

## Синдром Орбели у ребенка: случай из практики

Е.И. Каширская<sup>1✉</sup>, kmn2001@mail.ru, Р.А. Демидова<sup>1</sup>, Д.Ф. Сергиенко<sup>1</sup>, Д.А. Безрукова<sup>1</sup>, И.В. Сопрунова<sup>2</sup>, О.А. Тюрина<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Астраханский государственный медицинский университет; 414000, Россия, Астрахань, ул. Бакинская, д. 121

<sup>2</sup> Областной перинатальный центр; 414056, Россия, Астрахань, ул. Татищева, д. 2

<sup>3</sup> Областная детская клиническая больница имени Н.Н. Силищевой; 414011, Россия, Астрахань, ул. Медиков, д. 6

### Резюме

Хромосомные болезни являются хотя и редкой, но актуальной проблемой для педиатрической практики. Редкими формами болезней принято считать те заболевания, распространенность которых в популяции менее 10 случаев на 100 000 человек. К таким нозологиям относится синдром Орбели, тяжелое орфанное заболевание, описанное в 1962 г. Н. Wang. Редкость болезни обуславливает единичные случаи описания данного синдрома в литературе. Тем не менее, известны примеры синдрома Орбели у новорожденных, грудных детей, детей в возрасте 6 и 13 лет, и даже у взрослых людей. Клинически данный синдром чаще всего проявляется грубыми пороками развития органов и систем, задержкой физического и нервно-психического развития. Представленный в статье клинический случай синдрома Орбели подтвержден методом кариотипирования (46, XY, del(13)(q22)). Клинически заболевание характеризовалось множественными врожденными пороками развития в виде микроцефалии, гипоспадии, крипторхизма, деформации голеностопного сустава, контрактуры коленных суставов, варусной постановки стоп, расщелины твердого и мягкого нёба. Инструментальное обследование выявило алобарную голопрозенцефалию, гипоплазию почек и врожденный порок сердца. Результаты расширенного неонатального скрининга позволили диагностировать у ребенка первичный иммунодефицит и нарушение аминокислотного обмена. Ребенок признан нуждающимся в паллиативной медицинской помощи. Установлен неблагоприятный прогноз для жизни по совокупности патологии. Данный клинический случай подчеркивает важность повсеместного внедрения полноэкзомного секвенирования будущих родителей при планировании беременности с целью предотвращения подобных тяжелых нозологий.

**Ключевые слова:** синдром Орбели, дети, хромосома, делеция, клиника, прогноз

**Для цитирования:** Каширская ЕИ, Демидова РА, Сергиенко ДФ, Безрукова ДА, Сопрунова ИВ, Тюрина ОА. Синдром Орбели у ребенка: случай из практики. *Медицинский совет.* 2026;20(1):212–216. <https://doi.org/10.21518/ms2026-005>.

**Конфликт интересов:** авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

## Orbeli syndrome in a child: A case from practice

Elena I. Kashirskaya<sup>1✉</sup>, kmn2001@mail.ru, Rimma A. Demidova<sup>1</sup>, Diana F. Sergienko<sup>1</sup>, Dina A. Bezrukova<sup>1</sup>, Irina V. Soprunova<sup>2</sup>, Olga A. Tyurina<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Astrakhan State Medical University; 121, Bakinskaya St., Astrakhan, 414000, Russia

<sup>2</sup> Regional Perinatal Center; 2, Tatishchev St., Astrakhan, 414056, Russia

<sup>3</sup> Regional Children's Clinical Hospital named after N.N. Silishcheva; 6, Medikov St., Astrakhan, 414011, Russia

### Abstract

Chromosomal diseases are, although rare, a pressing problem for pediatric practice. Rare forms of diseases are considered to be those diseases whose prevalence in the population is less than 10 cases per 100,000 people. Such nosologies include Orbeli syndrome, a severe orphan disease described in 1962 by N. Wang. The rarity of the disease causes isolated cases of description of this syndrome in the literature. However, there are known examples of Orbeli syndrome in newborns, infants, children aged 6 and 13 years, and even in adults. Clinically, this syndrome most often manifests itself as gross malformations of organs and systems, delayed physical and neuropsychic development. The case of Orbeli syndrome presented in the article was confirmed by karyotyping (46, XY, del(13)(q22)). Clinically, the disease was characterized by multiple congenital malformations in the form of microcephaly, hypospadias, cryptorchidism, deformation of the ankle joint, contracture of the knee joints, varus position of the feet, cleft of the hard and soft palate. Instrumental examination revealed alobar holoprosencephaly, renal hypoplasia and congenital heart disease. The results of expanded neonatal screening made it possible to diagnose the child with primary immunodeficiency and a disorder of amino acid metabolism. The child was recognized as in need of palliative medical care. An unfavorable prognosis for life based on the totality of the pathology has been established. This clinical case highlights the importance of widespread implementation of whole exome sequencing of future parents when planning pregnancy in order to prevent such severe nosologies.

