

Течение синдрома Денди – Уокера у ребенка с синдромом Эдвардса

Е. А. Саркисян^{1, 2}, <https://orcid.org/0000-0001-7305-9036>, heghinesarg@gmail.com

А. Б. Смольянникова¹, <https://orcid.org/0000-0001-8342-405X>, anas24smol@mail.ru

А. А. Фадеева¹, <https://orcid.org/0009-0001-0614-9215>, anastasifade@gmail.com

Е. И. Шабельникова¹, eishabelnikova@rambler.ru

О. И. Саватеева¹, <https://orcid.org/0000-0003-1842-4154>, olgasawa00@gmail.com

А. А. Шакирова¹, <https://orcid.org/0000-0002-2823-8526>, shakirovanny@gmail.com

А. Б. Чашухина², <https://orcid.org/0000-0003-0388-3921>, chashyxina@yandex.ru

¹ Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Российской национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1

² Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы Детская городская клиническая больница № 9 имени Г. Н. Сперанского Департамента здравоохранения города Москвы; 123317, Россия, Москва, Шмитовский проезд, 29

Резюме

Введение. Синдром Денди – Уокера (Dandy – Walker syndrome) – сочетанный порок развития головного мозга, выявление которого может стать показанием для расширения диагностического поиска с целью обнаружения других пороков развития или хромосомных патологий. Характеризуется дисгенезией червя мозжечка, кистозным расширением четвертого желудочка и расширенной задней черепной ямкой, вследствие чего происходит смещение синусов мозговых оболочек и намета мозжечка. Частота встречаемости колеблется от 1:5000 до 1:25 000. Агенезия и гипоплазия червя мозжечка в сочетании с другими пороками развития головного мозга диагностируются уже при скрининговом ультразвуковом сканировании плода, что позволяет заподозрить наличие синдрома еще во внутриутробной жизни. Кроме вышеперечисленных изменений в мозжечке синдром Денди – Уокера сопряжен с гидроцефалией, агенезией мозолистого тела, а также другими пороками развития центральной нервной системы. Механизм развития гидроцефалии при синдроме Денди – Уокера обусловлен блокировкой нормального спинномозгового кровотока, к чему приводят дефекты отверстий Мажанди и Лушка. Характеризуется широким клиническим полиморфизмом. В основном первые клинические симптомы диагностируются уже в неонатальном периоде.

Цель работы. В статье представлено течение синдрома Денди – Уокера у ребенка с трисомией 18 (синдром Эдвардса).

Заключение. Неблагоприятное течение данного синдрома чаще всего связано с наличием сопутствующей патологии. Степень выраженности клинических проявлений зависит от варианта синдрома и скорости прогрессирования нарушений. Нередко диагностируется у детей с хромосомными аномалиями, что осложняет период ранней неонатальной адаптации, требует организации специального ухода и проведения хирургической коррекции существующих пороков развития. Наличие инфекционного процесса у детей с синдромом Денди – Уокера и хромосомными аномалиями может приводить к полиорганной недостаточности и ухудшению состояния ребенка.

Ключевые слова: синдром Денди – Уокера, гидроцефалия, синдром Эдвардса, трисомия 18-й хромосомы, множественные врожденные пороки развития, полиорганская недостаточность, пренатальная диагностика.

Для цитирования: Саркисян Е. А., Смольянникова А. Б., Фадеева А. А., Шабельникова Е. И., Саватеева О. И., Шакирова А. А., Чашухина А. Б. Течение синдрома Денди – Уокера у ребенка с синдромом Эдвардса. Лечащий Врач. 2023; 7-8 (26): 74-79. <https://doi.org/10.51793/OS.2023.26.8.011>

Конфликт интересов. Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

The course of Dandy – Walker syndrome in a child with Edwards syndrome

Heghine A. Sarkisyan^{1, 2}, <https://orcid.org/0000-0001-7305-9036>, heghinesarg@gmail.com

Anastasia B. Smolyannikova¹, <https://orcid.org/0000-0001-8342-405X>, anas24smol@mail.ru

Anastasia A. Fadeeva¹, <https://orcid.org/0009-0001-0614-9215>, anastasifade@gmail.com

