Клиническая дерматология и венерология
2025, Т. 24, № 1, с. 38–44
https://doi.org/10.17116/klinderma20252401138

Russian Journal of Clinical Dermatology and Venereology
2025, Vol. 24, No. 1, pp. 38–44
https://doi.org/10.17116/klinderma20252401138

Клинический случай развернутого окулоцереброкутанного синдрома (синдром Деллемана) у новорожденного ребенка

© Т.Г. СЕДОВА[1], М.Ю. КОБЕРНИК[1], В.Д. ЕЛЬКИН[1], В.В. КИРЮШОВА[2], А.А. ЖУКОВА[1]

[1]ФГБОУ ВО «Пермский государственный медицинский университет им. акад. Е.А. Вагнера» Минздрава России, Пермь, Россия;
[2]ГБУЗ Пермского края «Краевой клинический кожно-венерологический диспансер», Пермь, Россия

РЕЗЮМЕ

Представлено клиническое наблюдение развернутого окулоцереброкутанного синдрома у новорожденного мальчика. Клинические симптомы заболевания характеризовались правосторонними офтальмологическими (липодермоид конъюнктивы и верхнего века, врожденная колобома радужки и диска зрительного нерва, катаракта), церебральными (шизэнцефалия, лисэнцефалия, пахигирия, арахноидальная киста задней черепной ямки, эпилептиформные припадки) и кожными (врожденная очаговая алопеция, аплазия кожи, атрофические рубцы, очаги атрофии кожи) проявлениями. Окулоцереброкутанный синдром (синдром Деллемана) — редкая генетическая патология, встречается спорадически с частотой 1 случай на 500 000 новорожденных мальчиков. Диагностические критерии синдрома Деллемана включают триаду глазных, церебральных и кожных проявлений: врожденные аномалии и пороки развития глаз и головного мозга, опухоли и гамартомы кожи, локализующиеся преимущественно на левой стороне головы. При врожденной патологии головного мозга выявляют дисплазию коры больших полушарий, агенезию мозолистого тела, гипоплазию мозжечка, внутричерепные кисты, порэнцефалию, лисэнцефалию, проявления судорожного синдрома, признаки задержки психомоторного развития. Офтальмологические симптомы синдрома Деллемана включают орбитальные кисты, анофтальм или микрофтальм, эпибульбарные новообразования и дермоиды, катаракту, эктропион век, колобому, глаукому. К кожным проявлениям заболевания относят гипоплазию и аплазию кожи, периорбитальные мягкие фибромы, очаговую и тотальную алопецию, гамартомы и новообразования кожи и ее придатков, дермоидные кисты, липоматоз кожи лица и периорбитальной области, очаги гипер- и гипопигментации кожи. Особенность представленного клинического случая заключается в редкой встречаемости окулоцереброкутанного синдрома в практике дерматовенерологов и врачей других специальностей.

Ключевые слова: *окулоцереброкутанный синдром, врожденный порок развития головного мозга, врожденный порок глаза, алопеция, аплазия кожи, атрофические рубцы.*

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ:
Седова Т.Г. — https://orcid.org/0000-0002-2660-0536
Коберник М.Ю. — https://orcid.org/0000-0002-3549-0076
Елькин В.Д. — https://orcid.org/0000-0003-4727-9531
Кирюшова В.В. — https://orcid.org/0009-0005-1266-4239
Жукова А.А. — https://orcid.org/0000-0003-1750-3360
Автор, ответственный за переписку: Седова Т.Г. — e-mail: sedovca-1978@yandex.ru

КАК ЦИТИРОВАТЬ:
Седова Т.Г., Коберник М.Ю., Елькин В.Д., Кирюшова В.В., Жукова А.А. Клинический случай развернутого окулоцереброкутанного синдрома (синдром Деллемана) у новорожденного ребенка. *Клиническая дерматология и венерология.* 2025;24(1):38–44.
https://doi.org/10.17116/klinderma20252401138

Clinical case of complete oculocerebrocutaneous syndrome (Delleman syndrome) in newborn child

© T.G. SEDOVA[1], M.YU. KOBERNIK[1], V.D. ELKIN[1], V.V. KIRYUSHOVA[2], A.A. ZHUKOVA[1]

