

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЕДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ АДАМСА–ОЛИВЕРА, ОСЛОЖНЕННОГО ЛИКВОРЕЕЙ

О.Г. Васильченко<sup>1</sup>, С.В. Аборин<sup>1</sup>, А.В. Мазнова<sup>2</sup>, А.В. Варламов<sup>3</sup>, Д.С. Мартынюк<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Кафедра детских болезней для лечебного и стоматологического факультета, Самарский государственный медицинский университет, Российская Федерация

<sup>2</sup>Кафедра хирургических болезней детей и взрослых, Самарский государственный медицинский университет, Российская Федерация

<sup>3</sup>Отделение детской хирургии, Самарская областная клиническая больница им. В.Д. Середавина, Российская Федерация

## MANAGEMENT OF A PATIENT WITH ADAMS–OLIVER SYNDROME.

O.G. Vasilchenko<sup>1</sup>, S.V. Oborin<sup>1</sup>, A.V. Maznova<sup>2</sup>, A.V. Varlamov<sup>3</sup>, D.S. Martynuk<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Department of Pediatric Diseases for the Faculty of Medicine and Dentistry, Samara State Medical University, Russian Federation

<sup>2</sup>Department of Surgical Diseases of Children and Adults, Samara State Medical University, Russian Federation

<sup>3</sup>Department of Pediatric Surgery, Samara Regional Clinical Hospital named after V.D. Seredavin, Russian Federation

Синдром Адамса–Оливера является редко встречающейся генетической патологией с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующейся сочетанием дефектов развития конечностей и аплазией кожи и костных структур в области головы. В настоящее время специфическое лечение отсутствует, но прогноз для пациентов в основном благоприятный. Антенатальная диагностика затруднена, диагноз в большинстве случаев устанавливается после рождения на основании клинической картины и дополнительных методов исследования. Дифференциальная диагностика синдрома проводится с черепно-мозговой грыжей, при которой имеется дефект соединения костей черепа (преимущественно в затылочной области), через который пролабируют оболочки мозга и мозговые структуры. Отличительной чертой энцефалоцеле является покрытие дефекта кожей или тонкой мембраной. В представленном нами случае диагностирован синдром Адамса–Оливера, поскольку участок аплазии кожи сочетался с аплазией апоневроза и костей в заднетеменной области (дно дефекта представлено мозговыми оболочками с мелкими кровоизлияниями с пролабированием ткани головного мозга с сильным истечением ликвора) с поперечными дефектами нижних и верхних конечностей – от аплазии пальцев левой стопы до гипоплазии терминальных фаланг и ногтевых пластин на правой стопе, гипоплазии терминальных фаланг и ногтевых пластин на обеих кистях.

**Ключевые слова:** дефект твердой мозговой оболочки, аплазия кожи, врожденный порок развития.

Adams–Oliver syndrome is a rare genetic pathology with an autosomal dominant type of inheritance characterized by a combination of limb development defects and aplasia of the skin and bone structures in the head area. Currently, there is no specific treatment, but the prognosis for patients is generally favorable. Antenatal diagnosis is difficult, and in most cases the diagnosis is established after birth based on the clinical picture and additional research methods. The differential diagnosis of the syndrome is performed with a craniocerebral hernia, in which there is a defect in the junction of the bones of the skull (mainly in the occipital region), through which the brain membranes and brain structures are weakened. A distinctive feature of an encephalocele is the covering of the defect with skin or a thin membrane. In the case presented by us, Adams–Oliver syndrome was diagnosed, since the area of skin aplasia was combined with aplasia of aponeurosis and bones in the posterior parietal region (the bottom of the defect is represented by meninges with small hemorrhages with prolapse of brain tissue with severe cerebrospinal fluid leakage) with transverse defects of the lower and upper extremities – from aplasia of the fingers of the left foot to hypoplasia of the terminal phalanges and nail plates on the right foot, hypoplasia of the terminal phalanges and nail plates on both hands.