Ekaterina I. Shabelnikova¹, eishabelnikova@rambler.ru

Olga I. Savvateeva¹, <https://orcid.org/0000-0003-1842-4154>, olgasawa00@gmail.com

Anna A. Shakirova¹, <https://orcid.org/0000-0002-2823-8526>, shakirovanny@gmail.com

Anastasiya B. Chashchukhina², <https://orcid.org/0000-0003-0388-3921>, chashyxina@yandex.ru

¹ Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education N. I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia

² State Budgetary Healthcare Institution of the City of Moscow Children's City Clinical Hospital No. 9 named after G. N. Speransky of the Department of Health of the City of Moscow; 29 Shmitovsky Proezd, Moscow, 123317, Russia

Abstract

Background. Dandy – Walker syndrome (Dandy – Walker syndrome) is a combined malformation of the brain, the identification of which may be an indication for expanding the diagnostic search in order to detect other malformations or chromosomal pathologies. It is characterized by dysgenesis of the cerebellar vermis, cystic enlargement of the fourth ventricle and an enlarged posterior cranial fossa, as a result of which the sinuses of the meninges and the cerebellum are shifted. The frequency of occurrence ranges from 1:5000 to 1:25000. Agenesis or hypoplasia of the cerebellar vermis in combination with other malformations of the brain are diagnosed already with screening ultrasound scanning of the fetus, however, the diagnosis of Dandy – Walker syndrome is made only after birth based on the manifestations of this syndrome during neuroimaging and genetic studies. In addition to the above changes in the cerebellum, Dandy – Walker syndrome is associated with hydrocephalus, agenesis of the corpus callosum, and other malformations of the central nervous system. The mechanism of development of hydrocephalus in Dandy – Walker syndrome is due to the blockage of normal spinal blood flow, resulting in defects in the holes of Magendie and Luschka. It is characterized by a wide clinical polymorphism. Basically, the first clinical symptoms are diagnosed already in the neonatal period.

Objective. The article presents the course of Dandy – Walker syndrome in a child with trisomy 18 (Edwards syndrome).

Conclusion. The unfavorable course of this syndrome is most often associated with the presence of concomitant pathology. The severity of clinical manifestations depends on the variant of the syndrome and the rate of progression of disorders. It is often diagnosed in children with chromosomal abnormalities, which complicates the period of early neonatal adaptation, requires the organization of special care and surgical correction of existing malformations. The presence of an infectious process in children with Dandy – Walker syndrome and chromosomal abnormalities can lead to multiple organ failure and deterioration of the child's condition.

Keywords: Dandy – Walker syndrome, hydrocephalus, Edwards syndrome, trisomy 18, multiple congenital defects, multiple organ failure, prenatal diagnosis.

For citation: Sarkisyan H. A., Smolyannikova A. B., Fadeeva A. A., Shabelnikova E. I., Savateeva O. I., Shakirova A. A., Chashchukhina A. B. The course of Dandy – Walker syndrome in a child with Edwards syndrome. Lechaschi Vrach. 2023; 7-8 (26): 74-79. <https://doi.org/10.51793/OS.2023.26.8.011> (In Russ.)

Conflict of interests. Not declared.

Cиндром Денди – Уокера (Q03.1, Dandy – Walker Syndrome, DWS) – это порок развития головного мозга, характеризующийся дисгенезией червя мозжечка, кистозным расширением четвертого желудочка и расширенной задней черепной ямкой, которая смещает дуральные синусы и намет мозжечка [1]. DWS часто сопряжен с гидроцефалией, агенезией мозолистого тела или другими внутричерепными пороками развития (в 29–55% случаев) [2]. Впервые DWS описан Dandy и Blackfan в 1914 г. и дополнен Taggart и Walker в 1942 г. [3]. Используемый в настоящее время термин «порок развития Денди – Уокера» ввел в 1954 г. Bender.

