

The stimulating effect of local hypothermia on the contractile function of the uterus is revealed, where serotonin participates as well. The study of serotonin content can be recommended for control of the effectivity of application of local hypothermia.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Авакян Э. А., Кочинян С. Г., Тохиян С. Р. Пути снижения материнской и перинатальной заболеваемости и смертности, Донецк, 1988, с. 7.
2. Колодина Л. Н., Липовский С. М. Акуш. и гинек., 1980, 56, 2, с. 18.
3. Колб В. Г., Камышиников В. С. Справочник по клинической химии, Минск, 1982, с. 339.
4. Маркелова В. Ф., Белицкая Р. А. и др. Акуш. и гинек., 1984, 60, 8, с. 28.
5. Окоев Г. Г., Бархударян С. С., Авакян Э. А. Акуш. и гинек., 1989, 65, 11, с. 62.
6. Lukacin S., Nisak A., Kohut A. Gynec., 1980, 45, 7, 467.
7. Lukacin S., Nisak A., Kohut A. Gynec., 1980, 45, 570.

УДК 616—007—053,1—031,14—055,51,7

Н. П. Зурабян, А. Г. Закарян, И. В. Симонян

#### СИНДРОМ УЛЬРИХА-НУНАНА У НОВОРОЖДЕННЫХ

Фенотипические признаки, характеризующие синдром Ульриха-Нунана впервые были описаны О. Ullrich в 1930 г. у 8-летней девочки. Популяционная частота синдрома Ульриха-Нунана в Москве составила 1 случай на 20000 рождений [2].

Нами выявлена популяционная частота синдрома Ульриха-Нунана в г. Ереване, которая составила 0,03 на 1000 рождений. Средний возраст матерей, имевших детей с синдромом Ульриха-Нунана, составил 27,5 лет, отцов—34 года. Высокий средний возраст отцов уже указывает на наличие доминантных мутаций. Мы представляем генеалогию одной семьи, в которой бабушка, мать и трое детей страдают синдромом Ульриха-Нунана. Семья обратилась в республиканскую медико-генетическую консультацию по направлению республиканского детского психоневрологического диспансера в связи с умственной отсталостью двух детей. Обследование выявило аналогичные фенотипические изменения у пяти членов данной семьи при нормальном кариотипе, что определенно указывает на аутосомно-доминантный тип наследования при данной патологии.

Умственная отсталость при синдроме Ульриха-Нунана наблюдается не у всех больных. Имеются лица как с высоким интеллектом, так и с глубоким интеллектуальным недоразвитием. Чаше умственная отсталость нерезкая. Нами умственная отсталость выявлена в 66,7% случаев. Фенотип при синдроме Ульриха-Нунана, согласно литературным данным и нашим наблюдениям, представлен гипертелоризмом (83,3%), эпикантом (58,3%), антимоногоидным разрезом глаз (83,3%), птозом (66,7%), микрогнатией (66,7%), складчатым завитком ушных раковин (83,3%), низко расположенными ушными раковинами (66,7%), арко-

видным небом (58,3%), нарушениями прикуса (50%), миомией и ко-  
соглазием (58,3%), низким ростом волос на затылке (83,3%), крыло-  
видными складками на шее (83,3%), щитообразной грудной клеткой с  
широко расставленными сосками (75%), низким ростом (75%), валь-  
гусной деформацией суставов (83,3%), периферическим лимфатиче-  
ским отеком (33,3%), пороками сердца и крупных сосудов (50%), по-  
роками мочевыводящей системы (25%), односторонним или двусторон-  
ним крипторхизмом у мужчин (70%), первичной или ранней вторич-  
ной аменореей у женщин (58,3%).

Несмотря на клинически сходный фенотип с синдромом Шерешев-  
ского-Тернера детальный анализ позволяет дифференцировать син-  
дром Ульриха-Нунана. Для синдрома Ульриха-Нунана ха-  
рактерен стеноз легочной артерии, а для синдрома Шерешевско-  
го-Тернера—коарктация аорты. Дерматоглифические исследова-  
ния при синдроме Шерешевского-Тернера выявляют дисталь-  
ное расположение осевого трирадиуса, поперечную ладонную складку,  
увеличение частоты узоров в области гипотенара, высокий гребневой  
счет, чего не бывает при синдроме Ульриха-Нунана. Но для оконча-  
тельного диагноза обязательно цитогенетическое исследование, выяв-  
ляющее нормальный кариотип.

