

ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека»



**Синдром врожденной центральной гиповентиляции:
современные представления, диагностика и лечение**

Синдром врожденной центральной гиповентиляции (СВЦГ), известный также как синдром проклятия Ундины, представляет собой редкое наследственное заболевание, при котором нарушается автоматическая регуляция дыхания. Название связано с древнегерманской легендой о водяной нимфе Ундине, которая лишила своего возлюбленного способности дышать во сне. Эта метафора точно отражает суть заболевания: человек способен дышать в состоянии бодрствования, но во сне – «забывает» дышать. СВЦГ относится к числу редких заболеваний. По данным международных регистров, его частота составляет примерно один случай на 200 000 новорожденных. В Российской Федерации, по сведениям Национального медицинского исследовательского центра имени В. А. Алмазова, на сегодняшний день зарегистрировано около 40 детей с подтвержденным диагнозом СВЦГ, большинство из которых находятся под постоянным наблюдением специалистов центра. Синдром проклятия Ундины – напоминание о том, насколько хрупок механизм дыхания и как велика роль медицинской науки в поддержании этой жизненно важной функции.

В преддверии 8 ноября 2025 года, когда отмечается День информирования о синдроме проклятия Ундины, ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека» предлагает ознакомиться с тематической подборкой информационных материалов, посвященных этому орфанному заболеванию.

Заказать полнотекстовые документы, предложенные в презентации, можно по электронной почте: med_library_don@mail.ru.

«Проклятие Ундины» в XXI веке. Синдром врожденной центральной гиповентиляции в педиатрической практике: генетические детерминанты, диагностика, организация помощи / Н. С. Зайцева, О. В. Зайцева, Е. М. Толстова [и др.] // StatusPraesens. Педиатрия и неонатология. – 2018. – № 3 (50). – С. 85-91.



Описаны генетические факторы, лежащие в основе СВЦГ. Рассказывается о диагностике данного синдрома, которая основывается на результатах электроэнцефалограммы, мониторинга дыхания и уровня кислорода в крови пациента во время сна, молекулярно-генетических анализах и изучении истории болезней семьи. Авторы затрагивают вопросы организации помощи при СВЦГ, при этом акцентируется внимание на том, что детям часто делают трахеостомию для подключения к аппарату искусственной вентиляции легких во время сна.

Врожденный центральный гиповентиляционный синдром: трудный диагноз в практике педиатра / О. Н. Емельянова, О. Г. Пискунова, С. В. Герасимова, О. В. Панкова // Вопросы практической педиатрии. – 2019. – Т. 14, № 4. – С. 73-77.

Представлено клиническое наблюдение ребенка с центральным гиповентиляционным синдромом, суть которого заключается в нарушении автоматического контроля дыхания и снижении восприимчивости к недостатку кислорода и избытку углекислого газа в крови. У данного пациента не было проблем с дыханием в период новорожденности, что привело к постановке диагноза на более позднем этапе. Ребенку проводилась дифференциальная диагностика врожденных патологий дыхательной, сердечно-сосудистой и нервной систем. Генетическое исследование дало возможность более точно определить диагноз и назначить эффективную терапию.



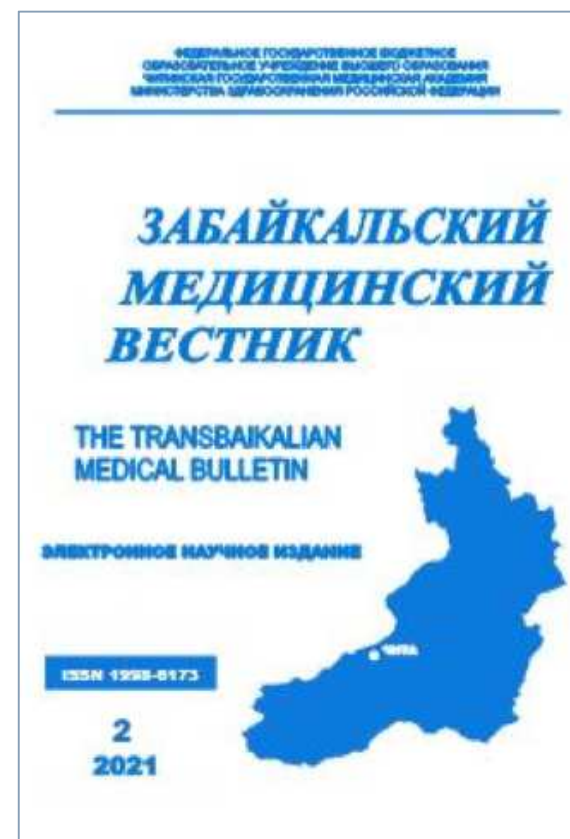
Адылов, Т. С. Синдром врожденной центральной гиповентиляции («синдром проклятия Ундины»): клинический случай / Т. С. Адылов, Е. В. Шестак // Вопросы современной педиатрии. – 2023. – Т. 22, № 4. – С. 311-318.



