

Клиническое наблюдение синдрома Жена

Н.В. Косолапова, заведующая рентгенологическим кабинетом;

Е.В. Пахомова, заместитель главного врача по лечебной работе;

В.П. Гаврилюк, д. м. н., детский хирург;

Д.В. Доброходова, заведующая отделением патологии новорожденных и выхаживания недоношенных детей;

М.С. Ромашина, клинический ординатор

ОБУЗ «Курская областная детская больница № 2» Комитета здравоохранения Курской области

Министерства здравоохранения РФ,

ул. Хуторская, 43-а, Курск, 305029, Российская Федерация

Clinical case of Jeune syndrome

N.V. Kosolapova, Head X-ray cabinet;

E.V. Pakhomova, Deputy Chief Physician of Medical Work;

V.P. Gavriilyuk, MD, PhD, DSc, Pediatric Surgeon;

D.V. Dobrokhodova, Head of Department of Pathology and Neonatal Care for Premature Children;

M.S. Romashina, Clinical Resident Physician

Kursk Regional Children Hospital № 2 Committee of Health of Kursk Region,

Ministry of Health of the RF,

ul. Khutorskaya, 43-a, Kursk, 305029, Russian Federation

Представлено клиническое наблюдение ребенка с синдромом Жена, диагноз у которого был установлен сразу после рождения. Кроме того, у ребенка диагностированы множественные врожденные пороки развития: аномалия Денди–Уокера, гексадактилия левой кисти, расщелина мягкого неба, колобомы сосудистых оболочек обоих глаз, дефект межпредсердной перегородки, также имели место интерстициальный нефрит и гепатит.

Синдром Жена (асфиктическая дистрофия грудной клетки, общая костная дистрофия, полихондродистрофия) относится к редко встречающимся генетическим патологиям [1]. Впервые был описан французским врачом-педиатром М. Женом в 1955 г. [1, 2]. Всего по состоянию на 2001 г. в литературе имеется описание не более 84 случаев развития синдрома Жена [3]. Частота встречаемости данной патологии – 1 случай на 100 000 – 130 000 новорожденных детей.

Синдром Жена наследуется по аутосомно-рецессивному типу приблизительно у 1/4 от числа потомства. Одни специалисты считают, что причиной его возникновения является ген, который обуславливает дисплазию скелета, особенно скелета грудной клетки [4]. Другие специалисты полагают, что существует два

типа генов, под влиянием которых проявляются различные по тяжести клинические формы: легкие – с аномалиями, совместимыми с жизнью, и очень тяжелые (синдром Жена) – с аномалиями, как правило, не совместимыми с жизнью [5, 6]. Однако достоверных доказательств обоих предположений, как и полного объяснения этиопатогенеза данного синдрома, не существует.

Клинический случай

В нашу клинику поступил ребенок женского пола от четвертой беременности, четвертых преждевременных родов, вес плода 1680 г. Мать цыганской национальности на учете в женской консультации не состояла.

При рождении состояние ребенка было крайне тяжелым, что обусловлено неэффективностью самостоятельного дыхания. Кли-

The paper reports a clinical case of Jeune syndrome in a baby, in whom the diagnosis was established immediately after his birth. He was also diagnosed as having multiple congenital malformations, such as Dandy–Walker anomaly, hexadactyly of the left hand, cleft palate, choroidal colobomas in both eyes, and atrial septal defect and he also had interstitial nephritis and hepatitis.

нически были выражены признаки дыхательной недостаточности: стонущее дыхание с затрудненным вдохом и выдохом, тахипноэ до 60 в 1 мин, выраженный акроцианоз, раздувание крыльев носа, ретракция грудины, при аускультации дыхание ослабленное, с крепитирующими рассеянными хрипами с обеих сторон. Обращала на себя внимание узкоцилиндрическая форма грудной клетки, с горизонтально расположенными, малоподвижными ребрами. У ребенка были

Ключевые слова:

синдром Жена, асфиктическая дистрофия грудной клетки, дыхательная недостаточность

Index terms:

Jeune syndrome, asphyxiating thoracic dystrophy, respiratory failure



Рис. 1. Обзорная рентгенограмма органов грудной клетки (возраст ребенка 10 дней).



Рис. 2. Рентгенограмма правой верхней конечности.

диагностированы множественные врожденные пороки развития, а именно аномалия Денди-Уокера, гексадактилия левой кисти, расщелина мягкого неба, колобомы сосудистых оболочек обоих глаз, дефект межпредсердной перегородки, также имели место интерстициальный нефрит и гепатит.