Таким образом, подробное клинико-морфологическое, генеалогиче-  
ское и цитогенетическое обследование в каждом конкретном случае  
будет способствовать правильной постановке диагноза и проведению  
соответствующего медико-генетического консультирования.

Армянский НИЦ по охране здоровья матери и ребенка

Поступила 16/1 1992 г.

Ն. Փ. Չուրաբյան, Հ. Գ. Չաֆեյան, Ի. Վ. Սիմոնյան

ՈՒՐԻՆ-ՆՈՒՆԱՆԻ ՀԱՄԱԿԱՆՈՒԹՅՈՒՆ

Հայտնաբերված է Ուրիխ-Նունանի համախտանիշի հաճախականու-  
թյունը Երևանում:

Ներկայացված է տարբեր ախտանիշների հաճախականությունը այդ  
համախտանիշի ժամանակ: Ցուցադրված է աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգ-  
ման ձևը:

N. P. Zurabian, H. G. Zakejan, I. V. Simonian

### Ullrich-Noonan Syndrome

It is discovered Ullrich-Noonan syndrome's frequency in Yerevan.

It is shown frequency of different symptoms at that syndrome. The  
autosom-dominant genetical form is described.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Козлова С. И., Семанова Е., Демикова Н. С., Блишников О. Е. В кн.: На-  
следственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М., 1987, с. 149

УДК 616—007—053.1—031.14—055.51.7

Н. П. Зурабян, А. Г. Закеян, А. С. Мирзоян

### СИНДРОМ СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИТЦА У НОВОРОЖДЕННЫХ

Синдром Смита-Лемли-Опитца впервые описан в 1964 г. [2]. Популяционная частота этого синдрома в Канаде, по данным литературы [11], составила 1 случай на 20000 рождений. В регистре врожденных пороков развития при республиканской медико-генетической консультации нами выявлена популяционная частота этого синдрома в г. Ереване, которая составила 0,03 на 1000 рождений. Частота этого синдрома среди детей, умерших до 1 года, составила 1 случай на 983. Причинами смерти при синдроме Смита-Лемли-Опитца являются инфекции, пороки сердца и почек.

По литературным данным [2], дети с синдромом Смита-Лемли-Опитца рождаются у молодых родителей. По нашим данным, средний возраст матерей составил 23,6 лет, отцов—29,7 лет. Молодой возраст родителей указывает на важность медико-генетического консультирования в этих семьях с точки зрения регуляции рождаемости и проведения пренатальной диагностики. Предполагается аутосомно-рецессивный тип наследования при этом синдроме [1—3], что подтверждается и нашими исследованиями.

Из 5 семей, в которых нами выявлено 6 детей с синдромом Смита-Лемли-Опитца, в одном случае выявлен родственный брак и двое детей с этим синдромом. Одна семья отказалась от дальнейшего деторождения. В четырех остальных семьях проведена пренатальная диагностика путем эхографии в динамике. В одном случае выявлена микроцефалия плода, и беременность прервана. Патолого-анатомическое исследование подтвердило диагноз синдрома Смита-Лемли-Опитца. В остальных семьях беременность завершилась рождением здоровых детей.

Продолжительность беременности обычно нормальная (недонашивание отмечается в 18% случаев), средняя масса детей при рождении  $2627 \pm 513$  г [2]. В наших наблюдениях недонашивание отмечалось в одном случае—16,7%. Средняя масса детей при рождении составила 2675 г.

Основные внешние признаки синдрома Смита-Лемли-Опитца представлены нами в таблице на основе обзора литературы [1, 2, 4—9, 11] и собственных данных. Как видно из таблицы, основными клиническими проявлениями синдрома были микроцефалия, синдактилия и гипоспадия, которые наряду с резким отставанием в физическом и психическом развитии служат краеугольным камнем для диагностики этого синдрома.