

# Внешние признаки генетических синдромов

ПРИЗНАК	ВЕРОЯТНОЕ ЗНАЧЕНИЕ
<b>ОБЩИЙ ВИД</b>	Может указывать на задержку развития или очевидный синдром
<b>ТЕЛОСЛОЖЕНИЕ</b>	
Низкий рост	Может указывать на задержку развития или очевидный синдром
Ожирение	Синдром Прадера-Вилли
Крупное телосложение	Синдром Сотоса
<b>ГОЛОВА</b>	
Макроцефалия	Синдром Александера, синдром Сотоса, ганглиозидоз, гидроцефалия, мукополисахаридоз, субдуральная эффузия
Микроцефалия	Практически любое заболевание, которое может замедлить рост мозга (недостаток питания, синдром Ангельмана, синдром де Ланге, алкогольный синдром плода)
<b>ЛИЦО</b>	
Грубое, треугольное, округлое или плоское лицо; гипотелоризм или гипертелоризм, короткая или наклонная глазная щель; необычная форма носа, верхней или нижней челюсти	Измерения могут дать ключ к диагностике наследственных, метаболических или других заболеваний, таких как алкогольный синдром плода, синдром кошачьего крика (5p-синдром) или синдром Уильямса
<b>ГЛАЗА</b>	
Большие, выступающие	Синдром Крузона, синдром Секкеля, синдром хрупкой X-хромосомы
Катаракта	Галактоземия, синдром Лоу, пренатальная краснуха, гипотиреоз
Ярко-вишневое пятно на макуле	Ганглиозидоз (GM1), метахроматическая лейкодистрофия, муколипидоз, болезнь Тея–Сакса, болезнь Ниманна–Пика, липогранулематоз Фарбера, сиалидоз III
Хориоретинит	Врожденное инфицирование цитомегаловирусом, токсоплазмоз
Помутнение роговицы	Мукополисахаридоз I и II, синдром Лоу, врожденный сифилис
<b>УШИ</b>	
Лопухость, низкая посадка, неправильная форма	Трисомии (например, 18), синдром Рубинштейна–Тейби, синдром Дауна, синдром Чарга–Стросса (синдром CHARGE), церебральный окуло-фацио-скелетный синдром (синдром Коккейна), фетальный фенитоиновый синдром
Слух	Потеря остроты слуха при мукополисахаридозе, гиперакузия при многих энцефалопатиях
<b>СЕРДЦЕ</b>	
Структурные аномалии и гипертрофия	Синдром CHARGE, синдром делеции хромосомы 22 (CATCH-22), велокардиофациальный синдром, гликогеноз II, алкогольный синдром плода, мукополисахаридоз I; хромосомные аномалии, такие как синдром Дауна, материнская фенилкетонурия; хронический цианоз могут нарушить когнитивное развитие
<b>ПЕЧЕНЬ</b>	
Гепатомегалия	Непереносимость фруктозы, галактоземия, гликогеноз типов I–IV, мукополисахаридоз I и II, болезнь Ниманна–Пика, болезнь Тея–Сакса, синдром Целвегера, болезнь Гоше, цероидный липофусциноз, ганглиозидоз
<b>ГЕНИТАЛИИ</b>	
Макроорхидизм (обычно незаметен до полового созревания)	Синдром хрупкой X-хромосомы
Гипогенитализм	Синдром Прадера–Вилли, синдром Клайнфельтера, синдром CHARGE
<b>КОНЕЧНОСТИ</b>	
Кисти, стопы, дерматоглифика, складки	Могут указывать на определенный синдром (например, синдром Рубинштейна–Тейби) или ассоциироваться с хромосомными аномалиями
Контрактуры суставов	Признак мышечного дисбаланса вокруг суставов (например, при менингомиелоцеле, церебральном параличе, артрогрипозе, мышечной дистрофии; также встречаются при проблемах с хрящом, например при мукополисахаридозе)
<b>КОЖА</b>	
Пятна цвета кофе с молоком	Нейрофиброматоз, туберозный склероз, синдром Блума
Экзема	Фенилкетонурия, гистиоцитоз
Гемангиомы и телеангиэктазии	Синдром Штурге-Вебера, синдром Блума, атаксия-телеангиэктазия
Гипопигментированные участки/полоски, аденома сальных желез	Туберозный склероз, гипомеланоз Ито
<b>ВОЛОСЫ</b>	
Гирсутизм	Синдром де Ланге, мукополисахаридоз, фетальный фенитоиновый синдром, церебральный окулофацио-скелетный синдром (синдром Коккейна), синдром трисомии 18
<b>НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС</b>	
Асимметрия силы и тонуса	Фокальные повреждения, церебральный паралич
Гипотония	Синдром Прадера-Вилли, синдром Дауна, синдром Ангельмана, ганглиозидоз, ранний церебральный паралич
Гипертония	Нейродегенеративные заболевания, затрагивающие белое мозговое вещество; церебральный паралич, синдром трисомии 18
Атаксия	Атаксия-телеангиэктазия, метахроматическая лейкодистрофия, синдром Ангельмана

**Примечание:** CATCH-22 – пороки сердца, аномалии лица, гипоплазия тимуса, расщелина твердого неба, гипокальциемия, дефекты хромосомы 22; CHARGE – колобома, пороки сердца, атрезия хоаны, задержка роста, аномалии половых органов, аномалии уха (глухота).

Модифицированная и обновленная таблица из Liptak G. Mental Retardation and Developmental Disability. In: Kliegman RM, Greenbaum LA, Lye PS eds. Practical Strategies in Pediatric Diagnosis and Therapy. 2-nd edition, Philadelphia: WB Saunders; 2004: 540.

**Источник:** Основы педиатрии по Нельсону / Карен Маркденте, Роберт Клигман; [перевод с английского Е. В. Кокаревой]. 8-е издание. Москва: Эксмо, 2021. 848 с. (Медицинский атлас: культовый бестселлер).