



Л. Б. Маркін, О. С. Медведєва
Львівський національний медичний університет
імені Данила Галицького

Синдром Аарскоґа – Скотта (опис клінічного випадку)

У пацієнтки 43 років вагітність настала за допомогою використання допоміжних репродуктивних технологій (програма донації). Ранні терміни гестації проходили без особливостей. Перше скринінгове ультразвукове дослідження (УЗД) проведене у 12 тиж. вагітності – без особливостей. Після другого скринінгового УЗД, проведеного у 19 тиж., на тлі помірного багатовіддя виявлено плід чоловічої статі з аномальним зовнішнім виглядом. Усі довгі трубчасті кістки вкорочені, відповідали 17 тиж. вагітності (числові значення були нижчі від 10 процентилів у нормативних таблицях). Діагностовано наявність шалеподібної калитки (рис. 1).



Рис. 1. Вагітність 19 тиж. Ехографія. Шалеподібна калитка.

Наступне УЗД проведене в 26 тиж. вагітності. Під час фетометрії: довгі трубчасті кістки вкорочені, відповідали 23 тиж. вагітності (числові значення нижчі від 5 процентилів у нормативних таблицях), запідозрено асиметричну форму затримання росту плода (рис. 2). За нормальних розмірів голівки плода окружність живота зменшена, відповідала 24 тиж. вагітності (числові значення нижчі від 10 процентилів у нормативних таблицях).



Рис. 2. Вагітність 26 тиж. Ультразвукова фетометрія. Укорочення стегнової кістки.

Зафіксовано наявність гіперзвивистої пуповини (індекс звивистості пуповини 0,7 за норми $0,38 \pm 0,06$) (рис. 3).



Рис. 3. Вагітність 26 тиж. Ехографія. Гіперзвивиста пуповина.

Під час ехографічного дослідження у термін вагітності 32 тиж. виявлено диспропорційний розвиток плода: за нормальних розмірів голівки плода довжина стегнової та плечової кісток відповідала 30 тиж. вагітності, розміри гомілкових і ліктьової кісток – 28 тиж. (числові значення нижчі від 5 процентилів у нормативних таблицях), окружність живота відповідала терміну 30 тиж. вагітності. Зображення обличчя плода показувало ознаки синдрому Аарскога – Скотта (гіпертелоризм, короткий ніс, складка під нижньою губою) (рис. 4).



Рис. 4. Вагітність 32 тиж. 3-Д зображення обличчя плода з синдромом Аарскога – Скотта.

Під час доплерометричного дослідження основних параметрів функціональної системи материнський організм–плацента–плід порушень не виявлено.

У термін вагітності 38–39 тиж. передчасно відійшли навколоплодові води. Проведено розродження за допомогою кесаревого розтину. Народився хлопчик масою 2750,0 г, довжиною тіла 46,0 см, в стані за шкалою Апгар 7–7 балів. Під час огляду виявлені гіпертелоризм, антимоңголоїдний розріз очей, птоз, малий зріст (короткі кінцівки), шалеподібна калитка, двобічний крипторхізм (рис. 5, 6).



Рис. 5. Шалеподібна калитка в новонародженого.

Подальше генетичне дослідження підтвердило наявність синдрому Аарскога-Скотта.



Рис. 6. Обличчя новонародженого з синдромом Аарскога – Скотта. Гіпертелоризм, антимоңголоїдний розріз очей, птоз.

Синдром Аарскога – Скотта – це захворювання, що успадковується за автосомно-домінантним або Х-зчепленим рецесивним типом [4, 6]. Основною патогенетичною ланкою виникнення синдрому є Х-зчеплений рецесивний тип успадкування. Ген синдрому Аарскога – Скотта позначається FGDY 1 і локалізується на хромосомі Xq11.21. FGDY кодує Rho/Rac нуклеотидний обмінний фактор (клас протеїнів, включених у цитоскелет клітини, що регулюють її ріст, якщо пошкоджується їх функція, реалізується механізм виникнення аномалій росту, характерних для синдрому Аарскога – Скотта [1, 3, 5].

У 1970 р. норвезький педіатр Даґфінн Аарскоґ уперше описав цей нозологічний стан [2]. Синдром характеризується лицевими ознаками, сечостатеви-ми аномаліями, диспропорційно низьким зростом.