[1]Academician Ye.A. Vagner Perm State Medical University Ministry of Health of the Russian Federation, Perm, Russia;
[2]Regional Clinical Dermatovenerological Treatment Centre of Perm region, Perm, Russia

ABSTRACT

Clinical observation of complete oculocerebrocutaneous syndrome in newborn boy is presented. Clinical symptoms of the disease were characterized by right-sided ophthalmological (lipodermoid of conjunctive and upper eyelid, congenital coloboma of iris and optic nerve head, cataract), cerebral (schizencephaly, lissencephaly, pachygyria, arachnoid cyst of posterior cranial fossa, seizures) and cutaneous (congenital alopecia areata, aplasia cutis, atrophic scars, skin atrophy foci) manifestations. Oculocerebrocutaneous syndrome (Delleman syndrome) is a rare genetic pathology, sporadically occurring at 1 case per 500 000 newborn boys. Diagnostic criteria for Delleman syndrome include triad of ophthalmological, cerebral and cutaneous manifestations: congenital abnormalities and malformation of the eyes and brain, tumors and hamartomas of the skin, localized predominantly on the left side of the head. Dysplasia of cerebral cortex, agenesis of the corpus callosum, cerebellar hypoplasia, intracranial cysts, porencephaly, lissencephaly, seizure syndrome manifestations, signs of the delayed psychomotor development are revealed in congenital brain pathology. The ophthalmological symptoms of Delleman syndrome include orbital cysts, anophthalmia or microphthalmia, epibulbar neoplasms and dermoids, cataract, eyelids ectropion, coloboma, glaucoma. Skin manifestations include hypoplasia and aplasia of the skin, periorbital soft fibromas, alopecia areata and totalis, hamartomas and neoplasms of the skin and its appendages, dermoid cysts, lipomatosis of the face and periorbital area, foci of skin hyperpigmentation and hypopigmentation. The peculiarity of the presented clinical case is the rare occurrence of oculocerebrocutaneous syndrome in practice of dermatovenerologists and doctors of other specialties.

Keywords: *oculocerebrocutaneous syndrome, congenital malformation of the brain, congenital malformation of the eye, alopecia, aplasia cutis, atrophic scars.*

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS:
Sedova T.G. — https://orcid.org/0000-0002-2660-0536
Kobernik M.Yu. — https://orcid.org/0000-0002-3549-0076
Elkin V.D. — https://orcid.org/0000-0003-4727-9531
Kiryushova V.V. — https://orcid.org/0009-0005-1266-4239
Zhukova A.A. — https://orcid.org/0000-0003-1750-3360
Corresponding author: Sedova T.G. — e-mail: sedovca-1978@yandex.ru

TO CITE THIS ARTICLE:
Sedova TG, Kobernik MYu, Elkin VD, Kiryushova VV, Zhukova AA. Clinical case of complete oculocerebrocutaneous syndrome (Delleman syndrome) in newborn child. *Russian Journal of Clinical Dermatology and Venereology*. 2025;24(1):38–44. (In Russ.).
https://doi.org/10.17116/klinderma20252401138

Введение

Окулоцереброкутанный синдром (ОЦКС, син: синдром Delleman—Oorthuis) — редкое генетическое заболевание из группы мальформаций и дисплазий [1]. Клиническими проявлениями синдрома Деллемана являются врожденные аномалии и пороки развития головного мозга, глаз, костей черепа, новообразования орбиты, опухоли и гамартомы кожи и ее придатков [1—3].

ОЦКС впервые описали J. Delleman и соавт. в 1981 г. [2].

Синдром Деллемана встречается в виде спорадических случаев с частотой 1 случай на 500 000 новорожденных, преимущественно у младенцев мужского пола [2—5]. Врожденные пороки и аномалии развития чаще наблюдают на левой стороне головы [2, 4, 6, 7]. Тип наследования остается спорным. Предполагается, что развитие ОЦКС является результатом соматического мозаицизма аутосомно-доминантного гена или мутаций *de novo* [1, 2, 5].

Врожденные пороки и аномалии развития нервной системы, глаз и кожи формируются у плода в результате нарушения эмбриогенеза под влиянием различных тератогенных и мутагенных экзогенных факторов в сроки от 5—6 до 12 нед внутриутробного развития [2].

