

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 ± 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.

Основные признаки синдрома Смита — Лемли — Опитца

Пораженная система и наименование порока	Данные литера- туры	Соб- ственные данные	Всего	
			абс. ч	%
МОЗГОВОЙ ЧЕРЕП И ЛИЦО				
Микроцефалия	75/89	5/6	80/95	84,2
Птоз	60/88	1/6	61/94	64,9
Эпикант	45/89	5/6	50/95	52,6
Косоглазие	38/83	2/6	40/89	44,9
Антимонг. разрез глаз. щ.	35/54	5/6	40/60	66,7
Широкая спинка носа	59/92	4/6	63/98	64,3
Вывернутые ноздри	72/92	5/6	77/98	78,6
Микрогения	74/92	6/6	80/98	81,6
Расщелина неба	35/90	2/6	37/96	38,5
Широкий альвеолярный край верх- ней челюсти	62/90	2/6	64/96	66,7
Низко расположенные деформи- рованные ушные раковины	67/92	4/6	71/98	72,5
КОСТНО-МЫШЕЧНАЯ СИСТЕМА				
Синдактия II—III п. на стопах	69/92	6/6	75/98	76,5
Постаксиальная полидактилия	17/92	3/6	20/98	20,4
Четырехпальцевая складка	41/82	3/6	44/88	50,0
ПОЛОВЫЕ ОРГАНЫ				
Гипоспадия	43/63	5/5	48/68	70,6
Крипторхизм	42/62	4/5	46/67	68,7
Гипоплазия полового члена	19/48	1/5	20/53	37,7

Пороки внутренних органов встречаются при синдроме Смита-Лемли-Опитца довольно часто, определяя витальный прогноз. При наличии таких пороков большинство детей погибает на первом году жизни. В случае отсутствия пороков внутренних органов витальный прогноз благоприятный. Из 6 обследованных нами детей умерло 4. По данным литературы, из 25 патолого-анатомических исследований гипоплазия мозга отмечена у 16 новорожденных, по нашим данным — у 3 из 4 новорожденных. Пороки мозжечка отмечаются реже (прежде всего гипоплазия его с агенезией червя), но диагностическое значение их велико, поскольку при других аутосомно-рецессивных синдромах (кроме синдрома лиссэнцефалии Дикера) эти патологии мозжечка описываются как исключение. В двух случаях нами также выявлена гипоплазия мозжечка с агенезией червя. В одной четверти случаев обнаруживается аплазия мозолистого тела или его задней спайки [3], которая нами выявлена в одном случае. Частота пороков сердца при синдроме Сми-

та-Лемли-Опитца достигает 60%. Преобладает поражение крупных сосудов: сужение устья аорты, стеноз легочного ствола [2]. Из 4 умерших детей порок сердца нами выявлен у 3. Наиболее характерный порок желудочно-кишечного тракта—пилоростеноз отмечен примерно у 15% больных [3]. Нами пилоростеноз выявлен лишь—в одном случае. У 90% детей с синдромом Смита-Лемли-Опитца имеются рвота и регургитация, которые являются следствием не врожденных пороков желудочно-кишечного тракта, а нарушением развития центральной нервной системы [3]. Аномалии почек и мочеточников, агенезия почек, поликистоз, гидронефроз, удвоение лоханок, аномалии мочеточников при синдроме Смита-Лемли-Опитца встречаются у 5 из 8 наблюдений [2, 4, 5]. Нами аномалии почек и мочеточников выявлены у двух из четырех умерших детей.

Таким образом, подробное клинико-морфологическое и генеалогическое исследование помогает в каждом конкретном случае правильно поставить диагноз синдрома Смита-Лемли-Опитца, провести соответствующее медико-генетическое консультирование и пренатальную диагностику.

Ереванский НИЦ по охране матери и ребенка

Поступила 16/IX 1993 г.

