

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ШИММЕЛЬПЕННИНГА–ФЕЙЕРШТЕЙНА–МИМСА

© Александрова В.В.

Научные руководители: ассистент кафедры педиатрии имени ак. А.Ф. Тура Макарова Елизавета Юрьевна, ассистент кафедры онкологии, детской онкологии и лучевой терапии Кондратьев Глеб Валентинович

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

**Контактная информация:** Александрова В.В.- студентка 6 курса, педиатрический факультет,  
E-mail: vikysia\_alika@rambler.ru.

**Ключевые слова:** синдром Шиммельпеннинга, сальный невус, эпидермальный невус с неврологическими аномалиями.

**Актуальность исследования:** Актуальность данной темы обусловлена тем, что из-за большого риска вовлечения нескольких органов неспособность распознать синдром Шиммельпеннинга приводит к задержке постановки диагноза и ухудшению прогноза заболевания.

**Цель исследования:** изучить литературу по синдрому Шиммельпеннинга — Фейерштейна — Мимса и описать клинический случай ребенка с данным заболеванием.

**Материалы и методы:** проанализированы опубликованные материалы ресурса PubMed о данном синдроме за период с 1950 по 2022 год, используя следующие ключевые слова: «синдром Шиммельпеннинга», «эпидермальный невус с неврологическими аномалиями». Проанализирована история болезни пациента Клиники ФГБОУ СПбГПМУ Минздрава России

**Результаты:** Мы проанализировали публикации о детях с синдромом ШФМ — 27 описанных случаев в мире. Среди них всего 3 случая синдрома ШФМ с развитием рабдомиосаркомы. У нашего пациента при рождении — отечность кожных покровов, образование в виде сального невуса на лице, распространяющегося на область спины, грудины, живота и левой ноги, при биопсии кожи и слизистой: примитивная нейроэктодермальная опухоль. В возрасте 4х месяцев диагностирована эпилептическая энцефалопатия. По МРТ — выраженное расширение субарахноидального пространства, уменьшение объема обеих гемисфер головного мозга. В динамике смешанная заместительная гидроцефалия, гипоплазия мозолистого тела и нарастание атрофических изменений. В 4 месяца диагностирован левосторонний крипторхизм, при оперативном лечении по результатам гистологического описания диагностирована низкодифференцированная нейробластома, бедная швановской стромой, паратестикулярных тканей, МКИ средний. При пересмотре стекол поставлен диагноз рабдомиосаркома, начата химиотерапия.

**Выводы:** В описанных случаях в основном диагноз был установлен на основании наличия сального невуса и преобладающих неврологических проявлений, таких как эпилепсия, интеллектуальные нарушения и очаговый неврологический дефицит в форме гемипареза. Дети рождались в срок от нормально протекающей беременности, как путем естественных родов, так и путем кесарева сечения. Распределение по полу практически равномерное — 52% девочек и 48% мальчиков. Ребенок из нашего клинического случая для дальнейшего лечения направлен в НИИ Онкологии им. Петрова.

### Список литературы:

1. Лена К. П., Кондо Р. Н., Николакопулос Т. Вам знаком этот синдром? Schimmelpenning-Feuerstein-Mims syndrome. Дерматол бюстгальтеров. 2019 март-апрель;94(2):227–229.
2. Касинатан А, Падманабх Н, Гупта К, Санкхьян Н, Сингх П, Сингхи П. Необычная причина синдрома Веста. J Педиатрическая неврология [серия онлайн] 2017 [цитируется 27 сентября 2021 года];12:288–90.
3. Эль Энци О, де Бай Россинг АС, Бигорре М, Каптье Г. Синдром сального невуса: современные данные. Int J Дерматол. 2018 Май;57(5):599–604