Диагностические критерии синдрома Деллемана включают верифицированную триаду глазных, церебральных и кожных симптомов [1—7]. Глазные проявления ОЦКС включают орбитальные кисты, анофтальм или микрофтальм, эпибульбарные новообразования и дермоиды, катаракту, эктропион век, колобому, глаукому [2, 3]. Церебральная патология представлена пороками развития головного мозга [2, 5]. У пациентов выявляют дисплазию коры больших полушарий, агенезию мозолистого тела, гипоплазию мозжечка, внутричерепные кисты, порэнцефалию, лисэнцефалию, проявления судорожного синдрома, признаки задержки психомоторного развития [1, 3, 6]. К кожным проявлениям синдрома относят гипоплазию и аплазию кожи, периорбитальные мягкие фибромы, очаговую и тотальную алопецию, гамартомы и новообразования кожи и ее придатков, дермоидные кисты, липоматоз кожи или липодермоиды на лице и в периорбитальной области, очаговую гипер- и гипопигментацию кожи [1—3, 5, 7]. В ряде случаев наблюдали расщелины твердого неба, носа и лица, аномалии позвоночника [2, 6].

Дифференциальный диагноз ОЦКС проводят с синдромом фокальной дермальной гипоплазии, фокальной дермальной дисплазией лица, ОЦКС с липоматозом, окуло-аурикуло-вертебральной дисплазией, аплазией кожи в сочетании с врожденными пороками развития [1, 2].

Лечение синдрома Деллемана заключается в хирургическом иссечении орбитальных кист, выполнении реконструктивных пластических операций на веках и орбитах глаз, врожденных расщелинах лица, неба и губ [2, 6]. Пациентам показаны реабилитационные мероприятия и динамическое (диспансерное) наблюдение у врачей — офтальмологов, неврологов, дерматовенерологов и других узких специалистов [2].

Приводим собственное клиническое наблюдение ОЦКС.

Клиническое наблюдение

Пациент *К.*, новорожденный мальчик, 11 дней жизни (дата рождения 25.04.2024), находился в отделении патологии новорожденных Детской клинической больницы №13 Перми по поводу врожденных пороков головного мозга и правого глаза, судорожного синдрома, приступов апноэ и дыхательной недостаточности.

Акушерско-гинекологический анамнез матери. Возраст 22 года, соматически здорова. Наследственность по генетическим заболеваниям и порокам развития отягощена: у второго ребенка родной сестры родильницы выявлен порок развития головного мозга (множественные кисты головного мозга, гидроцефалия). Беременность первая, состояла на диспансерном учете по беременности с 16 нед. Во время беременности диагностирована сенсибилизация по резус-фактору (титр 1:1024), анемия II степени. TORCH: IgM 0,16 кп, IgG 62 МЕ/мл; ви-



Пациент *К.*, 11 дней. Окулоцереброкутанный синдром.
а — очаговая алопеция, атрофические рубцы, б — нерубцовая алопеция, очаги атрофии кожи, в — липодермоид верхнего века правого глаза, линейный атрофический рубец.

Patient *K.*, 11 days old. Oculocerebrocutaneous syndrome.
a — alopecia areata, atrophic scars, b — nonscarring alopecia, foci of skin atrophy, c — lipodermoid of the right upper eyelid, linear atrophic scar.

русные гепатиты, ВИЧ-инфекция, ИППП, туберкулез не выявлены. При УЗИ в 20, 28 и 38 нед беременности патологии не обнаружено. Роды первые, оперативные (экстренное кесарево сечение) под спинальной анестезией по поводу дистресса плода. Извлечен живой доношенный мальчик за головной конец, без асфиксии, закричал сразу. Срок гестации 40 нед. Масса тела при рождении 3370 г, рост 53 см. После рождения состояние средней степени тяжести.

Диагноз при рождении: дистресс плода. Врожденный порок развития головного мозга, правого глаза, аномалия костей черепа и лица, очаговая алопеция, аплазия кожи, атрофические рубцы.

