



## **СИНДРОМ МЕБИУСА**

### *Библиографический обзор*

Синдром Мебиуса – редкое врожденное, не прогрессирующее заболевание, характеризующееся параличом лицевого и отводящего нервов, что приводит к ограничению мимики и развитию косоглазия. Согласно статистике, этот синдром диагностируется у одного из 250 тысяч новорожденных, независимо от пола. С момента первого описания его природа остается загадкой, вызывая научные разногласия. В большинстве случаев заболевание возникает спонтанно, однако в 2% случаев прослеживается семейная предрасположенность. На 26 декабря 2024 года в России зарегистрировано 295 редких (орфанных) заболевания, включенных в официальный перечень Минздрава России. Синдром Мебиуса (код МКБ-10 – Q87.0) относится к группе врожденных аномалий, преимущественно влияющих на внешний вид лица. Люди с этим синдромом часто сталкиваются с трудностями в общении, поскольку отсутствие мимики может ошибочно восприниматься как снижение интеллекта. Несмотря на отсутствие универсального лечения, последние научные исследования направлены на поиск методов улучшения функциональности лицевой мускулатуры и коррекции косоглазия. Восстановительные процедуры могут существенно улучшить жизнь пациентов, позволяя им более уверенно взаимодействовать с окружающим миром.

В преддверии Дня осведомленности о синдроме Мебиуса (24 января) Республиканская научная медицинская библиотека подготовила библиографический обзор, включающий законодательные акты и статьи на русском и английском языках из специализированных изданий, посвященных особенностям этого редкого заболевания.

Заказать полнотекстовые документы, предложенные в обзоре, можно по электронной почте: [med\\_library\\_don@mail.ru](mailto:med_library_don@mail.ru).

1. **Врожденные аномалии** костей черепа и лица, врожденные костно-мышечные деформации головы и лица : клинические рекомендации // Рубрикатор клинических рекомендаций : [сайт]. – URL : [https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/474\\_2](https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/474_2).

В клинических рекомендациях представлены: краткая информация по заболеванию (группы заболеваний); диагностика заболевания; лечение, включающее медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения; организация оказания медицинской помощи; дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния), а также критерии оценки качества медицинской помощи. В качестве приложений предложены справочные материалы способов применения и доз лекарственных препаратов, алгоритм действий врача, шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях.

2. **Стандарт медицинской помощи детям** при врожденных аномалиях костей черепа и лица, врожденных костно-мышечных деформациях головы и лица : Приказ Министерства здравоохранения РФ от 18 ноября 2021 г. № 1066н // Электронный фонд правовых и нормативно-технических документов Консорциума «Кодекс». – URL : <https://docs.cntd.ru/document/727535967>.

Стандартизирована медицинская помощь детям при врожденных аномалиях костей черепа и лица, врожденных костно-мышечных деформациях головы и лица. Перечислены медицинские услуги по диагностике и лечению, а также виды лечебного питания.

3. **Стандарт медицинской помощи взрослым** при врожденных аномалиях костей черепа и лица, врожденных костно-мышечных деформациях головы и лица (диагностика и лечение) : Приказ Министерства здравоохранения РФ от 10 марта 2022 г. № 159н // Электронный фонд правовых и нормативно-технических документов Консорциума «Кодекс». – URL : <https://docs.cntd.ru/document/350112560>.

Документ устанавливает стандарт медицинской помощи при врожденных аномалиях костей черепа и лица, врожденных костно-мышечных деформациях головы и лица для взрослых пациентов. Перечислены медицинские услуги по диагностике и лечению, а также виды лечебного питания.

4. **Турманбетова, А. К.** Синдром Мебиуса в практике невролога (клинические случаи) / А. К. Турманбетова, Ж. М. Нукебаева, М. М. Лепесова // Актуальные проблемы теоретической и клинической медицины. – 2023. – № 3. – С. 49-52.

