Пrenatalный случай выявления асфиктической дисплазии грудной клетки (синдром Жене)

Синельникова И.А., Сопрунова И.В., Грященко В.Н., Николаева О.П., Калинина Е.А.

ГБУЗ АО «Центр охраны здоровья семьи и репродукции»
414040 г. Астрахань, ул. Красная Набережная, 43/2

Асфиктическая дисплазия грудной клетки представляет собой редкое аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, которое характеризуется узкой грудной клеткой, короткими рёбрами, укороченными трубчатыми костями, возможно сочетание этих симптомов с полидактилией, аномалиями мозга, сердца, почек, печени, поджелудочной железы. В статье представлен случай пренатального выявления синдрома асфиктической дисплазии грудной клетки (синдром Жене)

Ключевые слова: короткие ребра, узкая грудная клетка, полидактилия

Для цитирования: Синельникова И.А., Сопрунова И.В., Грященко В.Н., Николаева О.П., Калинина Е.А. Пренатальный случай выявления асфиктической дисплазии грудной клетки (синдром Жене). *Медицинская генетика* 2020; 19(8): 61–62.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.61-62

Автор для корреспонденции: Синельникова Ирина Александровна; **e-mail:** ira-koshkarova@mail.ru

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Prenatal case of detection of the asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome)

Sinelnikova I.A., Soprunova I.V., Gryashchenko V.N, Nikolaeva O.P., Kalinina E.A.

Family Health and Reproduction Center
Krasnaya Naberezhnaya str., 43/2, Astrakhan, 414040 Russia

Short-rib thoracic dysplasia (SRTD) is an autosomal recessive disorder characterized by a constricted thoracic cage, short-ribs, shortened tubular bones, polydactyly is variably present. The visceral malformation can include anomalies brain, heart, kidneys, liver, pancreas. We present a case report of prenatally diagnosed Short-rib thoracic dysplasia (SRTD) syndrome.

Keywords: short-ribs, constricted thoracic cage, polydactyly.

For citation: Sinelnikova I.A., Soprunova I.V., Gryashchenko V.N, Nikolaeva O.P., Kalinina E.A. Prenatal case of detection of the asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome) *Medical genetics*. 2020; 19(8): 61–62 (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.61-62

Corresponding author: Sinelnikova I.A.; **e-mail:** ira-koshkarova@mail.ru

Funding. The study had no sponsorship.

Conflict of Interest. Authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

Асфиктическая дисплазия грудной клетки (синдром Жене) относится к группе аутосомно-рецессивных дисплазий. Это редкий наследственный синдром с частотой выявления 1:100000–130000 новорождённых. Для синдрома характерны высокая смертность, невозможность хирургической коррекции патологии, высокий повторный риск рождения больных. Пренатальная ультразвуковая диагностика синдрома возможна с конца I – середины II триместра беременности. Характерны узкая грудная клетка с короткими, толстыми, горизонтально расположенными рёбрами, выраженная гипоплазия лёгких, приводящая к развитию вторичной лёгочной недостаточности у новорождённых. Выявляется укорочение трубчатых костей, возможно сочетание с полидактилией, дисплазией почек, печени, поджелудочной железы.

Материалы и методы

Было проведено молекулярно-генетическое исследование плодного материала и крови родителей в лаборатории «Геномед» на панели «Заболевания соединительной ткани», патологоанатомическое исследование плода.

Описание случая

Представляем описание пренатального случая синдрома Жене. В ЦОЗСиР скрининговое обследование проводила беременная женщина 32 лет, имеющая здорового ребенка, состоящая в неродственном браке. При ультразвуковом исследовании в 12 недель патологии у плода не выявлено. В 19 недель обнаруже-

ны укорочение длины трубчатых костей, короткие рёбра, гипоплазия лёгких. Предположен синдром Жене. Произведён кордоцентез, кровь плода отправлена на молекулярно-генетическое исследование. Семья приняла решение о прерывании беременности. При патологоанатомическом исследовании: маленькая, узкая, грудная клетка, короткие, широкие горизонтально расположенные рёбра. Трубчатые кости укорочены незначительно, гипоплазия лёгких, увеличена печень. По результатам секвенирования ДНК плода выявлена ранее не описанная гетерозиготная мутация в экзоне 24 гена *DYNC2H1* (chr11: 103025495 C> G), приводящая к появлению сайта преждевременной термминации трансляции в 1177 кодоне. В том же гене *DYNC2H1* выявлена ранее не описанная гетерозиготная мутация в экзоне 39 (chr11: 103049904 C> T), приводящая к замене аминокислоты в 2097 позиции белка. При обследовании семьи методом секвенирования по Сэнгеру у матери обнаружена нуклеотидная замена в 39 экзоне chr11: 103049904 C> T в гетерозиготном состоянии, у отца — мутация в 24 экзоне chr11: 103025495 C> G в гетерозиготном состоянии.

Таким образом, при обследовании родителей обнаружены две мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии, диагноз синдрома в данной семье подтверждён молекулярно-генетическим методом. При планировании дальнейшего деторождения рекомендована пренатальная диагностика (молекулярно-генетический анализ плода на наличие верифицированной в семье мутации).

Литература

1. Джонс К. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Практика. Москва. 2011:407-408.
2. Медведев М.В. Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз. Реал Тайм. Москва.2016: 462-464.

References

1. Jones K. J. Nasledstvennyye sindromy po Devidu Smitu. Atlas-spravochnik. [Smith' Recognizable Patterns of Human Malformation]. Praktika. Moskva [Practice. Moscow]. 2011: 407-408. (In Russ.)
2. Medvedev M.V. Prenatal'naya ekhografiya. Differentsial'nyy diagnost i prognos. [Prenatal echography. Differential diagnosis and prognosis]. Real Taym. Moskva [Real Time. Moscow].2016: 462-464. (In Russ.)