Согласно современным представлениям этиология DWS гетерогенна. В его возникновении принимают участие разные факторы – наследственные (хромосомные и генные) и экзогенные (тератогены), однако этиология достоверно до сих пор не известна [4]. Среди живорожденных детей частота DWS колеблется от 1:5000 до 1:25 000, чаще проявляется у мальчиков. Среди детей с врожденной гидроцефалией частота встречаемости составляет от 3,5% до 12%. Возникновение DWS связано с остановкой эмбрионального развития в процессе формирования ромбовидного мозга, атрезией выходного отверстия из IV желудочка при отсроченном открытии отверстия Мажанди [5, 6]. Во время эмбрионального развития мозжечка и четвертого желудочка происходит смещение намета мозжечка вверх и увеличение задней ямки. Связь гидроцефалии с DWS обусловлена блокировкой нормального спинномозгового кровотока, что приводит к накоплению чрезмерного количества жидкости в головном мозге и вокруг него. Результатом является повышение внутричерепного давления [7].

DWS характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом от практически нормального постнатального

развития до тяжелой инвалидности и летального исхода [8]. Основное проявление DWS – гидроцефалия, которая в сочетании с хромосомными аномалиями, наследственными болезнями обмена и рядом других факторов может проявляться уже в раннем возрасте. К ранним признакам относят неспецифические общемозговые симптомы. Неврологические проявления DWS также представлены нистагмом, экзофтальмом, косоглаziем. Возможно развитие судорожного синдрома, моторных нарушений. Характерно отставание в психомоторном развитии. В 60–75% случаев DWS сочетается с другими пороками развития [9, 10]. Внутриутробно диагноз может быть поставлен с помощью дородового ультразвукового исследования (УЗИ), которое может выявить аномалии центральной нервной системы (ЦНС). Для подтверждения постнатального диагноза может быть использовано визуализирующее исследование головного мозга [11]. Нередко DWS диагностируется у детей с хромосомными патологиями и наследственными болезнями обмена. Описаны случаи сочетания DWS у детей с синдромом Дауна (трисомия 13) [12].

Синдром трисомии 18 (91q, Edwards Syndrome, синдром Эдвардса, СЭ) – редкое генетическое заболевание, обусловленное трисомией по 18-й хромосоме и сопровождающееся множественными пороками развития [13]. Этот синдром был впервые описан D. Edwardson и D. Smith в 1960 г. [14, 15]. СЭ – второе по распространенности хромосомное заболевание после синдрома Дауна. Частота рождения детей с СЭ составляет 1:5000–7000 новорожденных. У девочек встречаемость в 3 раза выше, чем у мальчиков [16]. В иностранной литературе сообщается, что в 60% случаев из-за пороков, несовместимых с жизнью, дети с СЭ погибают внутриутробно. В 40% случаев продолжительность жизни мальчиков составляет около 2 месяцев, а девочек – около

10-12 месяцев [17]. Характерны тяжелые пороки развития, затрагивающие несколько систем органов (сердечно-сосудистая, опорно-двигательная, нервная и мочеполовая). Различают полную, частичную и мозаичную формы трисомии 18-й хромосомы. Наиболее распространенным фенотипом трисомии 18 является полная форма, основными клиническими проявлениями которой служат задержка роста, черепно-лицевые аномалии, особенности развития рук и ног (недоразвитые большие пальцы, косолапость) [18].

В нашей практике имело место выявление трисомии 18 (синдром Эдвардса) у ребенка с диагностированным DWS.

Цель исследования

Представить клинический случай сочетания у ребенка двух редких генетических синдромов – Эдвардса и Денди – Уокера для демонстрации клинико-диагностических особенностей совместного течения данных патологий для своевременной диагностики и терапии.

Клиническое наблюдение

Девочка К., 17.04.2018 г.р., от матери 40 лет с отягощенным акушерским и гинекологическим анамнезом, от 1-й беременности (7-я попытка экстракорпорального оплодотворения), протекавшей на фоне токсикоза с угрозой прерывания беременности на протяжении I триместра. Во II триместре при УЗИ были выявлены кисты сосудистого сплетения, на 24-25 неделе – врожденные пороки развития плода. В III триместре – на 36-й неделе диагностирована задержка внутриутробного развития плода, нарушение маточно-плацентарного кровотока.