Рассмотрен клинический случай: у ребенка, рожденного в 37 недель беременности с весом 3330 г, с первых суток жизни отмечены эпизоды апноэ и гиперкапнии. После исключения других причин респираторных нарушений к 28-м суткам жизни был заподозрен, и к 43-м суткам жизни генетически подтвержден диагноз СВЦГ. Описаны симптомы, на основании которых можно предположить наличие СВЦГ после рождения и выполнить необходимые генетические исследования для своевременного начала терапии и минимизации отрицательного влияния гипоксемии и гиперкапнии на ребенка.

Редкие болезни в практике педиатра. Катамнез ребенка с синдромом Ундины / О. Н. Емельянова, И. В. Нардина, О. Г. Пискунова [и др.] // Забайкальский медицинский журнал. – 2021. – № 2. – С. 27-30.

Исследован анамнез ребенка с синдромом Ундины. Особенностью данного наблюдения является поздняя диагностика СВЦГ ввиду вариабельности клинической картины патологии. У пациента наблюдалась длительная потребность в респираторной поддержке; при переходе на спонтанное дыхание регистрировались гиповентиляция и рост $p\text{CO}_2$. В анамнезе, при мониторинге дыхания во сне, регулярно отмечались эпизоды апноэ. Также у ребенка выявились клинические проявления ССНС со стороны нервной системы (эпилептические припадки), а также офтальмологические изменения (нарушения аккомодации).



Синдром врожденной центральной гиповентиляции: клинические особенности, молекулярно-генетические причины, ДНК-диагностика / В. В. Забненкова, Н. М. Галеева, А. Л. Чухрова, А. В. Поляков // Медицинская генетика. – 2017. – Т. 16, № 3. – С. 46-52.



Рассмотрены клинические проявления, молекулярные и генетические факторы, провоцирующие СВЦГ. Подчеркивается, что основной причиной в 92% случаев является расширение полиаланинового повтора в гене RHOX2B, реже встречаются нестандартные мутации в данном гене. Была выявлена фенотипическая взаимосвязь: тяжесть течения заболевания зависит от числа повторов. В 90-95% случаев мутации носят спонтанный характер. Авторы приводят примеры аллелей с неполной пенетрантностью, которые служат причиной позднего начала заболевания, а также объясняют рождение больных детей у родителей без клинических проявлений болезни.

Мизерницкий, Ю. Л. Врожденный центральный гиповентиляционный синдром (синдром Ундины) / Ю. Л. Мизерницкий // Пульмонология. – 2023. – Т. 33, № 4. – С. 575-579.

Изложены вопросы патогенеза, диагностики, клинические варианты, лечение и прогноз СВЦГ. Отмечено, что алгоритм диагностики ССНС сводится в первую очередь к раннему выявлению гиповентиляции и гиперкапнии и исключению их связи с поражением сердечно-сосудистой системы, ствола мозга, миопатий, нервно-мышечных повреждений легочных мышц и диафрагмы, метаболических нарушений, а также клинических признаков синдромов Прадера–Вилли и RONHAD. При этом огромную помощь оказывают системы мониторинга дыхания с определением уровня CO_2 .