Ն. Փ. Զուրաբյան, Հ. Գ. Զաքեյան, Ա. Ս. Միրզոյան

ՍՄԻԹ-ԼԵՄԼԻ-ՕՊԻՏԻՅԻ ՀԱՄԱԽԱՏԱՆԻԶ

Հայտնաբերված է Սմիթ-Լեմլի-Օպիտցի համախտանիշի հաճախականությունը Երևանում:

Ներկայացված է տարբեր արտանիշների հաճախականությունը այդ համախտանիշի ժամանակ գրականության և անձնական հետազոտությունների հիման վրա: Ցուցադրված է աղքատ կապակցությամբ մի ընտանիքի գենետիկական վերլուծություն և այդ համախտանիշի պրենատալ արտոնդման մի դեպք:

N. P. Zurabian, H. G. Zakejan, A. S. Mirzojan

Smith-Lemli-Opitz Syndrome

It is discovered Smith-Lemli-Opitz syndroms frequency in Yerevan.

Frequency of different symptoms at that syndrome in personal and literature observation is found out.

It is shown a genealogical analysis of blood-related and a case of prenatal diagnosis of that syndrome.

ЛИТЕРАТУРА

1. Козлова С. И., Семанова Е. и др. В кн.: Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М., 1987, с. 203.
2. Лазюк Г. Н., Лурье И. В., Черствой Е. Д. В кн.: Наследственные синдромы множественных врожденных пороков. М.,

1983, с. 68. 3. Тератология человека (под редакцией Лазюка Г. Н.), М., 1979, с. 351. 4. Akl K. F., Khudr G. S., Der Kaloustian V. M., Najjar. S. S. Clin. Pediatr., 1977, 16, 665. 5. Dzarileva R., Dunna H., Cvetkovski P., Urumova E. God. Zb. med. fakult. (Skopje), 1977, 23, 253. 6. Fierro M., Martinez A. J., Harbison J. W., Hay Devel. Med. Child. Neurol., 1977, 19, 57. 7. Gemne G., Bonioli E., Ruffa G., Sbalgi P. Min. Pediatr., 1978, 30, 805. 8. Harbin R. L., Katz J. I., Frias J. L. et al. Amer. J. Ophthalm., 1977, 84, 72. 9. Jeanty P., Dalbeke D., Lemli L., Dorchy H. Acta pediatr. Belg., 1977, 30, 175. 10. Johnson V. Z. Kindrheilk., 1975, 119, 221. 11. Lowry R. B., Young S. L. Amer. J. Med. Genet., 1980, 5, 137. 12. Smith D., Lemli L., Opitz J. J. Pediatr., 1964, 64, 210.

УДК 612.433.62:612.433.664:615.357:618.3

Г. Г. Долян, М. С. Татевосян, Н. С. Оганесян, А. Г. Мартirosян

ХОРИОНИЧЕСКИЙ ГОНАДОТРОПИН И ПЛАЦЕНТАРНЫЙ ЛАКТОГЕН КАК МАРКЕРЫ ГОРМОНАЛЬНОГО СТАТУСА ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ

Физиологическое течение беременности и нормальное развитие плода обеспечиваются определенными гормональными перестройками в женском организме. Процессы овуляции, имплантации оплодотворенной яйцеклетки и ранний период эмбрионального развития осуществляются при необходимом соотношении в организме женщины эстрогенов, прогестерона, андрогенов, кортикостероидов и гинофизарных гормонов. Течение беременности и развитие плода сопряжены с комплексом гормональных изменений, которые развиваются в формирующейся во время беременности системе мать—плацента—плод, где плацента обладает некоторой автономностью и относительной независимостью от эндокринного статуса матери. Развитие беременности находится под контролем фетоплацентарного комплекса, выделяющего биологически активные и гормональные вещества. Формирующаяся во время беременности плацента продуцирует большое количество гормонов различной химической природы.

Вся деятельность организма женщины во время беременности, начиная с момента предимплантационной бластоцисты и имплантации оплодотворенной яйцеклетки в матке, направлена на обеспечение нормального развития плода. Регуляция гестационного процесса включает, во-первых, регуляцию обменных процессов во время беременности, во-вторых, регуляцию антенатального развития плода и, в-третьих, регуляцию специфических изменений в органах репродукции.

Вследствие формирования эндокринных желез плода в период беременности устанавливается сложный обмен гормонов между организмом матери и плода. Все это приводит к значительной гормональной перестройке организма женщины. Уровень гормонов и диапазон их колебаний в крови в отдельные сроки физиологической беременности имеет важное теоретическое и практическое значение. Теоретическая значимость этих исследований заключается в уточнении динамики со-