**Keywords:** Orbeli syndrome, children, chromosome, deletion, clinical picture, prognosis

**For citation:** Kashirskaya EI, Demidova RA, Sergienko DF, Bezrukova DA, Soprunova IV, Tyurina OA. Orbeli syndrome in a child: A case from practice. *Meditsinskiy Sovet.* 2026;20(1):212–216. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/ms2026-005>.

**Conflict of interest:** the authors declare no conflict of interest.

## ВВЕДЕНИЕ

Синдром Орбели (синдром 13q-) – тяжелое орфанное заболевание, описанное в 1962 г. Н. Wang [1]. Точные сведения эпидемиологии данного заболевания неизвестны. По некоторым данным частота встречаемости синдрома Орбели составляет 1:100 000 новорожденных [2]. Низкая распространенность данного синдрома определяет небольшое количество литературных источников, в которых встречается описание или упоминание синдрома Орбели. Тем не менее известны случаи выявления и описания данной патологии не только у новорожденного, но и у детей грудного возраста и 6-летнего ребенка. Отмечены пациенты в возрасте старше 40 лет [1, 3, 4].

Связано это с тем, что заболевание, обусловленное хромосомной патологией, может иметь различные цитогенетические варианты, которые в свою очередь могут сильно различаться. Размер хромосомного дефекта крайне важен, поскольку именно он определяет комплекс патологических изменений, клинику, прогноз, исходы заболевания, а также продолжительность жизни.

Синдром Орбели возникает в результате интерстициальной делеции длинного плеча 13-й хромосомы [5]. Делеции могут носить спорадический характер, а могут быть унаследованными. В большинстве случаев структурные аномалии наследуются от родителей, имеющих в кариотипе хромосомную перестройку, что является своеобразным сегрегационным грузом ребенка, поскольку неминуемо приведут к нарушениям в процессе мейоза. Патологические изменения гаметообразования повлекут формирование зародышей с делециями и дупликациями соответствующих сегментов aberrантных хромосом. В связи с вышеизложенным важным представляется вопрос медико-генетического консультирования родителей, особенно имеющих / имевших детей с синдромом Орбели, как возможных потенциальных источников хромосомной аномалии, тем более в случае инверсии участков хромосомы у одного из них. В этом ракурсе работа медико-генетической службы приобретает контекст прогностической составляющей репродукционного потенциала семьи, что является крайне важным как для самой семьи, так и в масштабах страны. Профилактической частью данной работы может стать поэтапное расширение неонатального скрининга в части разработки и применения программ молекулярно-генетического скрининга будущих родителей. Данная инициатива изложена в перечне поручений Президента РФ по итогам заседания ГосСовета РФ по вопросам социальной поддержки семей в РФ от 20.12.2024 г. №119ГС<sup>1</sup>.

Спорадический характер мутаций, характерный для синдрома Орбели, обуславливает структурные изменения хромосом, возникающие *de novo* в гаметогенезе или непосредственно у зародыша. В таком случае заболевание будет представлено мозаичной формой. В литературе описан случай мозаичного варианта синдрома Орбели

у 13-летней девочки (46, XX/46, XX/13q), который на фоне кистозной дисплазии почек привел к терминальной почечной недостаточности [6].

В этой связи определение мутационного груза в рамках неинвазивного пренатального тестирования с определением внеклеточной ДНК плода по крови матери является наиважнейшей задачей.

Чаще всего унаследованные или спорадические мутационные нарушения в структуре 13-й хромосомы приводят к формированию так называемой кольцевой хромосомы. Это редкое генетическое отклонение, когда хромосома приобретает форму кольца, воссоединившись после разрыва, в случае утраты обеих теломерных составляющих одной хромосомы. Реже возникают простые делеции длинного плеча 13-й хромосомы. В некоторых случаях перестройки сопряжены с вовлечением проксимальной части длинного плеча 13-й хромосомы до сегмента q32, захватом части сегмента q32 или потерей сегмента q14 [4].