**Keywords:** *dura mater defect, aplasia of the skin, congenital malformation.*

**Введение.** Синдром Адамса–Оливера следует отнести к группе врожденных аплазий кожи, включающей целый ряд заболеваний, объединенных общим признаком – наличием дефектов развития кожи различного размера. Частота встречаемости достигает 1:10000. Непосредствен-

но сам синдром встречается еще реже. В зарубежной литературе описано около 200 случаев синдрома Адамса–Оливера, его частота составляет примерно 1:300000. Характерной чертой является наличие дефекта волосистой части головы, включающего аплазию не только кожи, но и подкожно-жировой клетчатки, надкостницы, кости и твёрдой мозговой оболочки. Кроме того, для синдрома характерны дефекты конечностей (гипоплазия ногтевых фаланг, олигодактилия, вплоть до аплазии кисти).

Впервые данный синдром был описан в 1945 году F.H. Adams и C.P. Oliver. Частота встречаемости на территории Российской Федерации неизвестна, опубликованы единичные клинические случаи.

На сегодняшний день описано 6 генов, ассоциированных с развитием синдрома Адамса–Оливера, однако мутации в них подтверждены только лишь в 60% случаев клинической презентации данного синдрома [2]. Мутации в генах RBPJ, DLL4, NOTCH и ARHGAP31 передаются аутосомно-доминантным типом наследования, а в генах EOGT и DOCK6 – аутосомно-рецессивным [3]. Описанная вариабельность фенотипических проявлений встречается у больных не только в отдельных генетических вариантах, но и с мутациями в одном гене. Это затрудняет клиническую и генетическую диагностику синдрома. Основное клиническое проявление в виде аплазии кожи и костей волосистой части головы отмечается у 80% больных с различной степенью выраженности – от небольших участков аплазии размером 0,5 см до распространенных дефектов протяженностью до 10 см [4].

**Цель.** Представить клинический случай пациента с синдромом Адамса-Оливера в условиях многопрофильного стационара с момента поступления до катамнестического наблюдения.

**Материалы и методы.** В статье рассмотрены этапы лечения и наблюдения ребёнка от рождения до 1,5 года. У родителей получен добровольное информированное согласие на анонимную публикацию результатов обследования и лечения.

**Результаты исследования.** Доношенный мальчик родился в учреждении 3-го уровня. Матери ребенка 26 лет (работает учителем). Настоящая беременность – III. В анамнезе: роды срочные, самопроизвольные, в 2015 г. в 38 недель – девочка 3350 г, без особенностей, 2018 г. – девочка 3100 г, без особенностей. Настоящая беременность протекала на фоне кольпита, эрозии шейки матки, гестационного сахарного диабета, инсулинопотребного (от терапии инсулином мать отказалась), маловодия, нарушения жирового обмена первой степени, диффузного зоба, миопии слабой степени, угрозы прерывания беременности в 12 недель; стационарное лечение, анемия, респираторная инфекция в 33 недели. На учете в женской консультации находилась с 8 недель.

Роды самопроизвольные на сроке 38 недель, в головном предлежании. Пренатально порок не был диагностирован.

Все ультразвуковые исследования были выполнены в срок. Родился мальчик весом 2970 г, ростом 51 см, окружностью головы 33 см, окружностью груди 31 см. Оценка по шкале Апгар – 7 б.