Роды – первые, на 39-й неделе беременности, путем кесарева сечения, многоводие. Масса при рождении – 2200 г, длина тела – 46 см. Оценка по шкале Апгар – 7/7 баллов. Состояние при рождении тяжелое за счет синдрома угнетения, дыхательных нарушений. Наряду с признаками перинatalного поражения ЦНС гипоксического генеза и признаками задержки внутриутробного роста у ребенка выявлены множественные врожденные пороки развития (МВПР): ЦНС – гипоплазия червя и полуширий мозжечка, киста задней черепной ямки (DWS); пищеварительной системы – атрезия пищевода с дистальным трахеопищеводным свищом; передней брюшной стенки – омфaloцеле; врожденные пороки сердца (ВПС) – мышечный дефект межжелудочковой перегородки, функционирование открытого артериального протока; мочеполовой системы – двусторонний крипторхизм; опорно-двигательной системы – килевидная грудная клетка 1-й степени, инфантильный С-образный правосторонний грудной сколиоз 2-й степени, артрогриппоз – контрактура правого тазобедренного и правого лучезапястного суставов, межфаланговых суставов пальцев кистей, диспластическое строение тазобедренного сустава; пороки развития глаз – сходящееся альтернирующее косоглазие. Дыхательные расстройства, обусловленные врожденными ателектазами легких, требовали проведения респираторной поддержки. В первые сутки жизни была проведена хирургическая коррекция омфaloцеле и восстановление проходимости пищевода.

Синдромальная форма нарушения внутриутробного развития послужила поводом для консультации генетика и проведения медико-генетического исследования. Выявлена трисомия 18-й хромосомы. Диагностирован СЭ. Был проведен полный объем диагностических и скрининговых исследований. В дальнейшем пациент находился под

строгим контролем педиатра, узких специалистов, необходимые исследования проводились в декретированные сроки. В этот период отмечались вариабельные изменения в состоянии ребенка, обусловленные неврологическими и гемодинамическими расстройствами. Энтеральное вскармливание было затруднено. Несмотря на проведенное парентеральное питание по возрастным нормам, впоследствии отмечалась задержка постнатального роста и развития. Диагностировано нарушение почти всех сфер нейропсихического развития.

25.02.2019 г. в возрасте 10 месяцев и 8 дней ребенок поступил в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных в связи с ухудшением состояния на фоне внебольничной респираторно-синцитиальной (РС-вирусной) двусторонней полисегментарной (нижнедолевой справа, очаговой слева) пневмонии. Наблюдалось прогрессирование инфекционного токсикоза. Состояние осложнялось судорожным синдромом, инфекционным эндокардитом, кардиомиопатией на фоне иммунодефицита. Прогрессирующее ухудшение состояния, несмотря на проводимое интенсивное лечение с применением аппаратного дыхания, привело к клинической смерти. Проведенные реанимационные мероприятия привели к восстановлению сердечно-сосудистой деятельности, однако ребенок по-прежнему находился в коматозном состоянии. Тяжесть состояния была обусловлена постгипоксическим отеком головного мозга, дыхательной недостаточностью 3-й степени, кардиомиопатией, нарушением кровообращения 2А степени, нефропатией.

В общеклиническом анализе крови (ОАК) – анемия, сдвиг лейкоцитарной формулы влево, тромбоцитопения. В биохимическом анализе крови – увеличение маркеров воспаления, признаки цитолиза, гипопротеинемия и гипоальбуминемия.

Динамика состояния легких оценивалась под строгим рентгенологическим контролем. УЗИ головного мозга, органов брюшной полости и почек, сердца проводилось неоднократно для оценки динамики состояния ребенка. Консультации специалистов и медицинские консилиумы проводились для продолжения правильного и корректного лечения. Проведена антибактериальная (Меронем, линезолид) и антимикотическая (флуконазол) терапия. Выбор препаратов обусловлен данными микробиологических посевов, молекулярно-генетических исследований методом полимеразной цепной реакции (ПЦР). Инфузционная терапия проводилась с учетом возраста и суточного диуреза ребенка. Постгипоксический отек головного мозга обусловил назначение гормональной терапии. Иммунодефицитное состояние требовало иммунокорригирующей терапии. Метаболические нарушения (гипонатриемия, гипогликемия) требовали соответствующих мероприятий. Состояние ребенка усугублялось признаками сердечно-сосудистой и почечной недостаточности с развитием олигурии, гидроторакса, гидроперитонеума, общего отечного синдрома. Были назначены ангио- и кардиотонические средства. Дозировка препаратов корректировалась по мере необходимости. Неоднократно проводились гемотрансфузии и переливания свежезамороженной плазмы. Развивающаяся гиперкалиния на фоне проводимой традиционной искусственной вентиляции легких (ИВЛ) обусловила переход на высокочастотную осцилляторную вентиляцию (ВЧО-ВЛ), что требовало лекарственной седации.