Внутри- и межхромосомные изменения с сохранением одной центромеры являются более стабильными. Как правило, такие хромосомные aberrации совместимы с развитием плода и живорождением. Именно эти случаи чаще всего верифицируются при проведении пренатального или постнатального полноэкзомного секвенирования.

Как было выше сказано, прогноз и исход заболевания напрямую зависят от хромосомной перестройки. Так, например, делеция проксимальной части длинного плеча до сегмента q32 будет проявляться минимально, в виде малых аномалий развития. Дефект сегмента q14 является значимым фактором риска развития ретинобластомы, а тяжелые пороки и аномалии возникают в случае поражения сегмента q32 13-й хромосомы [7].

Клинически 13q синдром проявляется сочетанием умственной отсталости в стадии олигофрении или идиотии, с выраженным отставанием в физическом и моторном развитии, микроцефалией, тригоцефалией, дефектами внутренних органов, органов зрения и опорно-двигательного аппарата [7]. Изначально дети с синдромом Орбели рождаются с низкой массой тела. Характерными малыми аномалиями развития являются гипоплазия 1-го пальца кисти, 1-й пястной кости, клинодактилия, асимметрия лица, широкая спинка носа, большие деформированные ушные раковины, высокое небо, маленький подбородок, гипертелоризм, эпикант. Патология органов зрения включает микрофтальмию, катаракту, ретинобластому и страбизм. Дефекты внутренних органов состоят из врожденных пороков сердца, кишечника, почек. Отмечается атрезия пищевода, ануса. Со стороны мочевыделительной системы наиболее характерны аплазия / гипоплазия и поликистоз почек. У мальчиков выявляется крипторхизм, гипоспадия [2, 8, 9].

Чаще всего дети с синдромом Орбели, имеющие грубые пороки развития, нежизнеспособны либо умирают на первом году жизни. Рождение такого ребенка сопряжено не только с его физическими страданиями, моральными переживаниями семьи, но и экономическим бременем.

<sup>1</sup> Перечень поручений Президента РФ по итогам заседания Государственного Совета РФ по вопросам социальной поддержки семей в РФ от 20.12.2024 г. №119ГС. Режим доступа: <http://www.kremlin.ru/acts/assignments/orders/76156>.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

В перинатальный центр ГБУЗ МЗ Астраханской области «АМОКБ» на роды поступила беременная женщина, приехавшая из Республики Дагестан. Гестационный срок на момент поступления в стационар составил 39,6 нед.

При сборе анамнеза стало известно, что беременность вторая. Первая закончилась срочными родами в 2023 г. и рождением ребенка, мальчика с весом 3560. Данная беременность протекала на фоне железодефицитной анемии и угрозы прерывания на сроке 3–4 нед. В связи с чем женщина была госпитализирована в стационар по месту жительства в Республике Дагестан. Находилась на стационарном лечении в течение 10 дней. Состояла на учете в женской консультации г. Кизляр.

В 14 нед. беременности прибыла в г. Астрахань и встала на учет в женской консультации г. Астрахани с целью наблюдения врачом акушером-гинекологом (оформлена временная регистрация по месту жительства у родственников). Беременная была обследована. В рамках скрининга I триместра проведено ультразвуковое исследование плода, которое выявило задержку роста и множественные врожденные пороки развития плода. Прогнозировался высокий риск хромосомных аномалий. Женщине было предложено пренатальное кариотипирование плода. Получен отказ.

На сроке 19 нед. 4 дня (II триместр) по данным УЗИ также отмечалась задержка развития плода, врожденные пороки развития центральной нервной системы, сердца, мочеполовой системы. В III триместре на сроке 29 нед. повторно проведено УЗИ плода. Определены множественные врожденные пороки развития плода: алобарная голопроэнцефалия, функционально единственный левый желудочек с атрезией трикуспидального клапана, двойное отхождение магистральных сосудов, гипоплазия почек. Следует отметить, что несмотря на очевидные признаки хромосомной патологии плода, включая грубые аномалии развития, на всех этапах проведения скрининга женщина отказывалась от пренатального тестирования плода и прерывания беременности. Доводы медицинских работников, очевидно, не были приняты и услышаны женщиной и ее мужем. В этой связи всему медицинскому сообществу следует задуматься о возможных рычагах воздействия и поиске новых решений, включая обязательные меры и психологические механизмы во имя сохранения благополучия семьи.