Представлено описание двух клинических случаев синдрома Мебиуса (мальчик 8 месяцев и девочка 11 месяцев) в практике невролога. Отмечено, что клинически синдром Мебиуса проявляется неподвижным маскообразным лицом, отсутствием мимических реакций, аномалиями развития нижней челюсти, включая нижнюю микрогнатию, возможно возникающую из-за недостаточной подвижности нижней челюсти на ранних стадиях внутриутробного развития, нарушением глотания при приеме пищи (из-за паралича жевательных и глотательных мышц). Чаще всего поражаются отводящий и лицевой черепные нервы. Иногда страдают и другие черепные нервы: глазодвигательный, блоковый, тройничный, языкоглоточный, блуждающий и подъязычный. В тяжелых случаях у пациентов могут наблюдаться дисфагия, черепно-лицевой дисморфизм, аномалии развития верхних конечностей, гипоплазия большой грудной мышцы (аномалия Поланда) и умственная отсталость. В младенчестве у этих пациентов выявляются трудности с кормлением и аспирация. С возрастом развиваются невыразительность лица и речи, что приводит к затруднениям в социальной адаптации.

5. **Синдром Поланда-Мебиуса** (клинический случай и обзор литературы) / А. М. Ходоровская, О. Е. Агранович, М. В. Савина [и др.] // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. – 2024. – Т. 12, № 1. – С. 53-64.

Представлено клиническое наблюдение подростка 17 лет с жалобами на ограничение движений в суставах правой кисти, правом плечевом суставе, укорочение правой верхней конечности и деформацию грудной клетки. Данные ортопедического осмотра и компьютерной томографии указывали на синдром Поланда, деформацию Шпренгеля тяжелой степени, левостороннюю килевидную деформацию грудной клетки тяжелой степени, кифосколиоз грудного отдела позвоночника, а также болезнь Шейермана-Мау. В данном клиническом наблюдении у пациента длительное время отмечалось стридорозное дыхание в течение первых трех лет, которое, вероятно, было обусловлено дисфункцией блуждающего нерва. Девиация языка вправо, ипсилатеральное поражение лицевых мышц, а также парез взора правого глаза кнаружи указывают на дисфункцию ядер каудальных отделов ромбовидной ямки и свидетельствуют о дисфункции стволовых структур справа и «расширенном» синдроме Мебиуса.

6. **Матросова, Ю. В.** Синдром Мебиуса. Клинический случай / Ю. В. Матросова // Вестник Тамбовского государственного университета. – 2014. – Т. 19, № 4. – С. 1175-1177.

Рассмотрен клинический случай синдрома Мебиуса у пациентки 15 лет. На основе анализа сделан вывод, что хирургическое лечение эзотропии, особенно при вынужденном положении головы при синдроме Мебиуса, обосновано как с косметической, так и с функциональной точки зрения. Операционный период протекал с умеренной воспалительной реакцией, пациентка выписана на четвертый день с ортотропией в первичной позиции взора. Через месяц после второго этапа операции положение глаз оставалось правильным, острота зрения OD 0,3 н/к, OS 0,7 н/к, появилось бинокулярное зрение с 2,5 метров. Рефракция OS миопическая, длина глаза 23,9 мм. Сделан вывод, что оптимальный объем хирургического вмешательства позволяет достичь хороших результатов и полноценной реабилитации, однако выбор тактики должен быть индивидуальным.

7. **К вопросу о медицинской помощи** детям первых месяцев жизни с повреждением лицевого нерва в результате родовой травмы / И. А. Крюкова, Г. А. Икоева, Э. И. Сайдашева [и др.] // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. – 2018. – Т. 6, вып. 3. – С. 87–95.

