

УДК 616.8-008.6-053.1:056.7:612.013]-053.36(045)
EDN: ODBUCU
<https://doi.org/10.15275/ssmj2201067>

Клинический случай

СИНДРОМ ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА С ЛЕТАЛЬНЫМ ИСХОДОМ В 6-МЕСЯЧНОМ ВОЗРАСТЕ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Т.Н. Бучкова¹, Н.Г. Соплякова¹, М.М. Базалицкий²

¹ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Россия

²ГУЗ «Энгельсская детская клиническая больница», Энгельс, Россия

WOLF – HIRSCHHORN SYNDROME WITH A FATAL OUTCOME AT 6 MONTHS OF AGE (CLINICAL CASE)

T.N. Buchkova¹, N.G. Soplykova¹, M.M. Bazalickiy²

¹V.I. Razumovsky Saratov State Medical University, Saratov, Russia

²Engels Children's Clinical Hospital, Engels, Russia

Для цитирования: Бучкова Т.Н., Соплякова Н.Г., Базалицкий М.М. Синдром Вольфа – Хиршхорна с летальным исходом в 6-месячном возрасте (клинический случай). Саратовский научно-медицинский журнал. 2026; 22 (1): 67-71. EDN: ODBUCU. <https://doi.org/10.15275/ssmj2201067>

Аннотация. В статье представлены особенности течения заболевания у ребенка с синдромом Вольфа – Хиршхорна (с характерными клиническими проявлениями и молекулярно-генетическим подтверждением), рожденного путем экстренной операции кесарева сечения при сроке гестации 30 нед, от беременности, протекавшей на фоне отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза и рецидивирующей герпетической инфекции у матери, тяжелого течения неонатального периода с бронхо-легочной и врожденной генетической патологией нервной системы, с проявлениями раннего неонатального сепсиса, последующим присоединением госпитальной инфекции, септициемией и летальным исходом от полиорганных осложнений в период младенчества.

Ключевые слова: неонатальный период, хромосомные аномалии, синдром Вольфа – Хиршхорна, молекулярно-генетическая диагностика

For citation: Buchkova TN, Soplykova NG, Bazalickiy MM. Wolf – Hirschhorn syndrome with a fatal outcome at 6 months of age (clinical case). Saratov Journal of Medical Scientific Research. 2026; 22 (1): 67-71. (In Russ.) EDN: ODBUCU. <https://doi.org/10.15275/ssmj2201067>

Abstract. The article presents the features of the course of the disease in a child with Wolf – Hirschhorn syndrome (with characteristic clinical manifestations and molecular genetic confirmation), born by emergency cesarean section at a gestational age of 30 weeks; from pregnancy occurring against the background of a burdened obstetric and gynecological history and recurrent herpes infection in the mother; severe neonatal period with broncho-pulmonary and congenital genetic pathology of the nervous system, with manifestations of early neonatal sepsis, followed by addition of hospital infection, septicemia and death from multiple organ complications in infancy.

Keywords: neonatal period, chromosomal abnormalities, Wolf – Hirschhorn syndrome, molecular genetic diagnosis

Введение. Синдром Вольфа–Хиршхорна – это редкое генетическое заболевание, которое впервые зарегистрировано в 1961 г. В 80% случаев у пробанда выявляется делеция части короткого плеча хромосомы 4. Хромосомные отклонения могут передаваться от родителей либо впервые (*de novo*) возникать у

детей. Распространенность заболевания 1:50 000–1:100 000 новорожденных [1–3].

Заболевание проявляется множественными дефектами формирования лицевого скелета, умеренным уменьшением размеров черепа и головного мозга. Среди внешних признаков выделяют необычное строение черепа, возможные расщелины верхней губы и нёба, прямую переносицу, маленький рот с опущенными углами, аномальную форму ушных раковин, аномалию глазных яблок, гипертелоризм,

Ответственный автор – Татьяна Николаевна Бучкова
Corresponding author – Tatyana N. Buchkova
E-mail: buchkova.t@mail.ru

гипоспадию, гипотонию мышц, деформацию стоп [2, 4, 5].