На роды женщина приехала в перинатальный центр Астраханской области. В перинатальном центре ГБУЗ МЗ Астраханской области «АМОКБ» на сроке 39,6 нед. женщина родоразрешилась естественным путем. В октябре 2024 г. родился мальчик весом 2050 г, ростом 44 см и окружностью головы 27 см. Оценка по шкале Апгар составила 5/5 баллов. Состояние при рождении тяжелое. Наблюдались клинические проявления тяжелой асфиксии и дыхательной недостаточности III степени. Через 20 мин после рождения ребенок был переведен в отделение реанимации с палатами интенсивной терапии новорожденных.

По антропометрическим показателям ребенок, рожденный на сроке 39,6 нед., соответствовал 33 нед. гестационного возраста. При осмотре у ребенка отмечены

множественные врожденные пороки развития: микроцефалия, гипоспадия (мошоночная форма), правосторонний крипторхизм, деформация голеностопного сустава левой ноги, сгибательная контрактура обоих коленных суставов, расщелина твердого и мягкого нёба. Отверстие мочеиспускательного канала стенозировано. У ребенка отсутствовал первый палец на правой руке, первый палец левой кисти гипоплазирован. Варусная постановка стоп.

По результатам нейросонографии и УЗИ внутренних органов выявлена алобарная голопроэнцефалия, функционально единственный желудочек с атрезией трикуспидального клапана, двойное отхождение сосудов с выраженной гипоплазией легочной артерии, гипоплазия почек.

С 1-х сут. жизни ребенок находился на аппаратной ИВЛ. Состояние тяжелое. Отмечались клинические и биохимические признаки острого повреждения почек, неолигурический вариант. В крови нарастал креатинин. По данным мультиспиральной компьютерной томографии органов грудной клетки выявлено наличие жидкости в плевральных полостях с обеих сторон. В динамике выполнено УЗИ легких. Определены ЭХО-признаки ателектаза правого легкого и фибриноторакса с той же стороны. Слева был заметен плевральный выпот. Данные проявления были расценены как неонатальная пневмония, плеврит.

В связи с множественными пороками развития мальчик был консультирован детским урологом, кардиологом, ортопедом, офтальмологом и генетиком.

Ребенку проведен расширенный неонатальный скрининг, по результатам которого выявлено снижение уровня KREC ниже пограничных референсных данных. Значения фенилаланина, метионина, лейцина, пролина оказались выше установленной нормы. Таким образом, у ребенка с грубой множественной патологией органов и систем был диагностирован первичный иммунодефицит и нарушение аминокислотного обмена.

На 12-е сут. жизни ребенка было проведено кариотипирование, по результатам которого обнаружен мужской аномальный несбалансированный кариотип (46, XY, del(13)(q22)). Была выявлена делеция длинного плеча 13-й хромосомы. Генетиком выставлен диагноз «Синдром Орбели».

В дальнейшем по результатам повторной нейросонографии были выявлены множественные патологии ЦНС: обеднение рисунка борозд и извилин, паренхимы в лобных долях, отсутствие межполушарной борозды, мозолистое тело и серп не определялись. Через 16 дней повторно проведено УЗИ головного мозга. Помимо выявленных ранее патологий обнаружилось слияние боковых желудочков в единую полость. Положительная динамика не наблюдалась. По результатам полученных данных было сделано заключение об алобарной голопроэнцефалии.

По решению врачебной комиссии от 22.11.2024 ребенок признан нуждающимся в паллиативной медицинской помощи.

В динамике состояние ребенка было оценено как стабильно тяжелое. ИВЛ продолжалась. Показатели гемодинамики и сатурации были стабильны. В неврологическом статусе сохранялось состояние угнетения. Данный пациент получал комплексное лечение, которое включало

в первую очередь респираторную поддержку (ВЧО ИВЛ), инфузионную, гемостатическую, противогрибковую, кардиотоническую, диуретическую, а также антибактериальную терапию. Ребенку также было проведено несколько процедур гемотрансфузий. Со временем пневмония и плеврит были купированы.

В возрасте 43 дней жизни мальчик был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии ГБУЗ МЗ Астраханской области «ОДКБ им. Н.Н. Силищевой».