В связи с нарастанием признаков острого повреждения почек, резким снижением диуреза, выраженной гипергид-

ратацией, гиперкалиемией, нарастанием гиперазотемии, метаболическими нарушениями, увеличением мочевины, креатинина, мочевой кислоты был установлен перитонеальный диализ: имплантирован перитонеальный катетер, произведена резекция сальника. Энтеральная пауза продлилась в течение всего времени нахождения в отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных. Диагностировано 3 приступа асистолии. При третьем падении сердечного ритма проведенные в полном объеме реанимационные мероприятия на фоне продолжающейся ВЧО-ИВЛ оказались неэффективны. Сердечная деятельность не была восстановлена, констатирована биологическая смерть.

Обсуждение

DWS – сложный симптомокомплекс, обусловленный врожденным пороком развития, затрагивающий важнейшие структуры головного мозга (мозжечок, желудочковую систему, продолговатый мозг, черепно-мозговые нервы и крупные сосудистые стволы) и отличающийся особо тяжелым течением. Гидроцефалия часто развивается у детей более старшего возраста, однако не исключается и на первом году при тяжелом течении заболевания. В большинстве случаев DWS связан с МВПР различных органов и систем [12].

СЭ – тяжелое заболевание, при котором выявляются МВПР различных органов и систем. Существующие на современном этапе методы терапии таких больных малоэффективны. СЭ характеризуется крайне высокой смертностью среди детей раннего возраста [17, 18].

У представленного ребенка в неонатальном периоде были выявлены МВПР ЦНС, включая DWS. Отмечалось также наличие пороков сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, опорно-двигательного аппарата, мочеполовой системы, передней брюшной стенки и зрительного аппарата. По результатам кардиотипирования был диагностирован СЭ. DWS у данного ребенка привел к развитию гидроцефалии, выраженного неврологического дефицита, что в сочетании с другими пороками развития обусловило тяжесть его состояния. Присоединение РС-вирусной инфекции, осложненной тяжелой полисегментарной пневмонией, судорожным синдромом, сепсисом, инфекционным эндо-кардитом, инфекционно-токсической кардиомиопатией, иммунодефицитом, острой почечной недостаточностью с олигоанурией, коматозным состоянием после неоднократно перенесенной клинической смерти привело к прогрессированию полиорганной недостаточности с летальным исходом.

Заключение

Важную роль в диагностике DWS играет пренатальный ультразвуковой скрининг, который в ряде случаев позволяет диагностировать данный синдром начиная с 18-й недели беременности, реже – в более ранние сроки [19, 20]. Прогноз зависит от наличия сочетанных аномалий развития, хромосомных аномалий и срока диагностики [12]. Раннее клиническое проявление DWS является неблагоприятным прогностическим признаком [21]. Крайне неблагоприятно сочетание DWS с хромосомными аномалиями. Такие дети имеют несовместимые с жизнью пороки развития внутренних органов и зачастую не доживают до одного года: более половины умирают в возрасте 2-3 месяцев, а до 10-12 месяцев доживают всего лишь 10% пациентов [13]. Сама по себе гипо- или аплазия мозжеч-

ка при DWS приводит к угрожающим жизни состояниям и возможному летальному исходу в раннем возрасте. DWS требует проведения дифференциальной диагностики с рядом заболеваний [22-26]. Вентрикулоперитонеальное и цистоперитонеальное шунтирование являются эффективными методами облегчения неврологических симптомов и может предотвратить дальнейшие неврологические нарушения [25]. Однако при сочетании DWS с хромосомной патологией оперативное лечение не улучшает прогноз заболевания. Присоединение инфекционных заболеваний у детей с DWS в сочетании с хромосомными аномалиями способно привести к резкому ухудшению состояния, развитию полиорганной недостаточности и, в конечном итоге, к летальному исходу.

Вклад авторов:

Авторы внесли равный вклад на всех этапах работы и написания статьи.