Распространенной патологией является истончение мозолистого тела [6]. Судорожный синдром, причиной возникновения которого является изменение электрической активности головного мозга, отмечается у большинства детей с синдромом Вольфа – Хиршхорна в возрасте от 3 мес до 2 лет. Симптомы зависят от того, какой участок головного мозга затронут [4, 7, 8].

При обследовании выявляют врожденные аномалии сердечно-сосудистой системы, выраженную задержку физического и психомоторного развития. Часто наблюдаются небольших размеров гемангиомы кожи, локализованные на лице [2, 5].

Диагноз устанавливают на основании клинических изменений и подтверждают при помощи генетических тестов и комплексного инструментального обследования [4, 5, 7].

Лечение больных симптоматическое, направлено на коррекцию существующих проблем для повышения качества жизни. Синдром Вольфа – Хиршхорна не теряет своей актуальности, что обусловлено необходимостью пожизненной комплексной мультидисциплинарной реабилитации выживших пациентов [2, 9].

Изменения при болезни Вольфа – Хиршхорна вследствие грубых пороков развития и поражения центральной нервной системы носят необратимый характер, поэтому прогноз для жизни неблагоприятный. Снижение иммунитета способствует присоединению инфекций, приводящих к летальному исходу от полиорганных осложнений при данном синдроме. Примерно 20% больных погибает еще в период младенчества, причем ½ умерших составляют дети neonatalного возраста [9].

Профилактика синдрома включает медико-генетическое консультирование семей из групп риска [2].

Цель – представить особенности течения заболевания у ребенка с синдромом Вольфа – Хиршхорна, рожденного путем экстренной операции кесарева сечения при сроке гестации 30 нед, от беременности, протекавшей на фоне отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза и рецидивирующей герпетической инфекции у матери.

Описание клинического случая. Информация о пациенте. Девочка М. Дата рождения 05.04.2019. Родом ГУЗ «Саратовская городская клиническая больница №8». Ребенок от II беременности (I беременность – в 2015 г., срочные роды, путем операции кесарева сечения – ребенок здоров), протекавшей на фоне отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза, фетоплацентарной недостаточности, недостаточности маточно-плацентарного кровообращения 2-й степени, хронической внутриутробной гипоксии плода, задержки внутриутробного развития 2–3-й степеней, рецидивирующей герпетической инфекции у матери. Роды II преждевременные при сроке гестации 30 нед путем экстренной операции кесарева сечения. Родилась с весом 980 г, ростом – 37 см, окружностью головы – 26 см, окружностью груди – 23 см, в состоянии умеренной интранатальной асфиксии: с оценкой по шкале Апгар – 5–6–6 баллов.

После оказания первичной реанимационной помощи в родильном отделении переведена в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных в очень тяжелом состоянии, обусловленном выраженными симптомами интоксикации, связанными с ранним неонатальным сепсисом, тяжелыми дыхательными нарушениями, респираторным дистресс-синдромом новорожденных I типа, неврологической

симптоматикой на фоне недоношенности и маловесности.

В 1-е сутки жизни у ребенка выявлено двустороннее внутрижелудочковое кровоизлияние 2-й степени, ателектаз левого легкого с развитием пневмомедиастина. Проведена двукратная заместительная сурфактантная терапия и продолжена респираторная поддержка неинвазивной вентиляции легких, но после ухудшения состояния ребенок переведен на искусственную вентиляцию легких, а затем на высокочастотную осцилляторную искусственную вентиляцию легких, которая продолжалась до 11.04.2019; далее по показаниям девочка получала увлажненный кислород через маску.

В связи с выраженной анемией и по жизненным показаниям произведена гемотрансфузия эритроцитарной взвеси В(3) с резуспенсирующим раствором в объеме 15 мл; с повторной двукратной гемотрансфузией в объеме 20 мл отмытых эритроцитов, с последующим курсом Еросцин – 380 ЕД 1 раз в сутки (200 ЕД/кг/сут) подкожно по схеме 3 раза в неделю.