В связи с наличием у ребенка множественных пороков развития сердечно-сосудистой системы дважды была проведена консультация с Федеральным государственным бюджетным учреждением «Федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии» Министерства здравоохранения Российской Федерации (г. Астрахань). Выставлен диагноз «Врожденный порок сердца. Атрезия трикуспидального клапана. Атрезия легочной артерии, 1 тип». Кроме того, у ребенка наблюдался единственный левый желудочек с выпускником для легочной артерии, бульбоветрикулярное окно и средне-мышечный дефект межжелудочковой перегородки, а также открытый артериальный проток и вторичный дефект межпредсердной перегородки. Дано заключение об отказе в высокотехнологичной медицинской помощи из-за тяжести состояния пациента по основному заболеванию и наличию множества сопутствующих заболеваний. Комиссией центра установлен неблагоприятный прогноз для жизни по совокупности патологии.

В настоящее время ребенку 5,5 мес. Состояние паллиативного ребенка оценивается как стабильно тяжелое. ИВЛ продолжается. Показатели гемодинамики и сатурации стабильны. В неврологическом статусе сохраняется угнетение. Энтеральное питание осуществляется через желудочный зонд с помощью перфузора. Мочится самостоятельно. Тяжесть состояния обусловлена дыхательной недостаточностью 3-й степени, сердечно-сосудистой недостаточностью

2а степени, поражением ЦНС на фоне множественных пороков развития. Прогноз данного пациента крайне неблагоприятный. Ребенок получает антибактериальную и противогрибковую терапию. Поддержание фетальных коммуникаций осуществляется при помощи вазастенона (аллпростадил). Продолжается диуретическая терапия и кардиоподдержка, проводится седация.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, представленный клинический случай демонстрирует сочетание врожденных патологий практически всех систем и органов пациента, проявившихся вследствие редкой хромосомной мутации. Крайне неблагоприятный прогноз данного заболевания и невозможность коррекции хромосомных нарушений подчеркивает важность внедрения в нашей стране полноэкзомного секвенирования будущих родителей и неинвазивного пренатального тестирования с определением внеклеточной ДНК плода. Каритипирование и выявление хромосомной патологии у родителей представляется весьма важным при планировании деторождения и оценке рисков рождения больного ребенка в семье.

Полностью разделяя мнение о необходимости комплексного обследования будущих родителей с обязательным медико-генетическим консультированием и использованием современных методов цитогенетического и молекулярно-генетического обследования, считаем крайне важной задачей поиск рычагов взаимодействия между врачом и беременной женщиной, в том числе обязательных, закрепленных законодательством мер, а также привлечение / усиление психологической помощи и поддержки семьи, стоящей перед выбором деторождения.

Поступила / Received 25.04.2025  
Поступила после рецензирования / Revised 31.10.2025  
Принята в печать / Accepted 20.12.2025