Объективно: состояние ребенка средней степени тяжести, в сознании, двигательная активность достаточная. Кожные покровы субиктеричны, сухие. ЧСС 118 в 1 мин, ЧД 72 в 1 мин, температура 36,6 °С, сатурация 98%, артериальное давление 112/68 мм рт.ст. Большой родничок 4,0×4,0 см, на уровне костей черепа, не напряжен. Малый родничок до 1,0 см. Состояние швов: наблюдается расхождение по сагиттальному шву до 0,5 см, по лобному шву до 0,5 см. При пальпации костей черепа в правой половине лобной, теменной и затылочной областей определяются округлые костные дефекты с измененной над ними кожей диаметром до 1,5 см, а также очаги алопеции. Признаков гипоксемии и сосудистых нарушений не выявлено. Дыхание свободное, самостоятельное, ритмичное, регулярное. Участков западения уступчивых мест грудной клетки нет, одышки нет. Аускультативно: дыхание проводится равномерно над всей поверхностью легких, пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца звучные, ритмичные. Пульс ритмичный, удовлетворительного наполнения и напряжения. Живот обычной формы, мягкий, не вздут, безболезненный при пальпации, петли кишечника не контурируются. Печень пальпируется на +1,5 см из-под реберной дуги, край эластичный. Селезенка не пальпируется. Пупочный остаток сухой, отделяемого из него и признаков воспаления нет. Наружные половые органы сформированы правильно по мужскому типу, анус есть. Физиологические отправления самостоятельные, диурез достаточный, стул без патологических примесей. Гиперестезия не наблюдается. Рефлексы новорожденного вызываются. Мышечный тонус дистоничный. Отмечаются судорожный синдром, мелкоразмашистый тремор рук и ног. Физическое развитие соответствует 40 нед внутриутробного развития.

Status localis. Кожный патологический процесс ограниченный, асимметричный, локализован на волосистой части головы и лице преимущественно с правой стороны **(см. рисунок)**. В проекции правой височной кости объемное выбухающее образование тестоватой консистенции, телесно-розового цвета, размером 7,0×7,5 см **(см. рисунок, в)**. На волосистой части головы в теменной области с переходом на правую половину лобной области и височную область визуализируются два очага нерубцовой алопеции овальной формы, размером 8,5×11,8 и 4,3×6,0 см **(см. рисунок, а, б)**. В очагах облысения наблюдаются отдельные западающие атрофические рубцы белесоватого цвета округлой и овальной формы, с мелкоморщинистой складчатой поверхностью, диаметром от 1,0 до 2,5 см **(см. рисунок, а)**. В теменной области визуализируются

сегментированные очаги сероватого цвета с явлениями легкой атрофии кожи и западающим дном, диаметром до 2,0 см **(см. рисунок, б)**. На верхнем веке правого глаза опухолевидное образование желтовато-розового цвета с папиллярной поверхностью, распространяющееся от внутреннего угла глаза до середины века **(см. рисунок, в)**. В проекции новообразования ресницы отсутствуют. Кроме того, на коже верхнего века правого глаза и височно-теменной области локализуется атрофический рубец линейной формы, шириной до 1,0 см **(см. рисунок, в)**. В зоне рубца отсутствуют пушковые и длинные волосы, нарушен рост брови.

Новорожденному проведено дополнительное обследование, включая консультации узких специалистов.

Общий анализ крови: Hb 190 г/л, Ht 10%, эр. $5{,}2 \cdot 10^{12}$/л, цв. пок. 1,0, тр. $233 \cdot 10^{9}$/л, л. $10{,}1 \cdot 10^{9}$/л, э. 2,0%, п. 5,0%, с. 40,0%, лимф. 40,0%, мон. 11,0%; СОЭ 1 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 54 г/л, альбумин 38,5 г/л, мочевина 3,8 ммоль/л, креатинин 25 мкмоль/л, С-реактивный белок 0 мг/л, лактатдегидрогеназа 4,1 Ед/л, билирубин общий 150,2 мкмоль/л, билирубин прямой 9,1 мкмоль/л, АЛТ 27 Ед/л, АСТ 52 Ед/л.

Группа крови матери А (II) Rh отрицательная, группа крови ребенка А (II) Rh положительная. Непрямая проба Кумбса 1:64.

МРТ головного мозга. Аномалия развития головного мозга: уменьшение объема правой височной доли с нарушением кортикальной миграции по типу лисэнцефалии. Расширение ликворного пространства полюса правой височной доли.

Нейросонография головного мозга. Врожденный порок развития головного мозга: шизэнцефалия (первичная порэнцефалия) в проекции затылочной доли правого полушария, пахигирия правого полушария, объемное образование в оболочечном пространстве в проекции передних отделов височной доли, гетеротопия серого вещества правого полушария.