Contribution of authors:

All authors contributed equally to this work and writing of the article at all stages.

Литература/References

- Oria M. S., Rasib A. R., Pirzad A. F., Wali Ibrahim Khel F., Ibrahim Khel M. I., Wardak F. R. A Rare Case of Dandy-Walker Syndrome. Int Med Case Rep J. 2022; 15: 55-59. DOI: 10.2147/IMCRJ.S350858.
- Wang Y., Guo S., Xu L., Geng Y., Shi Z., Lei B., et al. Tremor Caused by Dandy-Walker Syndrome Concomitant with Syringomyelia: Case Report and Review of the Literature Review. World Neurosurg. 2020; 136: 301-304. DOI: 10.1016/j.wneu.2020.01.045.
- Reith W., Haussmann A. Dandy-Walker-Malformation [Dandy-Walker malformation]. Radiologe. 2018; 58 (7): 629-635. German. DOI: 10.1007/s00117-018-0403-7.
- Dong Z. Q., Jia Y. F., Gao Z. S., Li Q., Niu L., et al. Y-shaped shunt for the treatment of Dandy-Walker malformation combined with giant arachnoid cysts: A case report. World J Clin Cases. 2022; 10 (7): 2275-2280. DOI: 10.12998/wjcc.v10.i7.2275.
- El Tahir M., Ahmed M., Salman S., Elhusein B. Dandy-Walker malformation and intermittent explosive disorder: A case report. SAGE Open Med Case Rep. 2022; 10: 2050313X221103355. DOI: 10.1177/2050313X221103355.
- Захарова Е. С., Ларикова А. Д. Синдром Эдвардса как проявление генетического заболевания в педиатрической практике (клинический случай). Вестник новых медицинских технологий. Электронное издание. 2018; 12 (2), 17-20. DOI: 10.24411/2075-4094-2018-16008. [Zakharova E. S., Larikova A. D. Edwards syndrome as a manifestation of a genetic disease in pediatric practice (clinical case). Bulletin of New Medical Technologies. Electronic Edition. 2018; 12 (2), 17-20. DOI: 10.24411/2075-4094-2018-16008. (in Russ.)]
- Jadhav S. S., Dhok A., Mitra K., Khan S., Khandaitkar S. Dandy-Walker Malformation With Hydrocephalus: Diagnosis and Its Treatment. Cureus. 2022; 14 (5): e25287. DOI: 10.7759/cureus.25287.
- Лепесова М. М., Отегенова Д. Т., Курмантай А. М. Редкий нетипичный случай синдрома Эдвардса. Наука о жизни и здоровье. 2016; (2): 25-28. [Lepesova M. M., Otegenova D. T., Kurmantay A. M. A rare atypical case of Edwards syndrome. Nauka o zhizni i zdorov'ye. 2016; (2): 25-28. (In Russ.)]
- Zhang N., Qi Z., Zhang X., Zhong F., Yao H., Xu X., et al. Dandy-Walker syndrome associated with syringomyelia in an adult: a case report and literature review. J Int Med Res. 2019; 47 (4): 1771-1777. DOI: 10.1177/0300060518808961.