На 12-е сутки у ребенка отмечались клонико-тонические судороги. Проведенная электроэнцефалография головного мозга выявила судорожную активность, в связи с чем был назначен дифенин *per os* в поддерживающей дозе 5 мг/кг/сут.

С рождения у ребенка отмечались множественные стигмы и аномалии развития – двусторонняя расщелина верхней губы, полная расщелина мягкого нёба, лицевой дисформизм, частичная агенезия мозолистого тела, в связи с чем была заподозрена наследственная патология, был взят анализ на кариотип, выявлена хромосомная патология – делеция короткого плеча хромосомы 4 (46,XY,dup(4)(p16.3)dn) – синдром Вольфа – Хиршхорна.

В связи с хромосомной патологией рекомендован перевод ребенка на паллиативное лечение.

В связи с ухудшением состояния 27.05.2019 ребенок доставлен из ГУЗ «Саратовская городская клиническая больница №8» по линии санитарной авиации на искусственной вентиляции легких в отделение реанимации и интенсивной терапии ГУЗ «Энгельсская детская клиническая больница».

Результаты физического осмотра. Состояние ребенка крайне тяжелое за счет симптомов дыхательной недостаточности, вентиляционно-перфузионных нарушений вследствие инфузионного процесса в легких, бронхолегочной дисплазии, грубой неврологической симптоматики.

Выражен синдром угнетения центральной нервной системы: поза «лягушки», выражена диффузная мышечная гипотония, реакция ребенка на осмотр в виде единичных вялых движений конечностей. Большой родничок размерами 1,5×2,5 см, не напряжен, не пульсирует, швы черепа открыты до 0,3 см. Веки сомкнуты, глаза открывает, зрачки средних размеров, реакция вялая, D=S, глазные яблоки «плавающие». Умеренная мраморность кожных покровов, симптом белого пятна отрицательный. Небольшая пастозность мягких тканей лица и шеи.

Спонтанные вдохи неэффективные, неритмичные, с выраженным западением грудины. Ребенок находится на аппаратной и искусственной вентиляции легких в режиме SIMV. Аускультативно дыхание с двух сторон в симметричных отделах выслушивается одинаково, проводные разнокалиберные хрипы с обеих сторон, мелкокалиберные влажные хрипы в нижних отделах правого легкого. Из трахеобронхиального дерева санируется достаточно большое количество слизисто-гноной мокроты.

Гемодинамика стабильная. Тоны сердца умеренно приглушены, систолический шум в точке Боткина. Частота сердечных сокращений – 160 в 1 мин. Пульс на лучевых и бедренных артериях среднего наполнения и напряжения. Ритм правильный. Артериальное давление 65 и 40 мм рт. ст.

Питание зондовое, усваивает полностью. Живот округлой формы, умеренно вздут, мягкий, доступен для пальпации во всех отделах. Печень на 2,0 см из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул 2 раза в сутки, кашицей, желтого цвета. Мочеиспускание свободное, моча светло-желтого цвета.

Предварительный диагноз. Основное заболевание: (G89.8) «Синдром Вольфа – Хиршхорна (Врожденный порок центральной нервной системы: частичная агенезия мозолистого тела. Врожденный порок челюстно-лицевой области: двухсторонняя расщелина верхней губы. Полная расщелина мягкого нёба. Гипоплазия селезенки).

Конкурирующее заболевание: (A41.1) «Сепсис (легочный). Септицемия (*Staphylococcus aureus*), период разгара. Госпитальная правосторонняя очаговая пневмония, тяжелая форма, острое течение».

Осложнения: «Бронхолегочная дисплазия. Дыхательная недостаточность 3-й степени».

Сопутствующие заболевания: (G93.4) «Энцефалопатия перинатальная ишемически-геморрагического генеза: церебральная лейкомаляция. Анемия недоношенных средней степени тяжести. Ретинопатия 3-й степени, острая фаза, I стадия OD. Ретинопатия 3-й степени, острая фаза, II стадия OS.

Фоновое заболевание: (P07.0) «Недоношенность, срок гестации 30 нед. Экстремально низкая масса тела при рождении».