Электроэнцефалограмма: диффузные общемозговые изменения биоэлектрической активности с сохранным основным корковым ритмом и зрелой цикличностью сон—бодрствование, регистрируется диффузная эпилептиформная активность.

Рентгенография черепа: определяются мелкие очаги уплотнения костной ткани. В правой височно-теменной области врожденный дефект кости (расщелина).

УЗИ органов брюшной полости: грубых структурных изменений со стороны органов брюшной полости не выявлено.

Эхокардиография. Заключение: дополнительная хорда левого желудочка, открытое овальное окно 3 мм. Грубых гемодинамических нарушений нет.

У ребенка расширенный генетический скрининг анализа крови: хромосомной патологии не обнаружено, кариотип 46XY [11].

Консультация нейрохирурга: новорожденный в экстренной нейрохирургической операции не нуждается, рекомендовано динамическое наблюдение у врача-невролога.

Консультация офтальмолога. Врожденный порок развития правого глаза: липодермоид конъюнктивы и верхнего века, врожденная колобома радужки и диска зрительного нерва, катаракта.

Таким образом, на основании данных клинической картины и результатов обследования новорожденному установлен диагноз: синдром Деллемана (ОЦКС). Церебральные проявления ОЦКС у ребенка включали врожденный порок развития ЦНС — шизэнцефалия (первичная порэнцефалия) и лисэнцефалия справа, пахигирия правого полушария, арахноидальная киста задней черепной ямки, судорожный синдром. Офтальмологическим проявлением заболевания являлся врожденный порок развития правого глаза — липодермоид конъюнктивы и верхнего века, врожденная колобома радужки и диска зрительного нерва, катаракта. Кожные симптомы синдрома Деллемана характеризовались нерубцовой алопецией и атрофическими рубцами в очагах врожденной аплазии кожи, сегментированными очагами атрофии. Кроме вышеуказанных аномалий развития, у ребенка диагностирован правосторонний врожденный дефект костей черепа (расщелина).

Обсуждение

Согласно данным литературы [1, 2], синдром Деллемана встречается в популяции крайне редко. Заболевание регистрируют преимущественно у младенцев мужского пола, с доминированием левосторонней локализации врожденных пороков и аномалий развития глаз, головного мозга и кожи [2—7]. В приводимом случае у новорожденного мальчика наблюдали правостороннюю локализацию врожденных пороков развития глаза и головного мозга, что может свидетельствовать о соматическом мозаицизме синдрома Деллемана.

ОЦКС характеризуется разной частотой встречаемости врожденных пороков и аномалий развития. Так, наиболее часто (более чем в 70% случаев) у детей с синдромом Деллемана регистрируют периорбитальный липодермоид, кисты орбиты и головного мозга, порэнцефалию, эпилептиформные припадки и атрофию кожи [2, 3, 6]. У 30—69% пациентов были диагностированы гидроцефалия, аномалии развития мозжечка и мозолистого тела, асимметрия черепа и лица, расщелина костей черепа, микрофтальм или анофтальм, аплазия или гипоплазия

кожи [2—5, 7]. Реже (менее 29% случаев) у больных регистрировали аномалии развития ребер, позвоночника, расщелины неба и губ, дисплазии ушных раковин, алопецию, черепно-мозговые грыжи, макроцефалию, катаракту, глаукому, колобому и атрофию зрительного нерва [2, 4, 7]. Следует отметить, что у новорожденного ребенка наблюдали пороки и аномалии развития, имеющие наибольшее диагностическое значение, — периорбитальный липодермоид, первичную порэнцефалию, арахноидальную кисту задней черепной ямки, эпилептиформные припадки и очаги атрофии кожи. Кроме того, верифицированные аплазия кожи и алопеция, расщелина костей черепа, катаракта, колобома радужки и зрительного нерва также являются значимыми критериями ОЦКС.

Синдром Деллемана по клиническим и фенотипическим признакам близок к синдрому фокальной дермальной гипоплазии, фокальной дермальной дисплазии лица, ОЦКС с липоматозом, аплазии кожи в сочетании с врожденными пороками развития, синдрому Голденхара—Горлина [1, 2].

