

ID: 2018-11-23-T-18318

Тезис

Ермолаева Н.А., Седых А.О.

### Пример клинического случая: синдром Криста- Сименса- Турена

*ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра нервных болезней*

*Научные руководители: к.м.н. Колоколова А.М., к.м.н. Сидорович О.В.*

Гипогидротическая эктодермальная дисплазия (с. Криста- Сименса- Турена) – это генетическое нарушение развития эктодермы, характеризующееся пороками развития таких эктодермальных структур как кожа, волосы, зубы и потовые железы, нервная трубка, которая страдает в меньшей степени (по данным клинических наблюдений). Гипогидротическая эктодермальная дисплазия характеризуется триадой симптомов: редкие волосы, нарушение формы и количества зубов, и сниженное потоотделение. Однако в нашей клинической практике имеется случай с преимущественным поражением нервной системы.

Пациент Д, 14 лет наблюдается в течение 10 лет в КФП с диагнозом: с. Криста- Сименса- Турена. Резидуально-органическое поражение ЦНС. Ликворная киста правой височной области. Симптоматическая эпилепсия. Дисметаболическая нефропатия.

Беременность протекала на фоне УПБ с 10 месяцев, в 6 месяцев мать перенесла грипп. При рождении масса 3200 г рост 49 см. В период новорожденности перенес гемолитическую болезнь новорожденных, перинатальное поражение ЦНС гипоксемически-ишемического генеза, гипертензивно-гидроцефальный синдром, судорожный синдром. В дальнейшем наблюдался в поликлинике по месту жительства, лечение не получал, от консультации с генетиком отказывался. Часто болел ОРЗ, бронхитами, на фоне гипертермии отмечались фебрильные судороги. Наблюдался у окулиста с диагнозом врожденная миопия высокой степени. В КФП наблюдался с метаболической нефропатией. В 4 года впервые получил консультацию генетика, был поставлен диагноз с. Криста- Сименса- Турена, так же была обнаружена ликворная киста в правой височной области. При внешнем осмотре неправильной формы череп, сухая, бледная, с пятнами гиперпигментации кожа, зубы кончической формы.

**Вывод.** Данный клинический случай иллюстрирует поражение практически всех производных эктодермы, в том числе и ЦНС, что необходимо учитывать при диагностике с. Криста- Сименса- Турена.

**Ключевые слова:** гипогидротическая эктодермальная дисплазия, резидуальная энцефалопатия