Диагностическая оценка. Проводили регулярный контроль лабораторных и инструментальных исследований в динамике.

Прицельная рентгенография органов грудной клетки в прямой и боковой проекциях от 27.05.2019. Грудная клетка эмфизематозная. Определяется снижение

пневмотизации в проекции нижней доли справа, возможно за счет инфильтративных изменений, не интенсивных, с нечеткими контурами. Легочный рисунок нечеткий. Корни легкого плохо дифференцируются за тенью сердца. Кардиотимический индекс – 0,63. Синусы плевры свободны. Диафрагма расположена обычно.

Заключение: «Правосторонняя пневмония. Врожденный порок сердца(?)».

Ультразвуковое комплексное исследование органов брюшной полости от 27.05.2019. Печень не увеличена. Паренхима однородная, эхогенность обычная. Воротная вена 3,3 мм. Желчные протоки не расширены, стенки не изменены. Общий желчный проток не расширен. Желчный пузырь полусокращен. Поджелудочная железа размерами: головка – 6 мм, тело – 5 мм, хвост – 6 мм. Структура однородная, эхогенность не изменена. Контуров четкие, главный проток поджелудочной железы не визуализируется. Селезенка размерами 18×12 мм, структура однородная. В брюшной полости свободной жидкости и образований не выявлено.

Заключение: «Ультразвуковые признаки гипоплазии селезенки».

Ультразвуковое исследование мочевыводящих путей от 27.05.2019. Правая почка: расположение обычное, форма овальная, контуры ровные, четкие. Размеры: 36×16 мм. Паренхима: эхогенность обычная, толщина 6 мм. Левая почка: расположение обычное, форма овальная, контуры ровные, четкие. Размеры: 39×18 мм. Паренхима: эхогенность обычная, толщина 8 мм. Чашечно-лоханочная система не расширена. Мочевой пузырь на момент осмотра не заполнен. Ультразвуковых признаков патологии не выявлено.

Общий анализ крови от 16.07.2019. Эритроциты $4,07 \times 10^{12}/л$, гемоглобин – 110 г/л, цветовой показатель – 0,9, лейкоциты – $34 \times 10^9/л$, палочкоядерные нейтрофилы – 4%, сегментоядерные нейтрофилы – 68%, эозинофилы – 0, лимфоциты – 19%, моноциты –



Временная шкала. Пациент Виктория М.: хронология течения болезни, ключевые события и прогноз

9%, тромбоциты – $322 \times 10^9/\text{л}$, скорость оседания эритроцитов по Панченкову – 12 мм/час.

Клинический диагноз. Основное заболевание (G89,8) «Синдром Вольфа – Хиршхорна (Врожденный порок центральной нервной системы: частичная агенезия мозолистого тела. Врожденный порок челюстно-лицевой области: двухсторонняя расщелина верхней губы. Полная расщелина мягкого нёба. Гипоплазия селезенки)».

Конкурирующее заболевание: (A41.1) «Сепсис (легочный). Септицемия (*Staphylococcus aureus*), период разгара. Госпитальная правосторонняя очаговая пневмония, тяжелая форма, острое течение».

Осложнения: «Бронхолегочная дисплазия. Дыхательная недостаточность III степени».

Сопутствующие заболевания: (G93.4) «Энцефалопатия перинатальная ишемически-геморрагического генеза: Церебральная лейкомаляция. Анемия недоношенных средней степени тяжести. Ретинопатия 3-й степени, острая фаза, I стадия OD. Ретинопатия 3-й степени, острая фаза, II стадия OS».

Фоновое заболевание (P07.0): «Недоношенность, срок гестации 30 нед. Экстремально низкая масса тела при рождении».

Дифференциальная диагностика. С рождения у ребенка отмечались характерные для синдрома Вольфа – Хиршхорна множественные дефекты формирования лицевого скелета (лицевой дисформизм, двусторонняя расщелина верхней губы, полная расщелина мягкого нёба), грубая неврологическая симптоматика, врожденный порок центральной нервной системы (частичная агенезия мозолистого тела) с судорожным синдромом, в связи с чем была заподозрена наследственная патология, которая была подтверждена результатами цитогенетического исследования: был взят анализ на кариотип, выявлена хромосомная патология – делеция короткого плеча хромосомы 4 (46,XY,dup(4)(p16.3)dn) – синдром Вольфа – Хиршхорна.

