке было проведено кариотипирование, выявлен нормальный женский кариотип (46 хх).

Ребенок находился на зондовом питании, на третьи сутки жизни девочка была проконсультирована детским хирургом по поводу непроходимости носовых ходов. Поставлен диагноз: «ВГР. Атрезия хоан».

Кроме того, дополнительно потребовался осмотр отоларинголога, проведена попытка зондирования носовых ходов зондом №4. Диагноз: «Атрезия хоан слева, сужение носового хода справа». Было рекомендовано хирургическое лечение в плановом порядке.

Отоакустическая эмиссия у ребенка не была зарегистрирована (заподозрена тугоухость).

На 23-и сутки жизни, после стабилизации состояния, девочка была переведена в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей для дальнейшего обследования и лечения.

По данным нейросонографии выявлена гипоплазия мозолистого тела, расширение межполушарной щели и субарахноидального пространства, дилатация 3-го желудочка мозга.

После этого девочка была осмотрена неврологом и выставлен диагноз: «ВГР головного мозга: Микроцефалия? Гипоплазия мозолистого тела. Последствия гипоксического поражения нервной системы, синдром двигательных нарушений. Задержка психомоторного развития, ранний восстановительный период».

По результатам ДЭХО-КГ выявлена коарктация аорты, функционирующее овальное окно до 0,47 см, открытый артериальный проток — 0,4 см. Диагноз подтвержден кардиохирургом, было рекомендовано оперативное лечение в более позднем периоде.

Ответственный автор — Нецаев Владимир Николаевич  
Тел.: 89053296726  
E-mail: v.nechaev64@yandex.ru

После осмотра окулистом у девочки выявлена микрофтальмия, а также атрофия дисков зрительных нервов обоих глаз.

По данным УЗИ брюшной полости обнаружена тазовая дистопия и гипоплазия левой почки. С четвертой недели жизни появились изменения в моче в виде лейкоцитурии до 25 в поле зрения, в динамике уровень лейкоцитов вырос до 40, появилась протеинурия. В посевах мочи на стерильность выявлен умеренный рост *E. Coli*, была назначена антибактериальная терапия. Девочка осмотрена детским урологом, и, учитывая наличие врожденного порока развития МВС, заподозрено наличие пузырно-мочеточникового рефлюкса в гипоплазированной почку. Было рекомендовано: УЗИ до и после микции, продолжить проведение антибактериальной терапии, поставить постоянный катетер, контроль ОАМ один раз в 2 недели, а также наблюдение и обследование ребенка урологом в плановом порядке, после коррекции аномалий развития.

Перед выпиской из отделения ребенок повторно осмотрен генетиком и, с учетом выявленных множественных пороков развития (атрезия хоан слева и сужение справа, сформировавшаяся микроцефалия, гипоплазия мозолистого тела, тазовая дистопия и гипоплазия левой почки, ВПС — коарктация аорты, ОАП, а также множественные стигмы дисэмбриогенеза), синдром Франческетти был подтвержден.

За время нахождения в стационаре девочке проводилось симптоматическое лечение, направленное на поддержание витальных функций и усиление адаптационных возможностей организма, антибактериальная, ноотропная, инфузионная терапия и парентеральное питание.

После проведенного лечения и объяснения маме особенностей ухода за ребенком, необходимости хирургического лечения по восстановлению проходимости носовых ходов, коррекции ВПС, необходимости

динамического наблюдения узких специалистов ребенок переведен ОДКБ.

**Заключение.** Настоящее наблюдение представляет большой интерес с клинической точки зрения, поскольку заболевание крайне редко встречается в повседневной практике. Ранняя диагностика сложных генетических синдромов, к которым относится описываемое нами клиническое наблюдение, представляет большие сложности. По нашему мнению, в подобных ситуациях оправдана постановка синдронологического диагноза с уточнением аномалий развития на основании анализа совокупности клинических и лабораторных данных, дополнительных методов обследования, с последующей хирургической коррекцией выявленных нарушений и проведением реабилитационных мероприятий.

**Конфликт интересов** не заявляется.

#### References (Литература)

1. Kozlova SI, Demikova NS, Semanova E, Blinnikova OE. Hereditary syndromes and medico-genetic consultation. Moscow: Practice, 1996; p. 122–189. Russian (Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е, Блиникова О. Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М: Практика, 1996; с. 122–189).
2. Crow YZ, et al. Syndrome displays genetic heterogeneity with one locus (5q32-q33.1), POLR1C (6p21.1) and POLR1D (13q12.2). *Am J Hum Genet* 2000; 67 (1): 213–221.
3. Lazyuk GI, Kruchinsky GV, Kirillov IA. Teratologiya of the person. Moscow: Practice, 1991; p. 27–152. Russian (Лазюк Г. И., Кручинский Г. В, Кириллова И. А. Тератология человека. М: Практика, 1991; с. 27–152).
4. Loreena LV. Questions of medical genetics. Ryazan: RyazSMU, 2011; p. 8–21. Russian (Лорина Л. В. Вопросы медицинской генетики. Рязань: РязГМУ, 2011; с. 8–21).
5. Mutovin GR. Fundamentals of clinical genetics. Moscow: The Higher School, 2001; p. 49–53. Russian (Мутовин Г. Р. Основы клинической генетики. М.: Высшая школа, 2001; с. 49–53).
6. Schwartz UG. The chosen questions of clinical genetics. Saratov: SSMU, 2011; 88 p. Russian (Шварц Ю. Г. Избранные вопросы клинической генетики. Саратов: СГМУ, 2011; 88 с.).

УДК617.735–053.32:314.44 (470.44) »45=02»(045)

Оригинальная статья

### ПОКАЗАТЕЛИ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ РЕТИНОПАТИЕЙ НЕДОНОШЕННЫХ ДЕТЕЙ В УЧРЕЖДЕНИЯХ РОДОВСПОМОЖЕНИЯ САРАТОВСКОЙ ОБЛАСТИ

**Ю. В. Черненко** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, проректор по науке, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии, профессор, доктор медицинских наук; **В. Н. Нечаев** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук; **В. А. Терещенко** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, ординатор кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии; **Ю. В. Стасова** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, ординатор кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии.

#### INDICES OF RETINOPATHY MORBIDITY AMONG PREMATURE CHILDREN IN SARATOV REGION INSTITUTIONS OF OBSTETRICS

**Yu. V. Chernenkov** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Head of Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Professor, Doctor of Medical Science; **V. N. Nechaev** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Professor Assistant, Candidate of Medical Science; **V. A. Tereshenko** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Post-graduate; **Yu. V. Stasova** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Post-graduate.

Дата поступления – 3.07.2015 г.

Дата принятия в печать — 10.12.2015 г.

**Черненко Ю. В., Нечаев В. Н., Терещенко В. А., Стасова Ю. В.** Показатели заболеваемости ретинопатией недоношенных детей в учреждениях родовспоможения Саратовской области. *Саратовский научно-медицинский журнал* 2015; 11 (4): 553–555.

**Цель:** изучить эффективность диагностических и профилактических мероприятий по снижению частоты и тяжести ретинопатии недоношенных (РН), а также провести анализ заболеваемости, сопутствующих состояний и динамический мониторинг недоношенных детей с РН. **Материалы методы.** За 2 года был обследован на