Особенности биоэлектрической активности головного мозга при синдроме врожденной центральной гиповентиляции (клинический случай) / Ю. С. Александрович, К. В. Пшениснов, Н. Ю. Кипятков [и др.] // Неонатология: новости, мнения, обучение. – 2024. – Т. 12, № 1. – С. 58-64.



Рассмотрены особенности биоэлектрической активности головного мозга у новорожденных с СВЦГ. Отмечено, что для первичной и максимально ранней диагностики синдрома необходим суточный мониторинг ЭЭГ с последующей визуальной интерпретацией данных и спектральным анализом. В представленном случае результаты анализа продемонстрировали заметные изменения на ЭЭГ в периоды сна и бодрствования в течение дня, что косвенно может указывать на СВЦГ. При этом результаты ЭЭГ-мониторинга в ночное время оказались гораздо более информативными.

Фомина, М. Ю. Идиопатический врожденный синдром центральной гиповентиляции. Описание клинического случая и обзор литературы / М. Ю. Фомина, Т. В. Мелашенко, О. И. Павлова // Нейрохирургия и неврология детского возраста. – 2017. – № 3 (53). – С. 17-20.

Представлено клиническое описание случая СВЦГ, обнаруженного у месячного младенца. В процессе диагностического поиска были выполнены сонография головного мозга и краниовертебрального стыка, МРТ головного мозга, ЭЭГ с видео в бодрствовании, а также 6-часовое мониторирование с записью сна и молекулярно-генетический анализ ДНК. В гене ребенка выявлено увеличение числа копий GCG-повтора ($n1 = 20$, $n2 = 26$), расположенного в гене RHOX2B. Лечебный подход заключался в оказании дыхательной поддержки (длительная вспомогательная вентиляция) во время сна, направленной на поддержание сатурации кислорода в крови выше 90%.



Врожденный центральный гиповентиляционный синдром, обусловленный de novo делецией в гене RHOX2B / С. В. Думова, Н. А. Семенова, О. Л. Чугунова [и др.] // Педиатрия. – 2019. – Т. 98, № 2. – С. 235-238.



Описан случай недоношенного ребенка, который наблюдался в перинатальном центре ГКБ № 24 г. Москвы. У ребенка была постоянная кислородозависимость, необходимость проведения механической искусственной вентиляции легких, пониженная резистентность к энтеральной нагрузке, частые эпизоды динамической кишечной непроходимости, отсутствие самостоятельной дефекации, пороки развития (расщелина твердого неба). В результате обследования был выявлен патогенный вариант с.722_759del38 и диагностированы СВЦГ и врожденный аганглиоз кишечника, обусловленный делецией в гене RHOX2B.

Синдром врожденной центральной гиповентиляции («синдром проклятия Ундины») / Е. М. Толстова, Н. С. Зайцева, О. В. Зайцева [и др.] // РМЖ. – 2018. – № 5(II): Педиатрия. – С. 92-95.

Изложено клиническое наблюдение за младенцем с подтвержденным случаем СВЦГ. Подчеркивается, что ребенок длительное время находился дома и обходился без респираторной поддержки. Гипоксемия с нормальной частотой дыхания и поверхностное дыхание (цианоз носогубного треугольника) проявлялись как во время сна, так и во время бодрствования. Отмечались периодические остановки дыхания. Во время госпитализации состояние младенца резко ухудшилось на протяжении суток. Пусковым механизмом послужила ОРВИ, на фоне которой развилась декомпенсированная гипоксемия, требующая проведения продолжительной ИВЛ.



Синдром врожденной центральной гиповентиляции. Опыт НМИЦ им. В. А. Алмазова / Н. А. Петрова, А. В. Брызжин, Д. П. Фофанова [и др.] // Российский журнал персонализированной медицины. – 2023. – Т. 3, № 2. – С. 57-67.



Представлен краткий обзор этиопатогенетических аспектов СВЦГ с акцентом на генотип-фенотипические корреляции. Авторы освещают подходы к респираторной поддержке. На основании данных локального регистра суммирован опыт НМИЦ им. В. А. Алмазова Минздрава России, где реализован систематический мультидисциплинарный подход к лечению и реабилитации детей с СВЦГ. Авторы отмечают, что такой подход позволяет получить максимально благоприятные результаты по сохранению неврологического и интеллектуального потенциала и качества жизни.