10. Baro V., Manara R., Denaro L., d'Avella D. Dandy-Walker malformation and syringomyelia: a rare association. *Childs Nerv Syst.* 2018; 34 (7): 1401-1406. DOI: 10.1007/s00381-018-3773-2.
11. Alsalamah R. K., Alenezi M. M., Alsaab F. Dandy-Walker syndrome with bilateral choanal atresia: A case report. *Int J Surg Case Rep.* 2022; 90: 106702. DOI: 10.1016/j.ijscr.2021.106702. *Epub* 2021 Dec 20.
12. Mohd Kori A. M., Alias A., Daud M., Yahaya N. A., Anuar M. A. A rare association of Down syndrome with Dandy-Walker variant, pulmonary hypertension and childhood interstitial lung disease: A case report of a prognostic dilemma. *J Taibah Univ Med Sci.* 2022; 17 (6): 950-953. DOI: 10.1016/j.jtumed.2022.05.005.
13. Мухаметгазиева Г. Б. Синдром Эдвардса: актуальность и клинический случай. *Scientist (Russia).* 2022; 3 (21): 21. [Mukhamedgazieva G. B. Edwards syndrome: relevance and clinical case. *Scientist (Russia).* 2022; 3 (21): 21. (In Russ.)]
14. Edwards H., Harnden D., Cameron A., Crosse V., Wolff O. A new trisomic syndrome. *Lancet.* 1960; 1 (7128): 787-90. DOI: 10.1016/s0140-6736(60)90675-9.
15. Smith D., Patau K., Therneau E., Inhorn S. A new autosomal trisomy syndrome: multiple congenital anomalies caused by an extra chromosome. *J Pediatr.* 1960; 57: 338-345. DOI: 10.1016/s0022-3476(60)80241-7.
16. Outtaleb F. Z., Errahli R., Imelloul N., Jabrane G., Serbati N., Dehbi H. La trisomie 18 ou syndrome d'Edwardsen post-natal: étude descriptive au Centre Hospitalier Universitaire de Casablanca et revue de littérature [Trisomy 18 or postnatal Edward's syndrome: descriptive study conducted at the University Hospital Center of Casablanca and literature review]. *Pan Afr Med J.* 2020; 37: 309. French. DOI: 10.11604/pamj.2020.37.309.26205.
17. Balasundaram P., Avulakunta I. D. Edwards Syndrome. 2022 Sep 3. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2022 Jan. PMID: 34033359.
18. Alshami A., Douedi S., Guida M., Ajam F., Desai D., Zales V., Calderon D. M. Unusual Longevity of Edwards Syndrome: A Case Report. *Genes (Basel).* 2020; 11 (12): 1466. DOI: 10.3390/genes11121466.
19. Леонов Г. А., Соломатина А. С., Зорин Р. А., Жаднов В. А., Буршинов А. О. Клинический случай выраженной внутренней гидроцефалии при мальформации Денди-Уокера. Наука молодых – EruditioJuvenium. 2021; 2. [Leonov G. A., Solomatina A. S., Zorin R. A., Zhadnov V. A., Burshinov A. O. A clinical case of severe internal hydrocephalus with Dandy – Walker malformation. *Nauka molodykh – EruditioJuvenium.* 2021; 2. (In Russ.)]
20. Балычевцева И. В., Гадецкая С. Г., Безуглова И. А. и соавт. Клинический случай синдрома Денди – Уокера. Здоровье ребенка. DOI: 616.831:611.818.5-007-053.1. [Balychevtseva I. V., Gadetskaya S. G., Bezuglova I. A., et al. A clinical case of Dandy – Walker syndrome. *Child Health.* DOI: 616.831:611.818.5-007-053.1. (In Russ.)]
21. Zamora E. A., Ahmad T. Dandy Walker Malformation. 2022 Sep 12. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan.
22. Parisi M. A. The molecular genetics of Joubert syndrome and related ciliopathies: The challenges of genetic and phenotypic heterogeneity. *TranslSci Rare Dis.* 2019. DOI: 10.3233/TRD-190041.
23. Bohm L. A., Zhou T. C., Mingo T. J., Dugan S. L., Patterson R. J., Sidman J. D., et al. Neuroradiographic findings in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet A.* 2017. DOI: 10.1002/ajmg.a.38304.
24. Stembalska A., Rydzanicz M., Pollak A., Kostrzewska G., Stawinski P., Biela M., et al. Prenatal Versus Postnatal Diagnosis of Meckel-Gruber and Joubert Syndrome in Patients with TMEM67 Mutations. *Genes.* 2021. DOI: 10.3390/genes12071078.
25. İpek Ö., Akyolcu Ö., Bayar B. Physiotherapy and Rehabilitation in a Child with Joubert Syndrome. *Case Rep Pediatr.* 2017. DOI: 10.1155/2017/8076494.
26. Хижак Я. Р., Комарова А. А., Шумилов П. В., Саркисян Е. А., Демьянова Т. Г., Хандамирова О. О. Современные подходы к диагностике и ведению больных с синдромом Жубер. Вопросы детской диетологии. 2022; 20(6): 41-50. DOI: 10.20953/1727-5784-2022-6-41-50. [Khizhak Ya. R., Komarova A. A., Shumilov P. V., Sarkisyan E. A., Demyanova T. G., Khandamirova O. O. Modern approaches to the diagnosis and management of patients with Joubert syndrome. *Questionsofchildren'sdietetics.* 2022; 20 (6): 41-50. DOI: 10.20953/1727-5784-2022-6-41-50. (In Russ.)]

