

Клинические критерии и необходимые исследования при PHACE/PHACES синдроме

Синдром PHACE/PHACES (Posterior fossa abnormalities/Hemangioma/Arteries anomalies/Coarctation aortic/Eyes troubles/Sternal malformations) ассоциируется с гигантской гемангиомой лица, неврологическими, кардиоваскулярными и окулярными аномалиями. Частота встречаемости составляет 2,3% от всех гемангиом и 20% от гемангиом, локализованных в области лица со значимым преобладанием девочек (9:1).



Возможные клинические проявления и объем исследований при PHACE синдроме

Тип аномалии	Описание	Обследования
Задняя черепная ямка/ другие аномалии ЦНС	❖ Аномалия Денди-Уокера ❖ Аномалии развития полушарий и/или червя мозжечка ❖ Арахноидальная киста	❖ Магнитно-резонансная томография головного мозга / Магнитно-резонансная ангиография (одна область) ❖ КТ-ангиография
Гемангиома	❖ Сегментарная гемангиома лица S1+S4 или S3 в $\frac{3}{4}$ случаях (гемифациальная, возможно билатеральная) ❖ Другие возможные локусы: орбита, горло, подглоточное пространство, гемисфера ЦНС, внутреннее ухо, хориоидальная оболочка орбиты, менингиальная оболочка	❖ Магнитно-резонансная томография мягких тканей с контрастированием ❖ Ларингоскопия ❖ УЗИ органов брюшной полости
Аномалии артериальных сосудов	❖ Аномалии интракраниальных сосудов (вертебральная, внутренняя/наружная сонная артерия); стенозы церебральных сосудов, аномалии развития (агенезия, гипоплазия, аберрантные сосуды, персистенция эмбриональных сосудов, аневризмы, коллатеральные сосуды, аномалия Мойя-Мойя) ❖ Аномалии экстракраниальных сосудов (подключичная, аорта и т.д.)	❖ Магнитно-резонансная томография головного мозга с контрастированием / Магнитно-резонансная ангиография (одна область) ❖ Ангио-томоденситометрия шейно-грудного отдела ❖ Эхо-КГ
Аномалии сердечно-сосудистой системы	❖ Коарктация аорты. ❖ Врожденные мальформации (артериальный проток, атрезия триkuspidального клапана, тетрада Фалло, дефекты межпредсердной/межжелудочковой перегородок, стеноз легочного ствола).	❖ Эхо-КГ ❖ УЗ ДГ сосудов шеи ❖ КТ-ангиография
Аномалии глазного яблока	❖ Колобома, ❖ Микрофтальмия, ❖ Гипоплазия оптического нерва, ❖ Глаукома и др.	❖ Офтальмоскопия ❖ Магнитно-резонансная томография глазниц с контрастированием
Срединные аномалии грудной клетки и брюшной стенки	❖ Дефекты грудины (воронкообразная грудь, расщелина грудины) ❖ Аномалия белой линии живота	❖ Рентгенография ❖ УЗИ
Другие значимые аномалии	❖ Гипопитуитаризм; ❖ Гипотиреоз	❖ Эндокринный статус

Источник: Гемангиома инфантильная. Клинические рекомендации. 2023