Медицинские вмешательства. Режим кювеза. Кормление через гастральный зонд: смесь «Нутрилак Пре» (125 ккал/кг/сут), затем смесь «Нутрилак» (127 ккал/кг/сут).

Искусственная вентиляция легких в режиме SIMV под контролем газов крови и пульсометрии.

Терапия бронхо-легочной дисплазии: ингаляции через небулайзер (Sol. Ipratropium – 3 капли, Буденит Steri-Neb – 250 мкг, Sol. *natrii chloridi* 0,9% – 3 мл 2 раза в сутки, постоянно).

Антибактериальная терапия курсами по жизненным показаниям: vancomycin – 19 мг 4 раза в сутки (10 мг/кг) внутривенно через линнеомат со скоростью инфузии 5 мл/ч, meropenem – 38 мг 3 раза в сутки (20 мг/кг) внутривенно струйно, Vasceprazon – по 170 мг 2 раза в сутки (100 мг/кг/сут) внутривенно струйно, Kefsepim – по 190 мг 2 раза в сутки (100 мг/кг/сут) внутривенно струйно.

Противогрибковая терапия в профилактической дозе: Flucanazole – по 25 мг 1 раз в сутки (7 мг/кг/сут) по схеме (через день) во время антибактериальной терапии.

Bifidum bacterin – 5 доз 2 раза в сутки через гастральный зонд.

Spironolacton – 3 мг 2 раза в сутки (2 мг/кг/сут) через гастральный зонд под контролем диуреза.

Portalac – по 2 мл сиропа 2 раза в сутки через гастральный зонд длительно.

Динамика и исходы. Состояние ребенка оставалось крайне тяжелым за счет симптомов дыхательной недостаточности, вентиляционно-перфузионных

нарушений. 02.11.2019 отмечалась отрицательная динамика в состоянии в виде падения сатурации до 30%, критической брадикардии до 40 в минуту с последующей асистолией, гипотонией (артериальное давление – 35 и 12 мм рт. ст.), тотальным цианозом кожных покровов. Проведенные реанимационные мероприятия – без эффекта, констатирована биологическая смерть. Патологоанатомическое вскрытие не проводилось в связи с отказом родителей.

Обсуждение. В представленном клиническом случае имеется спонтанная мутация, выявлена хромосомная патология – делеция короткого плеча хромосомы 4 (46,XY,dup(4)(p16.3)dn). Ребенок от II беременности (I беременность, срочные роды путем операции кесарева сечения – ребенок здоров).

Приблизительно 90% случаев синдрома Вольфа – Хиршхорна возникают в результате спонтанной мутации, что приводит к затруднениям в определении четких показателей наследственности [2].

Данная беременность протекала на фоне отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза и рецидивирующей герпетической инфекции у матери. Роды II преждевременные, при сроке гестации 30 нед, путем экстренной операции кесарева сечения. Девочка родилась в тяжелом состоянии с экстремально низкой массой тела 980 г. Тяжесть неонатального периода была обусловлена бронхо-легочной, врожденной генетической патологией нервной системы и проявлениями раннего неонатального сепсиса на фоне недоношенности и маловесности. В последующем присоединение госпитальной инфекции привело к развитию септицемии (*Staphylococcus aureus*).

С рождения у ребенка отмечались характерные для синдрома Вольфа – Хиршхорна множественные дефекты формирования лицевого скелета (лицевой дисформизм, двусторонняя расщелина верхней губы, полная расщелина мягкого нёба), грубая неврологическая симптоматика, врожденный порок центральной нервной системы (частичная агенезия мозолистого тела) с судорожным синдромом с 12-х суток (как правило, судороги появляются в возрасте от 3 мес [2, 4, 8]), гипоплазия селезенки. Изменения при болезни Вольфа – Хиршхорна вследствие грубых пороков развития и поражения центральной нервной системы носят необратимый характер [9].