Рассмотрены вопросы медицинской помощи новорожденным и детям первых месяцев жизни с родовой травмой лицевого нерва. Ключевым звеном оказания медицинской помощи является дифференциальная диагностика родовой травмы лицевого нерва. Среди патологии выделен синдром Мебиуса с его характерными признаками: гипоплазия ядер VII пары черепных нервов (билатеральный/унилатеральный парез мимических мышц); VI (сходящееся косоглазие), XII пара черепных нервов; отсутствие тенденции к восстановлению. Показана необходимость мультидисциплинарного подхода к пациентам с родовой травмой лицевого нерва с участием невролога, офтальмолога, отоларинголога, сурдолога, челюстно-лицевого хирурга, генетика, специалиста по восстановительной медицине, лечебной физкультуре и физиотерапии, микрохирурга. Определены ключевые направления медицинской помощи в первые месяцы жизни: профилактика развития офтальмологических осложнений; тщательная топическая и этиологическая дифференциальная диагностика; динамическое наблюдение с целью своевременного решения вопроса о необходимости проведения хирургического лечения.

#### Статьи на английском языке

8. **Autonomic Responses to Emotional Stimuli in Children Affected by Facial Palsy: The Case of Moebius Syndrome** = Автономные реакции на эмоциональные стимулы у детей, страдающих параличом лицевого нерва: случай синдрома Мебиуса / Y. Nicolini, B. Manini, E. Stefani [et al.] // Neural Plast. – 2019. – Vol. 8:7253768. – URL : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1155/2019/7253768>.

9. **Diagnostic distinctions and genetic analysis** of patients diagnosed with Moebius syndrome = Диагностические различия и генетический анализ пациентов с диагнозом синдром Мебиуса / S. MacKinnon, D. T. Oystreck, C. Andrews [et al.] // Ophthalmology. – 2014. – Vol. 121, № 3. – P. 1461-1468. – URL : <https://www.sci-hub.st/10.1016/j.opthta.2014.01.006>

10. **Moebius syndrome:** clinical features, diagnosis, management and early intervention = Синдром Мебиуса: клинические признаки, диагностика, лечение и раннее вмешательство / O. Picciolini, M. Porro, E. Cattaneo [et al.] // Italian Journal of Pediatrics. – 2016. – Vol. 42:56. – P. 1-7. – URL : <https://ijponline.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13052-016-0256-5>.

11. **Moebius syndrome:** what we know so far = Синдром Мебиуса: что мы знаем на данный момент / S. Zaidi, I. Syed, U. Tahir [et al.] // Cureus. – 2023. – Vol. 15:e35187. – P. 1-7. – URL : <https://cureus.com/articles/138834-moebius-syndrome-what-we-know-so-far#!/>.

12. **Neurogenic bladder** as a lurking complication in Moebius syndrome = Нейрогенный мочевого пузырь как скрытое осложнение синдрома Мебиуса / Y. Tanaka, T. Maekawa, R. Eura [et al.] // Brain Dev. – 2022. – Vol. 44, № 1. – P. 73-76. – URL : [https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604\(21\)00134-0/fulltext](https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604(21)00134-0/fulltext).

13. **Orofacial motor** dysfunction in Moebius syndrome = Нарушение орофациальной моторики при синдроме Мебиуса / F. Renault, R. Flores-Guevara, J. Baudon [et al.] // Dev Med Child Neurol. – 2020. – Vol. 62, № 4. – P. 521-527. – URL : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dmcn.14379>.

14. **Poland-Möbius** syndrome: a case report implicating a novel mutation of the *PLXND1* gene and literature review = Синдром Поланда-Мебиуса: описание случая, подразумевающего новую мутацию гена *PLXND1*, и обзор литературы / G. E Glass, S. Mohammedali, B. Sivakumar [et al.] // BMC Pediatr. – 2022. – Vol. 22:745. – P. 1-10. – URL : <https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-022-03803-3>.

15. **Stefani, E.** Congenital facial palsy and emotion processing: The case of Moebius syndrome = Врожденный паралич лицевого нерва и обработка эмоций: случай синдрома Мебиуса / E. Stefani, Y. Nicolini, M. Belluardo, P. F. Ferrari // Genes. Brain Behav. – 2019. – Vol. 18:e12548. – P. 1-15. – URL : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/gbb.12548>.

Составитель:

Доценко Е. Г.

Ответственный за выпуск:

Ладвинская А. А.