## Список литературы / References

1. Козлова СИ, Демикова НС. *Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник*. М.: Товарищество науч. изд. КМК: Авторская академия; 2007. 448 с.
2. Ернязов РА, Ибраева ЛЕ, Кизатова СТ. Синдром Орбели: случай из практики. *Российский педиатрический журнал*. 2022;25(6):404. Режим доступа: <https://www.rospeid.ru/jour/article/view/103/87>.  
Erniyazov RA, Ibrayeva LE, Kizatova ST. Orbeli syndrome: case report. *Russian Pediatric Journal*. 2022;25(6):404. (In Russ.) Available at: <https://www.rospeid.ru/jour/article/view/103/87>.
3. Белоног ОЛ, Дудурич ВВ. Из опыта врача генетика. В: Ильинских НН (ред). *Актуальные проблемы современной науки: материалы трудов участников 11-й международной телеконференции. Томск, 27–31 мая, 2013 г.* Томск; 2013. Режим доступа: [http://tele-conf.ru/index2.php?option=com\\_content&task=view&id=8665&pop=1&page=0&Itemid=112](http://tele-conf.ru/index2.php?option=com_content&task=view&id=8665&pop=1&page=0&Itemid=112).
4. Козлов ЮА, Новожилов ВА, Распутин АА. Атрезия пищевода и генетические заболевания – взгляд детского хирурга. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии*. 2017;7(1):70–81. Режим доступа: <https://www.elibrary.ru/zbiqwr>.
5. Kozlov YuA, Novozhilov VA, Rasputin AA. Esophageal atresia and genetic disorders – a pediatric surgeon's opinion. *Russian Journal of Pediatric Surgery, Anesthesia and Intensive Care*. 2017;7(1):70–81. (In Russ.) Available at: <https://www.elibrary.ru/zbiqwr>.
6. Мороз ТБ, Шошина НК, Королева ОИ, Галимова РМ. Синдром Орбели у ребенка грудного возраста. *Казанский медицинский журнал*. 2002;83(4):300. Режим доступа: <https://www.elibrary.ru/hrtyql>.
7. Moroz TB, Shoshina NK, Koroleva OI, Galimova RM. Orbeli syndrome in an infant. *Kazan Medical Journal*. 2002;83(4):300. (In Russ.) Available at: <https://www.elibrary.ru/hrtyql>.
8. Игнатов МС (ред). *Детская нефрология*. М.: Медицинское информационное агентство; 2011. 696 с. Режим доступа: <https://www.elibrary.ru/tjsdhd>.
9. Зеленова ЕЕ, Козлова ВМ, Югай ОВ, Кюн ЮА, Ушакова ТЛ, Михайлова СН и др. Особенности молекулярно-генетической диагностики ретинобластомы. *Российский журнал детской гематологии и онкологии*. 2023;10(2):34–43. <https://doi.org/10.21682/2311-1267-2023-10-2-34-43>.  
Zelenova EE, Kozlova VM, Yugay OV, Kyun YA, Ushakova TL, Mikhailova SN et al. Features of the molecular genetic diagnosis of retinoblastoma. *Russian Journal of Pediatric Hematology and Oncology*. 2023;10(2):34–43. (In Russ.) <https://doi.org/10.21682/2311-1267-2023-10-2-34-43>.
10. Казубская ТП, Козлова ВМ, Алексеева ЕА, Стрельникова ВВ, Ушакова ТЛ, Яровая ВА и др. Изучение пенетрантности и фенотипа ретинобластомы. *Вопросы онкологии*. 2018;64(2):234–241. Режим доступа: <https://www.elibrary.ru/unyupz>.  
Kazubskaya TP, Kozlova VM, Alekseeva EA, Strelnikova VV, Ushakova TL, Yarovaya VA et al. Study of retinoblastoma penetrance and phenotype. *Voprosy Onkologii*. 2018;64(2):234–241. (In Russ.) Available at: <https://www.elibrary.ru/unyupz>.
11. Курило ЛФ, Андреева МВ, Коломиец ОЛ, Сорокина ТМ, Черных ВБ, Шилейко ЛВ и др. Генетические синдромы с нарушениями развития органов половой системы. *Андрология и генитальная хирургия*. 2013;14(4):17–27. Режим доступа: <https://agx.elpub.ru/jour/article/view/66>.  
Kurilo LF, Andreeva MV, Kolomiets OL, Sorokina TM, Chernykh VB, Schiteiko LV et al. Genetically caused congenital anomalies of reproductive system. *Andrology and Genital Surgery*. 2013;14(4):17–27. (In Russ.) Available at: <https://agx.elpub.ru/jour/article/view/66>.

**Вклад авторов:**

Концепция статьи – **Е.И. Каширская**

Концепция и дизайн исследования – **Е.И. Каширская, Д.Ф. Сергиенко**

Написание текста – **Е.И. Каширская, Д.А. Безрукова, Р.А. Демидова**

Сбор и обработка материала – **Р.А. Демидова, О.А. Тюрина, И.В. Сопрунова**

Обзор литературы – **Е.И. Каширская, Р.А. Демидова**

Анализ материала – **Е.И. Каширская, Р.А. Демидова, И.В. Сопрунова**

Редактирование – **Е.И. Каширская, Д.А. Безрукова**

Утверждение окончательного варианта статьи – **Е.И. Каширская, Д.Ф. Сергиенко**

**Contribution of authors:**

Concept of the article – **Elena I. Kashirskaya, Diana F. Sergienko**

Study concept and design – **Elena I. Kashirskaya**

Text development – **Elena I. Kashirskaya, Dina A. Bezrukova, Rimma A. Demidova**

Collection and processing of material – **Rimma A. Demidova, Olga A. Tyurina, Irina V. Soprunova**

Literature review – **Elena I. Kashirskaya, Rimma A. Demidova**

Material analysis – **Elena I. Kashirskaya, Rimma A. Demidova, Irina V. Soprunova**

Editing – **Elena I. Kashirskaya, Dina A. Bezrukova**

Approval of the final version of the article – **Elena I. Kashirskaya, Diana F. Sergienko**

**Согласие пациентов на публикацию:** законный представитель пациента подписал информированное согласие на публикацию данных.

