

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА РОБИНОВА В СОЧЕТАНИИ С МНОЖЕСТВЕННЫМ ГАМАРТОЗНЫМ РОСТОМ

Гречанина Ю.Б., Молодан Л.В.

*Украинский институт клинической генетики ХНМУ, Харьков, Украина
Харьковский специализированный медико-генетический центр (ХСМГЦ)*

Введение. Онкогенетические синдромы становятся все более актуальной проблемой на фоне появившихся новых знаний об изменении эпигенетического статуса при них. Классические моногенные болезни все чаще попадают в число моделей онкогенетических нарушений. Наш опыт медико-генетического консультирования свидетельствует о потенциальной опасности развития опухолей при моногенных синдромах, сопровождающихся гипометилированием.

Синдром Робинова относится к моногенной форме онкогенетических синдромов. При нем у пациентов наблюдается наличие необычного лица («лицо плода»), укорочение предплечий, гипоплазия половых органов, умеренная низкорослость. Тип наследования – аутосомно-доминантный или аутосомно-рецессивный.

Цель исследования - определить возможность отнесения синдрома Робинова к категории онкогенетических синдромов.

Материалы и методы. Нами проанализирован клинический случай пациентки с синдромом Робинова. Использованы как классические методы, так и современные технологии.

Результаты и обсуждение. Пациентка В., 1970 г.рождения, направленной в ХСМГЦ в 2002 г. с диагнозом первичное бесплодие, гипоплазия матки 1 ст., хронический аднексит. На момент первичного осмотра: жалобы на боли внизу живота больше справа, первичное бесплодие, вторичную аменорею. В фенотипе пробанда обращают на себя внимание множественные стигмы дизэмбриогенеза – макроцефалия, выступающий лоб, широкая переносица, гипертелоризм глаз, гипоплазия средней части лица, короткий нос, гиперплазия десен, низкорослость,

избыточный вес. При дополнительном обследовании выявлена гипоплазия гениталий, склерокистоз яичников.

На основании жалоб, анамнеза, особенностей фенотипа, анализа родословной и результатов обследования был установлен диагноз - Синдром Робинова с неполной экспрессией, витальный вариант с утосомно-доминантным типом наследования.

После проведенной прекоцепционной подготовки в 2007 г. наступила беременность, протекавшая на фоне угрозы прерывания и наличия фибромиомы матки у женщины. Роды в сроке 38-39 нед. путем кесарева сечения (ребенку в дальнейшем был поставлен диагноз синдром Робинова, семейный случай).

Через 3 месяца после санаторно-курортного лечения в г.Евпатория появились жалобы на боли в области брюшной полости, спины, снижение уровня гемоглобина, повышенную слабость, утомляемость, желтуху. Консультирована инфекционистом – данных за гепатиты не выявлены. Онколог не обнаружил онкологическую патологию.

При осмотре обращают на себя внимание: бледность, сухость, мраморность с цианотичным землистым оттенком кожных покровов, выраженные периорбитальные тени, гепатоспленомегалия.

При обследовании:

- Кариотип – 46, XX, G-окр., 1% хр.нестабильности
- УЗИ внутренних органов – гепатоспленомегалия, узловая гиперплазия правой доли печени, субкапсулярная гемангиома правой доли печени. При доплерографическом исследовании четко прослеживается сосудистый

- характер визуализируемых опухолей, эхографически визуализируется движение кровотока.
- ЯМРТ брюшной полости – КТ-признаки гепатоспленомегалии, узловой гиперплазии правой доли печени (mts?), субкапсулярной гемангиомы правой доли печени. Отмечается отрицательная динамика – увеличение размеров опухолевых образований правой доли печени.
 - ЭХО-КС – гипоплазия сердца.
 - Б/х крови – билирубин общий ↑ 121,9 мкмоль/л (норма до 25,5), билирубин прямой ↑ 80,0 мкмоль/л (норма до 5,1), щелочная фосфатаза ↑ 555 Ед/л (норма до 105), АЛТ ↑ 455 Ед/л (норма до 32), АСТ ↑ 685 Ед/л (норма до 31), креатинин ↑ 197 мкмоль/л (норма до 97).
 - Анализ крови на маркеры вирусных гепатитов – HBsAg отрицательный, Анти-HCV-суммарный отрицательный, на гельминтозы – отрицательный.
 - Клинический анализ мочи – следы ахара, соли оксалаты.
 - Клинический анализ крови – сахар 5,4 ммоль/л (норма 3,3-5,5), гипохромная анемия (гемоглобин 57 г/л, железо 2,2 при норме 10,7-21,5 мкмоль/л).
 - ЯМРТ позвоночника – остеохондроз позвоночника в сегментах С2-3, С3-4, С4-5, С5-6. Правосторонняя задне-латеральная грыжа диска С2-3. Задняя грыжа диска С3-4. Задние протрузии дисков С4-5. С5-6.

Ретролистез тела позвоночника С3. Остеохондроз позвоночника в сегментах Th5-6, Th6-7, Th7-8, Th8-9, Th9-10, Th10-11, Th11-12. Левосторонняя задне-латеральная протрузия дисков Th11-12. Множественные грыжи Шморля. Компрессия тел позвонков Th11, Th12. Остеохондроз поясничного отдела позвоночника. Правосторонняя задне-латеральная грыжа, двухсторонняя D>S, фораминальная протрузия диска Th12-L1. Левосторонняя задне-латеральная протрузия диска L1-L2. Задняя протрузия диска L2-L3. Правосторонняя задне-латеральная, двухсторонняя фораминальная протрузия диска L3-L4. Левосторонняя задне-латеральная, левосторонняя фораминальная протрузия диска L4-L5. Множественные грыжи Шморля. Гемангиома в теле позвоночника Th12.

Суммируя полученные результаты обследования, можно говорить о прогрессивном течении гамартоза (гемангиоматоз печени, позвоночника). Провокатором активизации процесса было санаторно-курортное лечение в жаркое время года.

Выводы. Таким образом, у данной пациентки с синдромом Робина (семейная форма) имеет место множественный гамартозный рост, клинически сопровождающийся признаками дефицита ферментов фолатного цикла.