

Клинический случай №28
Пренатальная ультразвуковая диагностика
синдрома Шаафа–Янга

Введение

Женщина **40 лет:**

- данная беременность – вторая;
- первая беременность 2007 г. – двойня, один ребенок с детским церебральным параличом.



Результаты ультразвукового исследования

- При ультразвуковом скрининге во II триместре (21-я неделя гестации) настоящей беременности было обнаружено **многоводие** (индекс амниотической жидкости 27 см), пороки развития в виде **аномальной установки обеих кистей** (камптодактилия) и **«сандалевидная стопа»**.
- Другие органы и системы без видимых аномалий.



Рис. 1–3. Объемные ультразвуковые изображения аномальной установки кистей в виде камптодактилии.

Результаты ультразвукового исследования

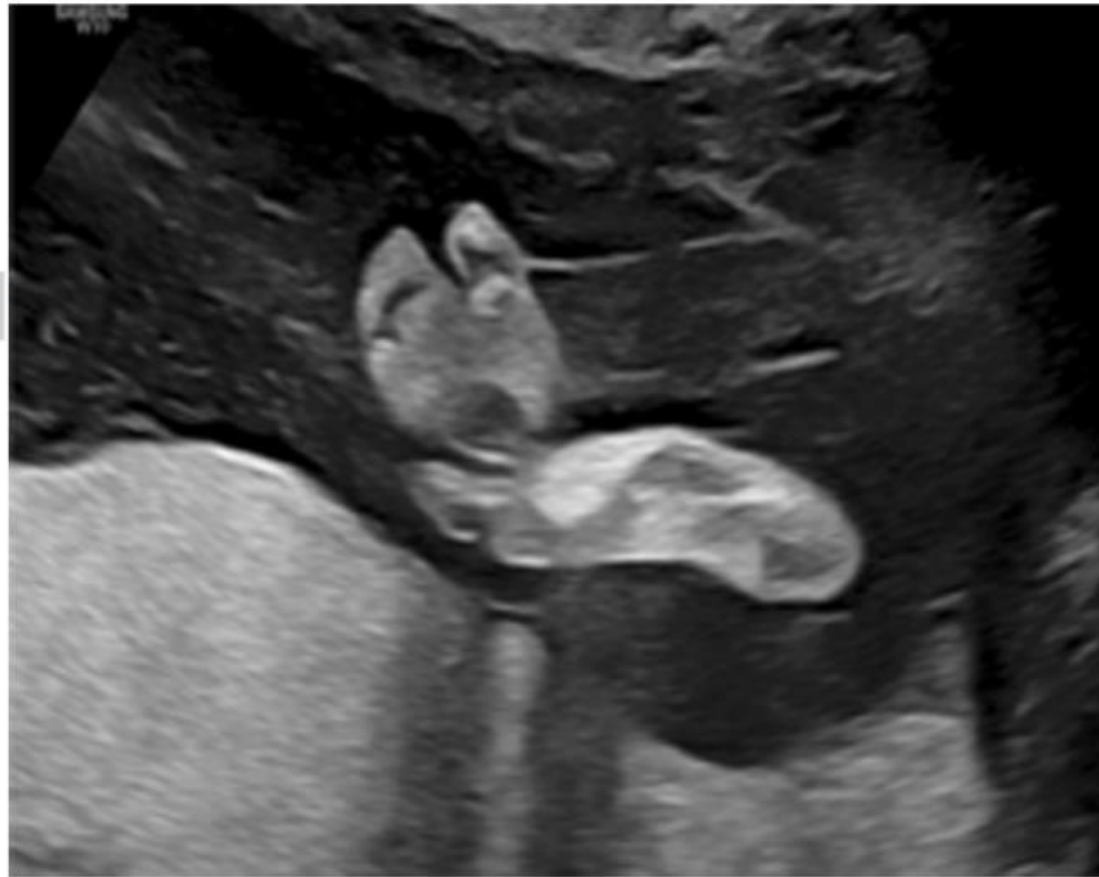


Рис. 4. Эхограмма аномальной установки стопы в виде «сандалевой» стопы.