**Basic patient privacy consent:** legal representative of the patient signed informed consent regarding publishing data.

**Информация об авторах:**

**Каширская Елена Игоревна**, д.м.н., доцент, заведующая кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии, Астраханский государственный медицинский университет; 414000, Россия, Астрахань, ул. Бакинская, д. 121; <https://orcid.org/0000-0002-4271-543X>; [kmn2001@mail.ru](mailto:kmn2001@mail.ru)

**Демидова Римма Александровна**, студент, Астраханский государственный медицинский университет; 414000, Россия, Астрахань, ул. Бакинская, д. 121; <https://orcid.org/0000-0001-6410-1941>; [rimmademidova.rad@gmail.com](mailto:rimmademidova.rad@gmail.com)

**Сергиенко Диана Фикретовна**, д.м.н., профессор, профессор кафедры факультетской педиатрии, Астраханский государственный медицинский университет; 414000, Россия, Астрахань, ул. Бакинская, д. 121; <https://orcid.org/0000-0002-0875-6780>; [gazken@rambler.ru](mailto:gazken@rambler.ru)

**Безрукова Дина Анваровна**, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой пропедевтики детских болезней, поликлинической и неотложной педиатрии, Астраханский государственный медицинский университет; 414000, Россия, Астрахань, ул. Бакинская, д. 121; <https://orcid.org/0000-0001-6819-5797>; [dina-bezrukova@mail.ru](mailto:dina-bezrukova@mail.ru)

**Сопрунова Ирина Владимировна**, к.м.н., врач-генетик, Областной перинатальный центр; 414056, Россия, Астрахань, ул. Татищева, д. 2; <https://orcid.org/0009-0009-1991-1326>; [irinkagen16@yahoo.com](mailto:irinkagen16@yahoo.com)

**Тюрина Ольга Александровна**, врач – анестезиолог-реаниматолог, Областная детская клиническая больница имени Н.Н. Силищевой; 414011, Россия, Астрахань, ул. Медиков, д. 6; <https://orcid.org/0009-0005-6846-018X>; [lampapusya@mail.ru](mailto:lampapusya@mail.ru)

**Information about the authors:**

**Elena I. Kashirskaya**, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Head of the Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Astrakhan State Medical University; 121, Bakinskaya St., Astrakhan, 414000, Russia; <https://orcid.org/0000-0002-4271-543X>; [kmn2001@mail.ru](mailto:kmn2001@mail.ru)

**Rimma A. Demidova**, Student, Astrakhan State Medical University; 121, Bakinskaya St., Astrakhan, 414000, Russia; <https://orcid.org/0000-0001-6410-1941>; [rimmademidova.rad@gmail.com](mailto:rimmademidova.rad@gmail.com)

**Diana F. Sergienko**, Dr. Sci. (Med.), Professor, Professor of the Department of Faculty Pediatrics, Astrakhan State Medical University; 121, Bakinskaya St., Astrakhan, 414000, Russia; <https://orcid.org/0000-0002-0875-6780>; [gazken@rambler.ru](mailto:gazken@rambler.ru)

**Dina A. Bezrukova**, Dr. Sci. (Med.), Professor, Head of the Department of Propaedeutics of Childhood Diseases, Outpatient and Emergency Pediatrics, Astrakhan State Medical University; 121, Bakinskaya St., Astrakhan, 414000, Russia; <https://orcid.org/0000-0001-6819-5797>; [dina-bezrukova@mail.ru](mailto:dina-bezrukova@mail.ru)

**Irina V. Soprunova**, Cand. Sci. (Med.), Geneticist, Regional Perinatal Center; 2, Tatishchev St., Astrakhan, 414056, Russia; <https://orcid.org/0009-0009-1991-1326>; [irinkagen16@yahoo.com](mailto:irinkagen16@yahoo.com)

**Olga A. Tyurina**, Anesthesiologist-Resuscitator, Regional Children's Clinical Hospital named after N.N. Silishcheva; 6, Medikov St., Astrakhan, 414011, Russia; <https://orcid.org/0009-0005-6846-018X>; [lampapusya@mail.ru](mailto:lampapusya@mail.ru)