



**РЕДУКЦИОННЫЙ ДЕФЕКТ ДИСТАЛЬНОГО ОТДЕЛА НИЖНЕЙ
КОНЕЧНОСТИ У НЕДОНОШЕННОГО НОВОРОЖДЕННОГО:
КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ И СОВРЕМЕННЫЙ
ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ АЛГОРИТМ**

Калидолдина Н.Р.

Научный руководитель: Аильбаева Назым Муратбековна,
Алибекова Бакытжан Алибековна

Кафедра медицинской реабилитологии и неонатологии НАО
“Медицинский университет Семей, город Семей, Республика Казахстан

Цель исследования:

Оценить клинические и эмбриологические особенности изолированного редукционного дефекта дистального отдела нижней конечности у недоношенного новорождённого и проанализировать современные молекулярно-генетические подходы к диагностике таких дефектов с целью разработки обоснованного поэтапного алгоритма обследования.

Материалы и методы.

Проведён клинико-инструментальный анализ состояния новорождённого мужского пола, рождённого на 36-й неделе гестации от первой беременности, осложнённой гестационной гипертензией и преждевременным разрывом плодных оболочек. Масса тела при рождении - 2590г, длина - 49 см.

Обследование включало рентгенографию нижних конечностей, нейросонографию, эхокардиографию, ультразвуковое исследование органов брюшной полости, лабораторные анализы и консультации профильных специалистов.

С учётом изолированного фенотипа рекомендовано проведение СМА как теста первой линии с последующим NGS при отрицательном результате. На момент подготовки тезиса молекулярно-генетическое тестирование не выполнено.

Проведён систематизированный обзор публикаций 2021–2025 гг. в базе PubMed по вопросам генетики и диагностики РДК.





Видео-материал



Результаты исследования.

У пациента выявлены:

- отсутствие II и IV пальцев левой стопы;
- гипоплазия стопы;
- укорочение левой нижней конечности;
- варусная деформация стопы.

Системные аномалии внутренних органов не обнаружены. Нейросонография выявила признаки церебральной ишемии I степени. Лабораторно отмечались непрямая гипербилирубинемия и относительная полицитемия.

Согласно данным когортных исследований, РДК характеризуются выраженной генетической и фенотипической вариабельностью. СМА демонстрирует высокую эффективность в выявлении субмикроскопических хромосомных перестроек, а применение NGS-панелей повышает диагностическую результативность за счёт идентификации мутаций в генах развития конечности (HOXD13, SHH, WNT3 и др.).

Даже при отсутствии синдромального фенотипа не исключается наличие микроделеций или моногенных вариантов. В представленном случае изолированность порока не отменяет показаний к генетической верификации. Кроме того, обсуждается возможная роль сосудистых нарушений в патогенезе репродуктивных дефектов.

Практическая значимость:

Подчёркивает необходимость поэтапной молекулярно-генетической диагностики при изолированных редукционных дефектах конечностей, повышает точность прогнозирования развития конечности и оптимизирует медико-генетическое консультирование семей.

Выводы.

1. Изолированные редукционные дефекты конечностей требуют молекулярно-генетической стратификации.
2. Этапный алгоритм (кариотип → СМА → NGS) соответствует современным международным рекомендациям.
3. Отсутствие выраженного синдромального фенотипа не исключает генетическую природу дефекта.
4. Ранняя генетическая верификация оптимизирует прогнозирование и медико-генетическое консультирование семьи.
5. Интеграция современных геномных технологий в неонатологическую практику повышает качество диагностики врождённых аномалий.