Несмотря на проводимую интенсивную терапию (искусственную вентиляцию легких, ингаляционное лечение бронхо-легочной дисплазии, заместительную сурфактантную, массивную внутривенную антибактериальную терапию и гемотрансфузию эритроцитов), развились необратимые полиорганные изменения вследствие инфекционного септического процесса, септицемии на фоне врожденной генетической патологии и незрелости иммунной системы, что привело к летальному исходу в возрасте 6 мес.

Снижение иммунитета является одной из основных причин присоединения инфекций, приводящих к летальному исходу при синдроме Вольфа – Хиршхорна. Заболевание отличается высокой летальностью, примерно 20% больных умирают от полиорганных осложнений еще в период младенчества [9], что подтверждает представленный клинический случай.

Заключение. Совокупность неблагоприятных факторов у данной пациентки с синдромом Вольфа – Хиршхорна: отягощенный акушерско-гинекологический анамнез, рецидивирующая герпетическая инфекция у матери, недоношенность, крайне низкая масса тела при рождении, тяжелое течение неонатального периода, незрелость иммунной системы, присоединение госпитальной инфекции способствовали

развитию септического процесса, который на фоне тяжелой бронхо-легочной и врожденной генетической патологии нервной системы привела к летальному исходу в первом полугодии жизни ребенка.

Конфликт интересов. Авторы подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

Вклад авторов. Все авторы сделали эквивалентный вклад в подготовку к публикации.

Информированное согласие. Получено информированное согласие законных представителей пациента на публикацию данных из истории болезни.

Источник финансирования. Авторы декларируют отсутствие внешнего финансирования для проведения исследования и публикации статьи.

References (Список источников)

1. Safonova MP, Sipyagina AE, Baleva LS, Kanicec IV. The case of a rare genetic mutation in Wolf – Hirschhorn syndrome in a child from a family of parents irrigated as a result of an accident at the Chernobyl nuclear power plant. Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics. 2019;64(5):104-8. (In Russ.) Сафонова М.П., Сипягина А.Е., Балева Л.С., Каницец И.В. Случай редкой генетической мутации при синдроме Вольфа – Хиршхорна у ребенка из семьи облученных в результате аварии на Чернобыльской АЭС родителей. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2019;64(5):104-8. DOI:10.21508/1027-4065-2019-64-5-104-108
2. Lozier ER, Konovalov FA, Kanivets IV, et al. De novo nonsense mutation in WHSC1 (NSD2) in patient with intellectual disability and dysmorphic features. J Hum Genet. 2018;63(8):919-22. DOI:10.1038/s10038-018-0464-5
3. Yamamoto-Shimoji K, Kouwaki M, Kawashima Y, et al. Natural histories of patients with Wolf – Hirschhorn syndrome

derived from variable chromosomal abnormalities. Congenit Anom (Kyoto). 2019;59(5):169-73. DOI:10.1111/cga.12318