На обзорной рентгенограмме органов грудной полости в прямой проекции, выполненной ребенку в возрасте 10 сут, грудная клетка узкая, имеет цилиндрическую форму, ребра короткие, широкие, горизонтально расположены, ключицы широкие, имеют вид «велосипедного руля» (рис. 1). Объем легочных полей уменьшен, легочный рисунок четко не дифференцируется. Купола диафрагмы уплощены, располагаются горизонтально. На рентгенограмме длинных трубчатых костей верхних и нижних конечностей плечевые и бедренные кости, кости предплечий и голени укорочены и расширены по типу ризомелии, метафизарные отделы веерообразно де-

формированы (рис. 2). На рентгенограмме костей таза крылья подвздошных костей развернуты кнаружи (рис. 3).

Сразу после рождения ребенок был интубирован для проведения искусственной вентиляции легких, на которой находился в течение всего периода пребывания на стационарном лечении до летального исхода.

Неоднократные попытки перевода ребенка на самостоятельное дыхание были безуспешными из-за тяжелой дыхательной недостаточности.

На обзорной рентгенограмме органов грудной полости в прямой проекции, выполненной через 6 нед пребывания в стационаре, несмотря на фактическое увеличение массы ребенка на 697 г,



Рис. 3. Рентгенограмма костей таза и бедренных костей.



Рис. 4. Обзорная рентгенограмма органов грудной клетки через 6 нед пребывания в стационаре.

форма и размеры грудной клетки остались такими же, как и в 10-дневном возрасте. Появилось пролабирование легочной ткани в межреберные промежутки и диафрагму (рис. 4).

Обсуждение

Многие скелетные дисплазии сопровождаются различными аномалиями ребер, что приводит к уменьшению размеров грудной клетки, изменению ее формы и, следовательно, к дыхательным нарушениям различной степени выраженности. Изменения грудной клетки встречаются при танатоформной дисплазии, ахондрогенезе, несовершенном остеогенезе, кампомелической дисплазии, гипофосфатазии, синдроме

Эллиса–ван-Кревельда, спондилоторакальной дисплазии (синдроме Ярхо–Левина) и некоторых других заболеваниях. Однако лишь при синдроме Жена в клинической картине преобладают признаки тяжелой прогрессирующей дыхательной недостаточности, практически во всех случаях приводящей к летальному исходу.

При сопоставлении клинического и патологоанатомического диагнозов расхождений не выявлено.

Заключение

Синдром Жена, являясь аномалией генетического происхождения, остается вне современных возможностей лечения.

Литература

1. Артамонов Р.Г. Редкие болезни в педиатрии. М.: ГЭОТАР-Медиа; 2007.
2. Vries de J., Yntema J.L., Die van C.E. et al. Jeune syndrome: description of 13 cases and a proposal for follow-up protocol. *Eur. J. Pediatr.* 2010; 169 (1): 77–88.
3. Ozcay F., Derbent M., Demirhan B. et al. A family with Jeune syndrome. *Pediatr. Nephrol.* 2001; 16 (8): 623–6.
4. Lehman A.M., Langlois S., Yong S.L. et al. Co-occurrence of Joubert syndrome and Jeune asphyxiating thoracic dystrophy. *Am. J. Med. Gen.* 2010; 152 (6): 1411–9.
5. McInerney-Leo A.M., Leo P.J., Gardiner B. et al. Short-rib polydactyly and Jeune syndromes are caused by mutations in WDR60. *Am. J. Hum. Gen.* 2013; 93 (3): 515–23.
6. Miller K.A., Ah-Cann C.J., Welfare M.F. et al. Cauli: a mouse strain with an IFT140 mutation that results in a skeletal ciliopathymodeling Jeune syndrome. *PLoS Genetics.* 2013; 9 (8): 1003746.

References

1. Artamonov R.G. Rare diseases in pediatrics. Moscow: GEOTAR-Media; 2007 (in Russian).
2. Vries de J., Yntema J.L., Die van C.E. et al. Jeune syndrome: description of 13 cases and a proposal for follow-up protocol. *Eur. J. Pediatr.* 2010; 169 (1): 77–88.
3. Ozcay F., Derbent M., Demirhan B. et al. A family with Jeune syndrome. *Pediatr. Nephrol.* 2001; 16 (8): 623–6.
4. Lehman A.M., Langlois S., Yong S.L. et al. Co-occurrence of Joubert syndrome and Jeune asphyxiating thoracic dystrophy. *Am. J. Med. Gen.* 2010; 152 (6): 1411–9.
5. McInerney-Leo A.M., Leo P.J., Gardiner B. et al. Short-rib polydactyly and Jeune syndromes are caused by mutations in WDR60. *Am. J. Hum. Gen.* 2013; 93 (3): 515–23.
6. Miller K.A., Ah-Cann C.J., Welfare M.F. et al. Cauli: a mouse strain with an IFT140 mutation that results in a skeletal ciliopathymodeling Jeune syndrome. *PLoS Genetics.* 2013; 9 (8): 1003746.

Поступила 01.06.2014