Генетическое обследование

- Выполнено **генетическое исследование**: кариотип 46, XX – нормальный, женский.
- От дополнительных генетических обследований пациентка отказалась и приняла решение сохранять беременность.



Пример женского кариотипа

Ультразвуковой мониторинг

- При дальнейшем ультразвуковом мониторинге отмечалось **нарастание многоводия** (к 30-й неделе индекс амниотической жидкости составлял 55 см).
- Желудок визуализировался нормальных размеров, эхографических признаков атрезии пищевода и иных патологических состояний, объясняющих столь выраженное многоводие, выявлено не было.
- Также отмечалась **пониженная двигательная активность** плода.
- После 30-й недели у пациентки диагностировано укорочение шейки матки – истмико-цервикальная недостаточность.

Родоразрешение

- В **34 недель** проведено экстренное кесарево сечение.
- Масса новорожденного составила 2500 г, длина 54 см.
- Состояние ребенка тяжелое, с первых суток проводилась искусственная вентиляция легких.
- Из **особенностей фенотипа**: стигмы дисэмбриогенеза, контрактуры, выраженная мышечная гипотония вплоть до гипотонии дыхательной, микрофтальмия.
- Позу удерживает плохо, положение тела вынужденное за счет множества контрактур.

Диагноз

- По результатам полногеномного секвенирования выявлены **патогенные генетические варианты генов MAGEL2 и MAST1.**
- Установлен диагноз: **синдром Шаафа–Янга**, синдром увеличения мозолистого тела с гипоплазией мозжечка и пороками развития коры головного мозга.
- К моменту подготовки работы к публикации ребенку 13 мес.
- **Дыхание** самостоятельное с кислородной поддержкой, питание при помощи гастростомы.
- **Неврологический статус:** синдром угнетения, диффузная мышечная гипотония, гипорефлексия, судорожный синдром, сохраняющийся в динамике.
- Эмоционального ответа нет, слюнотечение, глотательный рефлекс резко ослабленный.

Обсуждение

- **Синдром Шаафа–Янга** (Schaaf–Yang syndrome) – редкое (1:1000000) нарушение развития нервной системы, вызванное отсутствием экспрессируемых по отцовской линии и подавляемых по материнской линии генов в хромосоме 15q11q13. MAGEL2.
- Заболевание проявляется в виде сложной группы **клинических симптомов** и признаков. К ним относятся умственная отсталость и широкий спектр клинических и поведенческих особенностей, дистальные суставные контрактуры, трудности с глотанием, гипогонадизм и низкий рост, мышечная гипотония.

Обсуждение

- Окончательная верификация данного заболевания возможна при проведении **полногеномного секвенирования**, однако ряд **эхографических признаков** позволяют его заподозрить при пренатальной диагностике:
 - аномалия стоп и кистей (камптодактилия, «сандалевидная стопа»),
 - признаки гипокинезии плода,
 - выраженное многоводие, обусловленное нарушением глотания, поскольку отсутствуют признаки иных аномалий (атрезия пищевода, двенадцатиперстной кишки и пр.), которые могли быть его причиной.

Авторы

С.Е. Григорчук - ООО Медицинский центр «МедГарант», Бронницы, Российская Федерация;

О.С. Туркина - Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М.Сеченова (Сеченовский университет), Москва, Российская Федерация;

Н.Ю. Чекмарева - Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М.Сеченова (Сеченовский университет), Москва, Российская Федерация.

Источник: С.Е.Григорчук, О.С.Туркина, Н.Ю.Чекмарева. Случай пренатальной ультразвуковой диагностики синдрома Шаафа–Янга. Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. 2024; 23(1): 132–134. DOI: 10.20953/1726167820241132134.