Сведения об авторах:

Саркисян Егине Альбертовна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии имени академика В. А. Таболина Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Российской национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1; неонатолог Государственного бюджетного учреждения здравоохранения города Москвы Детская городская клиническая больница № 9 имени Г. Н. Сперанского Департамента здравоохранения города Москвы; 123317, Россия, Москва, Шмитовский проезд, 29; heghinesarg@gmail.com

Смольянникова Анастасия Борисовна, студентка 6-го курса педиатрического факультета Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Российской национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1; anas24smol@mail.ru

Фадеева Анастасия Андреевна, студентка 6-го курса педиатрического факультета Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Российской национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1; anastasiasfade@gmail.com

Шабельникова Екатерина Игоревна, к.м.н., ассистент кафедры госпитальной педиатрии имени академика В. А. Таболина Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Российской национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1; eishabelnikova@rambler.ru

Саватеева Ольга Ильинична, студентка 6-го курса педиатрического факультета Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Российской национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1; olgasawa00@gmail.com

Шакирова Анна Александровна, студентка 6-го курса педиатрического факультета Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Российской национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, 1; shakirovanny@gmail.com

Чащухина Анастасия Борисовна, кандидат медицинских наук, врач высшей категории, заведующая отделением реанимации и интенсивной терапии Государственного бюджетного учреждения здравоохранения города Москвы Детская городская клиническая больница № 9 имени Г. Н. Сперанского Департамента здравоохранения города Москвы; 123317, Россия, Москва, Шмитовский проезд, 29; chashyxina@yandex.ru

Information about the authors:

Heghine A. Sarkisyan, MD, Associate professor of Academician V. A. Tabolin Department of Hospital Paediatrics at the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education N. I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia; neonatologist of the State Budgetary Healthcare Institution of the City of Moscow Children's City Clinical Hospital No. 9 named after G. N. Speransky of the Department of Health of the City of Moscow; 29 Shmitovsky Proezd, Moscow, 123317, Russia; heghinesarg@gmail.com

Anastasia B. Smolyannikova, 6th-year student of Paediatric faculty of the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education N. I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia; anas24smol@mail.ru

Anastasia A. Fadeeva, 6th-year student of Paediatric faculty of the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education N. I. Pirogov Russian National Research Medical University

*of the Ministry of Health of the Russian Federation;
1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia; anastasifade@gmail.com
Ekaterina I. Shabelnikova, MD, assistant of Academician V. A. Tabolin
Department of Hospital Paediatrics at the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education N. I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia; eishabelnikova@rambler.ru*

Olga I. Savvateeva, 6th-year student of Paediatric faculty of the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education

N. I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia; olgasawa00@gmail.com

Anna A. Shakirova, 6th-year student of Paediatric faculty of the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education

N. I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Ostrovityanova str., Moscow, 117997, Russia; shakirovanny@gmail.com

Anastasiya B. Chashchukhina, MD, Doctor of the highest category, Head of the Department of Intensive Care and Intensive Care of the State Budgetary Healthcare Institution of the City of Moscow Children's City Clinical Hospital No. 9 named after G. N. Speransky of the Department of Health of the City of Moscow; 29 Shmitovsky Proezd, Moscow, 123317, Russia; chashyxina@yandex.ru

Поступила/Received 24.04.2023

Поступила после рецензирования/Revised 23.05.2023

Принята в печать/Accepted 26.05.2023



**УВАЖАЕМЫЕ КОЛЛЕГИ!
20-22 сентября 2023 года состоится**

XXII РОССИЙСКИЙ КОНГРЕСС

**«Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии»
с международным участием**



СЕКРЕТАРИАТ ОРГКОМИТЕТА:

125412, г. Москва, ул. Талдомская, д. 2,

Научно-исследовательский клинический институт
педиатрии и детской хирургии

Оргкомитет XXII Российского Конгресса

«Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии»

Тел.: +7 (926) 525-16-82

E-mail: congress@pedklin.ru, www.congress-pedklin.ru