Нижче наведено найчастіші клінічні прояви:

Черепно-лицеві прояви	%	Скелетні прояви	%
«Мис вдови»	70	Малий зріст	85
Гіпертелоризм	90	Короткі/широкі кисті	82
Птоз	52	Клинодактилія 5-го пальця	80
Антимоңголоїдний розріз очей	55	Неповна шкірна синдактилія	70
Короткий ніс	70	Гіпермобільність суглобів	70
Широкий фільтр	85	Широкі стопи, потовщені пальці	70
Гіпоплазія верхньої щелепи	85	Геніталії	
Складка під нижньою губою	82	Шалеподібна калитка	80
Аномалії вушних раковин	80	Крипторхізм	65

Діагностика. Діагноз ставиться відразу після народження або в період раннього дитинства. Пренатально синдром Аарскога – Скотта можна діагностувати за допомогою УЗД, виявивши замалу для певного терміну гестації довжину тіла [7].

Диференційний діагноз. Синдром Аарскога – Скотта диференціюють із:

1. Noonan syndrome і LEOPARD syndrome, за яких також спостерігаються вкорочення тулуба, гіпертелоризм, птоз верхньої повіки і гіпогонадізм.

2. Robinow syndrome і псевдогіпопаратироїдизм.

3. Лице-пальце-генітальний синдром автосомно-рецесивне захворювання, за якого спостерігаються вкорочення тулуба, гіпертелоризм, широкий короткий ніс і вивернуті ніздрі, аномалія вушної раковини, короткі руки, шалеподібна калитка, однак від-

сутні антимонголоїдний розріз очей, птоз. Волосся сухе, посічене і гіпопігментоване.

Прогноз і акушерська тактика. Специфічного лікування захворювання не існує, тому застосовують симптоматичне і підтримувальне лікування. Певні труднощі виникають на першому році життя і зумовлені годуванням дитини та частими респіраторними інфекціями. Характерні повільне дозрівання і затяжний пубертатний період. Репродуктивна функція не страждає. Часто потрібні ортодонтична корекція, хірургічне втручання, консультація генетика та допомога інших спеціалістів. У хворих дітей із нормальним інтелектом гіперактивність регресує, як звичайно, у 12–14 років. Соціальна адаптація для таких осіб повна [1, 3, 8].

Список літератури

1. Козлова С. И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – 2-е изд. / С. И. Козлова, Н. С. Демикова, Е. Семанова [и др.]. – М. : Практика, 1996. – С. 11.
2. Aarskog D. A familial syndrome of short stature associated with facial dysplasia and genital anomalies / Aarskog D. // J. Pediatr. – 1970. – Vol. 77. – P. 856–861.
3. Aarskog – Scott syndrome – Genetics Home Reference [Internet]. [cited 2012 May 29]. Available from: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/aarskog-scott-syndrome>.
4. Logie L. Intelligence and development in Aarskog syndrome / L. Logie, M. Porteous // Arch. Dis. Child. – 1998. – Vol. 79. – P. 359–360.
5. Orrico A. Unusually severe expression of craniofacial features in Aarskog-Scott syndrome due to a novel truncating mutation of the FGD1 gene / A. Orrico, L. Galli, M. Obregon // Amer. J. Med. Genet. – 2007. – Vol. 143, N 1. – P. 58–63.
6. Scott C. Unusual facies, joint hypermobility, genital anomaly and short stature: a new dysmorphic syndrome / C. Scott // Birt. Defects Orig. – 1971. – Vol. 7. – P. 240–246.
7. Sepulveda W. Prenatal sonographic diagnosis of Aarskog syndrome / W. Sepulveda, V. Dezerega, E. Horvath [et al.] // J. Ultrasound Med. – 1999. – Vol. 18, N 10. – P. 707–710.
8. Teebi A. Aarskog syndrome: report of a family with review and discussion of nosology / A. Teebi, J. Rucquoi, M. Meyn // Amer. J. Med. Genet. – 1983. – Vol. 15, N 1. – P. 39–46.

Стаття надійшла до редакції журналу 15.05.2013 р.

Синдром Аарскога – Скотта (опис клінічного випадку)

Л. Б. Маркін, О. С. Медведєва

Подано короткий огляд літературних джерел, присвячених синдрому Аарскога – Скотта. Представлений опис клінічного випадку цього синдрому. Проведено синдромальний аналіз пренатальних і постнатальних симптомів із формулюванням генетичного діагнозу.

Ключові слова: синдром Аарскога – Скотта.

Aarskog – Scott Syndrome: a Literature Review and Presentation of Clinical Case

L. Markin, O. Medvedyeva

The article provides a brief review of the literature on the peculiarities of Aarskog – Scott syndrome. It includes the description of the clinical case of this syndrome. A syndromal analysis of the prenatal and postnatal symptoms with formulation a genetic diagnosis has been carried.

Keywords: Aarskog – Scott syndrome.