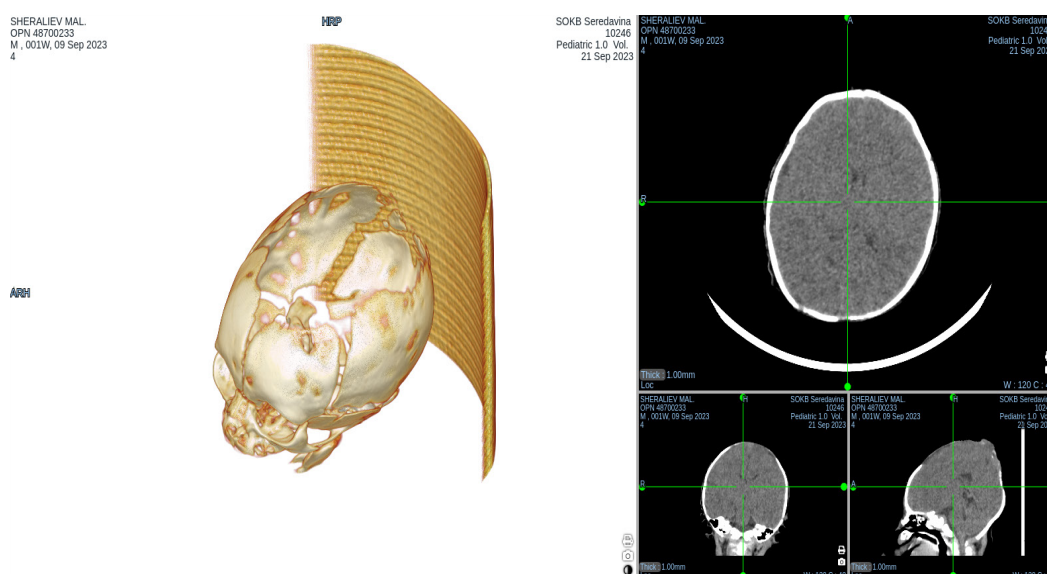


Рис. 1. Трёхмерная модель строения черепа





**Рис. 3.** Пролабирование мозговых структур через дефект твёрдой мозговой оболочки



**Рис. 4.** Ребёнок в краниальном ортезе

выхаживания недоношенных детей. В возрасте трёх месяцев был выписан домой в удовлетворительном состоянии. Дефект покрылся ровным струпом, эпителизации не наблюдалось только в зоне импланта. В возрасте шести месяцев поступил в плановом порядке в отделение детской нейрохирургии, была проведена ревизия, эпителизация под струпом всей площади поверхности дефекта, за исключением импланта. Имплант удален, проведена пластика аутоканями из фасции бедра. Послеоперационный период протекал без осложнений. В настоящее время ребенку 1,5 года. Нейрокогнитивное развитие соответствует возрасту. Дефект кожи головы полностью эпителизирован, однако, учитывая аплазию костей черепа, ребёнок направлен к детскому ортопеду для изготовления индивидуального краниального ортеза с целью защиты дефекта от случайных повреждений (рис. 4).

**Заключение.** Таким образом, ведение пациента с синдромом Адамса–Оливера является мультидисциплинарной задачей, с вовлечением детского хирурга, нейрохирурга, ортопеда. В представленном клиническом случае одной из первостепенных задач было предупреждение инфицирования центральной нервной системы в условиях сохраняющейся ликворреи. В послеоперационном периоде для исключения эпизодов повышения внутричерепного давления целесообразна пролонгированная аналгоседация. Использование мази на основе эпителиального фактора роста позволило добиться быстрой эпителизации дефекта. Изготовление краниального ортеза целесообразно в случае обширного костного дефекта с целью предупреждения случайного травматизма.

#### Литература / References

1. Киселева Л.Г., Бессолова Н.А., Копылова М.С., Бабицкая Д.А., Селедueva Е.Д. Синдром Адамса–Оливера // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2022;67(6):93-97. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-6-93-97>
2. Kiseleva L.G., Bessolova N.A., Kopylova M.S., Babickaja D.A., Seledueva E.D. Sindrom Adamsa-Olivera // Rossijskij vestnik perinatologii i pediatrii. 2022;67(6):93-97. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-6-93-97>
3. Маркова Т.В., Акимова И.А., Чухрова А.Л., Щагина О.А., Дадали Е.Л. Клинико-генетические характеристики нового аллельного варианта синдрома Адамса–Оливера 2 типа. Медицинская генетика. 2018;17(8):43-47. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2018.09.43-47>
4. Markova T.V., Akimova I.A., Chuhrova A.L., Shhagina O.A., Dadali E.L. Kliniko-geneticheskie karakteristiki novogo allelnogo varianta sindroma Adamsa-Olivera 2 tipa. Medicinskaja genetika. 2018;17(8):43-47. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2018.09.43-47>
5. Santaniello C, Faversoni A, Corsaro L, Melloni G, Motta S, Mandorino E et al. Characterization of a New Variant in ARHGAP31 Probably Involved in Adams-Oliver Syndrome in a Family with a Variable Phenotypic Spectrum. Genes (Basel). 2024 Apr 24;15(5):536. doi: 10.3390/genes15050536. PMID: 38790165; PMCID: PMC11120939.
6. Rashid S, Azeem S, Riaz S. Adams-Oliver Syndrome: A Rare Congenital Disorder. Cureus. 2022 Mar 18;14(3):e23297. doi: 10.7759/cureus.23297. PMID: 35449659; PMCID: PMC9012592.