Так, синдром фокальной дермальной гипоплазии (синдром Гольтца) встречается исключительно у новорожденных девочек, плоды мужского пола внутриутробно погибают [8—12]. Клинические проявления заболевания включают очаговую атрофию кожи с расположением по линиям Блашко, зубные аномалии, пороки развития костей, папилломатозные разрастания вокруг естественных отверстий и в складках кожи, алопецию [1, 8, 11, 12]. Офтальмологические проявления синдрома Гольтца характеризуются наличием у пациенток хориоретинальных колобом, колобом радужки, макрофтальма или анофтальма, катаракты, папиллом конъюнктивы и век [9]. В описываемом случае у новорожденного мальчика не наблюдали аномалию развития конечностей, периорифициальный папилломатоз и очаговую атрофию кожи. Несмотря на схожесть офтальмологических проявлений при синдроме Деллемана и синдроме фокальной дермальной гипоплазии, синдром Гольтца у ребенка был исключен, в том числе по гендерному признаку.

Дисплазия фокальная дермальная лица (синдром Брауэра) — редкий синдром из группы дисплазий с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типом наследования, регистрируется одинаково часто у новорожденных мужского и женского пола [1, 13, 14]. Клинические проявления симптома Брауэра характеризуются двусторонними участками рубцовоподобных изменений кожи в височных областях головы, аномалиями ресниц и бровей (от полного отсутствия до множественных рядов), врожденными пороками лица и носа [1, 13, 14]. В нашем случае наблюдали врожденные атрофические рубцы округлой и линейной формы, расцененные как внутриутробно зажившие очаги аплазии кожи. Кроме того, унилатеральная локализация врожденных пороков развития, отсутствие аномалий лица и носа, бровей и ресниц позволяют исключить синдром Брауэра у ребенка.

Энцефалокраниокутанный липоматоз — редкий врожденный синдром, проявляющийся аномалиями развития головного мозга, глаз и кожи [15]. Возникает спорадически, этиопатогенетически ассоциирован с постзиготными мутациями, регистрируется одинаково часто у младенцев женского и мужского пола [1, 15, 16]. Неврологические проявления энцефалокраниокутанного липоматоза включают мальформации и кисты головного мозга, кортикальную атрофию, глиомы головного мозга и зрительного нерва низкой степени злокачественности, липоматоз головного и спинного мозга [1, 15—17]. Кожные проявления синдрома характеризуются наличием унилатерального блашколинеарного липоматоза кожи, невуса сальных желез, нерубцовой алопеции. Кроме вышеуказанной патологии, у пациентов выявляют липомы глаз и сердца [1]. У описываемого новорожденного мальчика не обнаружено липоматоза/липом головного и спинного мозга, внутренних органов и глаз, что позволяет исключить диагноз «энцефалокраниокутанный липоматоз».

Аплазия кожи врожденная (син.: врожденное локальное отсутствие кожи) — редкий врожденный очаговый или обширный дефект эпидермиса, дермы, реже подкожно-жировой клетчатки и подлежащей кости [1, 18]. Заболевание ассоциировано с внутриутробной механической травмой плода [1, 18]. Аплазия кожи наследуется аутосомно-доминантно, реже аутосомно-рецессивно или возникает *de novo* [1, 18—20]. Клиническая картина аплазии кожи представлена одиночными эрозиями, язвами или рубцами в области скальпа, существующими с рождения ребенка, размер очагов варьирует от нескольких миллиметров до нескольких сантиметров [18—20]. Согласно данным литературы, выделяют 9 типов аплазии кожи в зависимости от локализации поражения и количества очагов, наличия или отсутствия сопутствующих пороков и аномалий развития [19]. Наиболее близок по своим клиническим проявлениям к описываемому клиническому случаю III тип аплазии кожи, характеризуемый аплазией кожи, ассоциированной с эпидермальными и органоидными невусами в комбинации с неврологической и глазной симптоматикой [1]. Однако наличие грубых врожденных пороков развития головного мозга и глаза у новорожденного мальчика свидетельствует о сочетанном с аплазией кожи заболевании.

Окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия (синдром Голденхара—Горлина) — редкий врожденный синдром с аутосомно-рецессивным типом на-

следования, описаны спорадические случаи заболевания [1, 21, 22]. Этиология синдрома связана с внутриутробным тератогенным действием экзогенных факторов в первые 6 нед эмбриогенеза [1]. Окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия клинически проявляется пороками развития ушных раковин, эпибульбарными дермоидами или липодермоидами, микрофтальмом, микротией, микросомией, аномалиями позвоночника и костей, пороками сердца и желудочно-кишечного тракта, нервной системы и почек [1, 21, 22]. В нашем случае не наблюдали аномалии ушных раковин и лица, позвоночника и костей, отсутствовали врожденные пороки сердца, почек и желудочно-кишечного тракта, что позволило нам исключить синдром Голденхара—Горлина.

