

Клинические критерии и необходимые исследования при PHACE/PHACES синдроме

Синдром PHACE/PHACES (Posterior fosse 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 | <ul style="list-style-type: none">❖ Аномалия Денди-Уокера❖ Аномалии развития полушарий и/или червя мозжечка❖ Арахноидальная киста | <ul style="list-style-type: none">❖ Магнитно-резонансная томография головного мозга / Магнитно-резонансная ангиография (одна область)❖ КТ-ангиография |
| Гемангиома | <ul style="list-style-type: none">❖ Сегментарная гемангиома лица S1+S4 или S3 в ¾ случаях (гемифациальная, возможно билатеральная)❖ Другие возможные локусы: орбита, гортань, подглоточное пространство, гемисфера ЦНС, внутреннее ухо, хориоидальная оболочка орбиты, менингеальная оболочка | <ul style="list-style-type: none">❖ Магнитно-резонансная томография мягких тканей с контрастированием❖ Ларингоскопия❖ УЗИ органов брюшной полости |
| Аномалии артериальных сосудов | <ul style="list-style-type: none">❖ 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.) | <ul style="list-style-type: none">❖ Магнитно-резонансная томография головного мозга с контрастированием / Магнитно-резонансная ангиография (одна область)❖ Ангио-томоденситометрия шейно-грудного отдела❖ Эхо-КГ |
| Аномалии сердечно-сосудистой системы | <ul style="list-style-type: none">❖ Коарктация аорты.❖ Врожденные мальформации (артериальный проток, атрезия трикуспидального клапана, тетрада Фалло, дефекты межпредсердной/ межжелудочковой перегородок, стеноз легочного ствола). | <ul style="list-style-type: none">❖ Эхо-КГ❖ УЗ ДГ сосудов шеи❖ КТ-ангиография |
| Аномалии глазного яблока | <ul style="list-style-type: none">❖ Колобома,❖ Микрофтальмия,❖ Гипоплазия оптического нерва,❖ Глаукома и др. | <ul style="list-style-type: none">❖ Офтальмоскопия❖ Магнитно-резонансная томография глазниц с контрастированием |
| Срединные аномалии грудной клетки и брюшной стенки | <ul style="list-style-type: none">❖ Дефекты грудины (воронкообразная грудь, расщелина грудины)❖ Аномалия белой линии живота | <ul style="list-style-type: none">❖ Рентгенография❖ УЗИ |
| Другие значимые аномалии | <ul style="list-style-type: none">❖ Гипопитуитаризм;❖ Гипотиреоз | <ul style="list-style-type: none">❖ Эндокринный статус |