Случаи синдрома врожденной центральной гиповентиляции в Якутии / С. Н. Алексеева, В. Б. Егорова, Г. Б. Ушакова [и др.] // Якутский медицинский журнал. – 2020. – № 1(69). – С. 121-124.

Приведено описание двух клинических случаев СВГЦ. Подчеркивается значимость клинических протоколов и интенсивности их проявлений, так как ранняя диагностика помогает предотвратить нежелательные последствия гипоксии и гиперкапнии, что дает возможность контролировать эпизоды асфиксии и, как следствие, улучшить прогноз течения заболевания. Поскольку СВГЦ часто имеет симптомы, схожие со многими другими заболеваниями, дифференциальная диагностика предполагает исключение различных состояний, включая врожденную миастению, ряд миопатий, дисфункции диафрагмы, а также пороки развития легких и сердца.



Синдром врожденной центральной гиповентиляции (два случая из одной семьи) / Н. И. Зрячкин, Г. В. Зайцева, С. А. Хмилевская [и др.] // Российский педиатрический журнал. – 2017. – Т. 20, № 3. – С. 180-184.



Расписано клиническое наблюдение ССНС у двух девочек из одной семьи, у которых имелись классические симптомы заболевания. Показано, что правильно и своевременно установленный диагноз позволяет вовремя оказать больным адекватную медицинскую помощь. Описанные случаи свидетельствуют о наследственном характере патологии, не связанной с частными мутациями в гене RHOX2B и, возможно, обусловленной уникальными мутациями в этом или других генах. Подчеркнуто, что дифференциально-диагностический ряд должен включать: врожденную миопатию; мультиминиосевую болезнь; врожденный миастенический синдром; синдром Мебиуса.

Врожденный центральный гиповентиляционный синдром (синдром проклятия Ундины) / В. И. Гузева, А. Е. Лахори, О. И. Глебовская, И. И. Егиязарова // Нейрохирургия и неврология детского возраста. – 2015. – № 3(45). – С. 25-35.

Рассмотрен клинический случай СВГЦ у новорожденного ребенка с осложненным перинатальным анамнезом. Отмечено, что дыхательные расстройства не укладывались в клиническую картину перинатального поражения ЦНС смешанного (токсического, гипоксического) генеза. Исключены структурные аномалии ствола головного мозга, болезни легких, нервно-мышечные заболевания, аминокислотопатии, органические ацидемии и дефекты β -окисления жирных кислот. В результате анализа ДНК в одной из хромосом обнаружено увеличенное число копий GCN-повтора (20-27), локализованного в гене PNOX2B. Диагноз СВГЦ был подтвержден молекулярно-генетическими методами.



Случай синдрома Хаддад – сочетания врожденного центрального гиповентиляционного синдрома и болезни Гиршпрунга / Е. Н. Серебрякова, А. В. Сабирова, Д. Р. Погосова, А. С. Кожевников // Медицинский вестник Северного Кавказа. – 2022. – Т. 17, № 4. – С. 428-431.



Описан случай синдрома Хаддада (СХ) у мальчика с СВГЦ, который был подтвержден обнаруженной в одном из генов RNOX2B мутацией расширения полиаланина и тотальной формой аганглиоза толстого кишечника. С рождения у пациента отмечалась потребность в респираторной поддержке, а также наблюдались признаки частичной непроходимости кишечника. В возрасте одного месяца ему диагностировали болезнь Гиршпрунга (БГ). Комбинация БГ с СВГЦ послужила основанием для проведения молекулярно-генетического исследования, по результатам которого диагноз СХ был подтвержден в возрасте трех месяцев.



ГБУ ДНР
**«Республиканская научная
медицинская библиотека»**

Адрес: 283001, г. Донецк, бульвар Пушкина, 26

**Телефоны: + 7 (856) 304-61-90
+ 7 (856) 338-07-60
+ 7 (949) 418-95-25**

E-mail: med_library_don@mail.ru

https://rnmb-don.ru