Заключение

Уникальность представленного клинического случая заключается в редкой встречаемости ОЦКС (синдром Деллемана) в практике врачей — педиатров, неонатологов, дерматовенерологов и других специалистов. Описанное наблюдение свидетельствует о значительной вариабельности клинических проявлений, характеризуемых триадой неврологических (церебральных), офтальмологических и кожных признаков. К ведущим клиническим симптомам ОЦКС относится патология кожи, которая была представлена у новорожденного очагами врожденной нерубцовой алопеции, атрофическими рубцами в местах аплазии кожи и очагами атрофии кожи.

Участие авторов:
Концепция и дизайн исследования: Седова Т.Г., Елькин В.Д.
Сбор и обработка материала: Седова Т.Г., Коберник М.Ю., Кирюшова В.В.
Написание текста: Седова Т.Г., Коберник М.Ю., Жукова А.А.
Редактирование: Елькин В.Д.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Authors' contributions:
The concept and design of the study: Sedova T.G., Elkin V.D.
Collecting and interpreting the data: Sedova T.G., Kobernik M.Yu., Kiryushova V.V.
Drafting the manuscript: Sedova T.G., Kobernik M.Yu., Zhukova A.A.
Revising the manuscript: Elkin V.D.

The authors declare no conflict of interest.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Елькин В.Д., Митрюковский Л.С., Седова Т.Г. *Избранная дерматология. Редкие дерматозы и дерматологические синдромы*. П.: Издательско-полиграфический комплекс «Звезда»; 2004.
El'kin VD, Mitrjukovskij LS, Sedova TG. *Selected Dermatology. Rare dermatoses and dermatological syndromes*. P.: Izdatel'sko-poligraficheskij kompleks «Zvezda»; 2004. (In Russ.).
2. Жилина С.С., Сидоренко Е.Е., Бельченко В.А., Голованев П.С., Мещерякова Т.И., Климчук О.В. Окулоцереброкутанный синдром (синдром Деллемана). *Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского*. 2012; 91(1):76-80.
Zhilina SS, Sidorenko EE, Belchenko VA, Golovanev PS, Meshcheryakova TI, Klimchuk OV. Oculocerebrocutaneous syndrome (Delleman syndrome). *Paediatria. Il magazine compie dal messaggio GN Speransky*. 2012; 91(1):76-80. (In Russ.).
3. Rizvi SW, Siddiqui MA, Khan AA, Siddiqui Z. Delleman Oorthuys syndrome. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2015;22(1):122-124. https://doi.org/10.4103/0974-9233.148363
4. Jamjoom H, Osman M, AlMoallem B, Osman EA. Oculocerebrocutaneous syndrome (Delleman Oorthuys syndrome) associated with congenital glaucoma: A case report. *Eur J Ophthalmol*. 2022;32(1):NP66-NP70. https://doi.org/10.1177/1120672120964696
5. Moog U, Dobyns WB. An update on oculocerebrocutaneous (Delleman-Oorthuys) syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2018;178(4): 414-422. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31667
6. Badejo OA, Fasina O, Balogun JA, Ogunbiyi JO, Shokunbi MT. Delleman-Oorthuys syndrome (oculocerebrocutaneous syndrome) in a Nigerian child: a case report. *Ther Adv Ophthalmol*. 2018 Dec 27;10:2515841418817486. https://doi.org/10.1177/2515841418817486
7. Ugalahi M, Olusanya B, Fasina O, Seidu M, Adekanmi A. Delleman syndrome: A case report from West Africa — features and the challenges of management. *Niger Postgrad Med J*. 2018;25(3):191-194. https://doi.org/10.4103/npmj.npmj_75_18
8. Almashaqbeh SS, Aljammal DS, Alharahsheh HM, Alqudah SF, Alkrimeen RA. Focal Dermal Hypoplasia with Osteopathia Striata. *Med Arch*. 2022;76(4):301-304. https://doi.org/10.5455/medarh.2022.76.301-304
9. Gisseman JD, Herce HH. Ophthalmologic manifestations of focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): A case series of 18 patients. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2016;172C(1):59-63. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31480
10. Arlt A, Kohlschmidt N, Hentschel A, Bartels E, Groß C, Töpf A, Edem P, Szabo N, Sickmann A, Meyer N, Schara-Schmidt U, Lau J, Lochmüller H, Horvath R, Oktay Y, Roos A, Hiz S. Novel insights into PORCN mutations, associated phenotypes and pathophysiological aspects. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):29. https://doi.org/10.1186/s13023-021-02068-w
11. Al Kaissi A, Ryabykh S, Kenis V, Ben Chehida F, Al Kaissi H, Kircher SG, Grill F. Cutaneous, Cranial, and Skeletal Defects in Children and Adults with Focal Dermal Hypoplasia. *Children (Basel)*. 2023;10(10):1715. https://doi.org/10.3390/children10101715
12. Mansouri M, Bouzid FZ, Amal S, Hocar O, Aboussair N. Focal Dermal Hypoplasia: Case Series. *Indian J Dermatol*. 2023;68(1):122. https://doi.org/10.4103/ijd.ijd_508_22
13. Slavotinek AM, Mehrotra P, Nazarenko I, Tang PL, Lao R, Cameron D, Li B, Chu C, Chou C, Marqueling AL, Yahyavi M, Cordoro K, Frieden I, Glaser T, Prescott T, Morren MA, Devriendt K, Kwok PY, Petkovich M, Desnick RJ. Focal facial dermal dysplasia, type IV, is caused by mutations in CYP26C1. *Hum Mol Genet*. 2013;22(4):696-703. https://doi.org/10.1093/hmg/dds477
14. Kowalski DC, Fenske NA. The focal facial dermal dysplasias: report of a kindred and a proposed new classification. *J Am Acad Dermatol*. 1992;27(4): 575-582. https://doi.org/10.1016/0190-9622(92)70225-5
15. Pavanello M, Piro L, Roggero A, Rossi A, Cataldi M, Piatelli G. Navigating the complexities of encephalocraniocutaneous lipomatosis: a case series and review. *Childs Nerv Syst*. 2024;40(4):1251-1258. https://doi.org/10.1007/s00381-024-06279-x