4. Mironov MB, Chebanenko NV, Ajvazyan SO, et al. Epilepsy in Wolf – Hirschhorn syndrome: A review of literature and a description of clinical cases. Epilepsy and paroxysmal conditions. 2018;10(4):39-52. (In Russ.) Миронов М.Б., Чебаненко Н.В., Айвазян С.О. и др. Эпилепсия при синдроме Вольфа – Хиршхорна: обзор литературы и описание клинических случаев. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2018;10(4):39-52. DOI:10.17749/20077-8333.2018.10.4.039-052
5. Besh LV, Matsyura OI, Bulak GV, et al. Experience in diagnosis and follow-up of a child with Wolf – Hirschhorn syndrome. Child Health. 2017;12(1):87-91. (In Russ.) Беш Л.В., Мацюра О.И., Булак Г.В. и др. Опыт диагностики и наблюдения ребенка с синдромом Вольфа – Хиршхорна. Здоровье ребенка. 2017;12(1):87-91. DOI:10.22141/2224-0551.12.1.2017.95031
6. Andersen EF, Carey JC, Earl DL, Corzo D. Deletions involving genes WHSC1 and LETM1 may be necessary, but are not sufficient to cause Wolf – Hirschhorn syndrome. Eur J Hum Genet. 2014;22(4):464-70. DOI:10.1038/ejhg.2013.192
7. Blanco-Lago R, Malaga-Dieguez II, Granizo-Martinez JJ, et al. En Representacion Del Grupo Colaborativo Para El Estudio Del Sindrome de Wolf – Hirschhorn ERDGCPEEDSW. Wolf – Hirschhorn syndrome. Description of a Spanish cohort of 51 cases and a literature review. Rev Neurol. 2017;64(9):393-400. PMID:28444681
8. Ho KS, Markham LM, Twede H, et al. A survey of antiepileptic drug responses identifies drugs with potential efficacy for seizure control in Wolf – Hirschhorn syndrome. Epilepsy Behav. 2018;81:55-61. DOI:10.1016/j.yebeh.2017.12.008
9. Campos-Sanchez E, Deleyto-Seldas N, Dominguez V, et al. Wolf – Hirschhorn syndrome candidate 1 is necessary for correct hematopoietic and B cell development. Cell Rep. 2017;19:1586-601. DOI:10.1016/j.celrep.2017.04.069

Статья поступила в редакцию 19.05.2025; одобрена после рецензирования 04.09.2025; принята к публикации 06.03.2026. The article was submitted 19.05.2025; approved after reviewing 04.09.2025; accepted for publication 06.03.2026.

Информация об авторах:

Татьяна Николаевна Бучкова – доцент кафедры детских болезней лечебного факультета, доцент, кандидат медицинских наук, buchkova.t@mail.ru, ORCID 0000-0002-5196-9562; **Наталья Григорьевна Соплякова** – доцент кафедры детских болезней лечебного факультета, кандидат медицинских наук, s.natalija09@mail.ru, ORCID 0000-0001-5571-5247; **Михаил Михайлович Базалицкий** – заведующий отделением реанимации и интенсивной терапии, bazalickiy@mail.ru.

Information about the authors

Tatyana N. Buchkova – Assistant Professor of the Department of Pediatric Diseases of the Faculty of Medicine, Associate Professor, PhD, buchkova.t@mail.ru, ORCID 0000-0002-5196-9562; **Natalija G. Sopylkova** – Assistant Professor of the Department of Pediatric Diseases of the Faculty of Medicine, PhD, s.natalija09@mail.ru, ORCID 0000-0001-5571-5247; **Mikhail M. Bazalitsky** – Head of The Intensive Care Unit and Intensive Care, bazalickiy@mail.ru.

УДК 616-053.31-022:612.017.1

EDN: LLSWDW

<https://doi.org/10.15275/ssmj2201071>

Оригинальная статья

T-РЕЦЕПТОРНЫЕ И КАППА-ДЕЛЕЦИОННЫЕ РЕКОМБИНАЦИОННЫЕ ЭКСЦИЗИОННЫЕ КОЛЬЦА КАК МАРКЕРЫ СОСТОЯТЕЛЬНОСТИ T- И B-КЛЕТОЧНОГО ЗВЕНА ИММУНИТЕТА У ИММУНОКОМПРОМЕТИРОВАННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ

Е.Н. Волкова^{1,2}, Л.И. Ипполитова¹

¹ФГБОУ ВО «Воронежский государственный медицинский университет им. Н.Н. Бурденко» Минздрава России, Воронеж, Россия

²ФГБОУ ВО «Воронежская областная клиническая больница №1», Воронеж, Россия

T-RECEPTOR AND KAPPA-DELETION RECOMBINATION EXCISION RINGS AS MARKERS OF THE T- AND B-CELL IMMUNITY IN IMMUNOCOMPROMISED NEWBORNS

E.N. Volcova^{1,2}, L.I. Ippolitova¹

¹N.N. Burdenko Voronezh State Medical University, Voronezh, Russia

²Voronezh Regional Clinical Hospital No. 1, Voronezh, Russia