16. Zaworski E, Gruber E, Regent-Smith A, Jones KL, Chalhoub MS, Lin K. Encephalocraniocutaneous Lipomatosis: A Case Report. *Ann Plast Surg*. 2024;92(4):e29-e31. https://doi.org/10.1097/SAP.0000000000003814

17. Kocak O, Yarar C, Carman KB. Encephalocraniocutaneous lipomatosis, a rare neurocutaneous disorder: report of additional three cases. *Childs Nerv Syst*. 2016;32(3):559-562. https://doi.org/10.1007/s00381-015-2847-7

18. Brackenrich J, Brown A. *Aplasia Cutis Congenita*. 2023 Jul 31. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024. PMID: 30571024

19. Effendi RMRA, Nuraeni L, Diana IA, Gondokaryono SP, Gunawan H, Dwiyana RF. Extensive Type V Aplasia Cutis Congenita Without Fetus Papyraceus or Placental Infarction: A Rare Case. *Clin Cosmet Investig Dermatol*. 2021 Oct 5;14:1413-1418. https://doi.org/10.2147/CCID.S330160

20. Blionas A, Giakoumettis D, Antoniades E, Drosos E, Mitsios A, Plakas S, Sfakianos G, Themistocleous MS. Aplasia cutis congenita: Two case reports and discussion of the literature. *Surg Neurol Int*. 2017;8:273. https://doi.org/10.4103/sni.sni_188_17

21. Fu Y, Yu H, Zhang J, Zhou N. Goldenhar syndrome with limbal neoformation, microtia and skeletal deformities: a case report and literature review. *BMC Ophthalmol*. 2024;24(1):81. https://doi.org/10.1186/s12886-024-03317-9

22. Das A, Ray B, Das D, Das S. A case of Goldenhar-Gorlin syndrome with unusual association of hypoplastic thumb. *Indian J Opht*halmol. 2008;56(2): 150-152.

Поступила в редакцию 20.06.2024
Received 20.06.2024
Принята к печати 25.12.2024
Accepted 25.12.2024