

KLİNİK
HADİSƏКЛИНИЧЕСКИЙ
СЛУЧАЙCLINICAL
CASEPSIXOMOTOR İNKİŞAF POZĞUNLUĞU İLƏ ASSOSİASIYA OLUNAN
NADİR İKİLİ XROMOSOM ANOMALİYASI: “PİŞİK ÇİĞİRTISI”
SİNDROMU (DELESİYA 5p15.1) və 14q32.12–qter DUPLİKASIYASI
İLƏ MÜŞAHİDƏ OLUNAN KLİNİK HAL^{1,2}Abbasova H.N.*, ³Bayramov N.Y.¹Respublika Perinatal Mərkəzi, Konsultativ poliklinika şöbəsi, Bakı, Azərbaycan;²Respublika Pediatriya Mərkəzi, Uşaq nevroloji xəstəxanası, Bakı, Azərbaycan;³Azərbaycan Tibb Universiteti, 1-ci Cərrahi Xəstəliklər kafedrası, Bakı, Azərbaycan

Bu məqalədə prenatal dövrdə ultrasəs müayinəsində müəyyən edilmiş bətn daxili inkişaf ləngiməsinin doğuşdan sonra ağır psixomotor gerilik, kraniofasial dismorfik əlamətlər və neyropsixiatrik pozğunluqlarla təzahür etdiyi nadir klinik hal təsvir olunur. Hadisə tibbi-genetik məsləhətin həm antenatal, həm də postnatal mərhələlərdə zəruriliyini göstərir. Azərbaycanda fetosid prosedurunun tətbiq edilməməsi səbəbindən, prenatal müayinə zamanı ciddi qüsurlar aşkar edildikdə belə, hamiləlik süni doğuşla sonlandırılır, lakin dölün həyatı saxlanılır. Tədqiq olunan pasiyent 28-ci həftədə, 1100 qram çəki ilə doğulmuş, yenidoğan dövründən kraniofasial dismorfizm, əzələ hipotoniyası və oval dəliyin açıqlığı müşahidə olunmuşdur. Dörd yaşında uşaqda oturma, danışma və göz kontaktı formalaşmamış, ağır əqli gerilik qeydə alınmışdır. Nüsxə sayına görə dəyişikliklər analizində iki xromosom anomaliyasının — del 5p15.1 (“Pişik çığirtısı” sindromu) və dup 14q32.12–qter — eyni zamanda mövcudluğu müəyyən edilmişdir. Bu müşahidə prenatal inkişaf pozğunluqlarının və ikili xromosom anomaliyasının kompleks klinik təzahürünü əks etdirir.

Açar sözlər: psixomotor inkişaf pozğunluqları (PİP), Pişik çığirtısı” sindromu, xromosom anomaliyası, fetosid

Giriş. Psixomotor inkişaf pozğunluqları (PİP) uşaqlarda rast gəlinən və çoxşaxəli klinik spektri ilə seçilən neyroinkişaf patologiyaları qrupudur. Onların prevalansı ölkələr üzrə fərqlənir və ümumilikdə 1–3% təşkil edir [1, 2]. PİP motor bacarıqların gecikməsi, nitq inkişafının ləngiməsi, kognitiv zəiflik və davranış pozuntuları ilə müşayiət olunur [3, 4]. Etioloji faktorların spektri çox genişdir: genetik sindromlar, xromosomal anomaliyaları, metabolik xəstəliklər, beyin struktur qüsurları və perinatal hipoksik-ışemik hadisələr bu pozğunluqların başlıca səbəbləri hesab olunur [5, 6].

Prenatal diaqnostika texnologiyalarının inkişafı erkən dövrdə mərkəzi sinir sistemi (MSS) anomaliyalarının aşkarlanmasını mümkün etmişdir. Xüsusilə yüksək dəqiqlikli ultrasəs müayinələri və fetal maqnit rezonans tomoqrafiyası (MRT) embrional inkişafın müxtəlif mərhələlərində beyin strukturlarının patologiyalarının, o cümlədən döyənək cisim ageneziası, beyincik soxulcanı hipoplaziyası və ventrikulomeqaliya kimi anomaliyaların vaxtında aşkar edilməsinə imkan yaradır [7–9].

Beynəlxalq təcrübədə prenatal dövrdə dölün həyatı ilə uyğun olmayan və ya neonatal dövrdə ağır əlilliyə səbəb olacaq qüsurlar müəyyənləşdirildikdə,

hamiləliyin sonlandırılması məqsədilə fetosid və selektiv reduksiya prosedurları tətbiq edilir [10]. Bu yanaşma həm neonatal ölüm hallarının qarşısını almaq, həm də ailələrin sosial və psixoloji yükünü yüngülləşdirmək baxımından əsaslı hesab olunur [11].

Azərbaycan Respublikasında isə mövcud tibbi-hüquqi çərçivədə fetosid tətbiq edilmir. Belə olan halda prenatal müayinələrdə ağır anomaliyalar aşkarlansa da, hamiləlik ya təbii, ya da süni doğuşla pozulur, lakin dölün həyatı saxlanılır. Nəticədə neonatal dövrdən başlayaraq çoxsaylı inkişaf ləngimələri, kraniofasial dismorfizm və ağır psixomotor pozğunluqlar müşahidə edilir. Bu, həm tibbi, həm də etik baxımdan müzakirəyə açıq mühüm fərqlilikdir.

Bu məqalədə təqdim olunan klinik hal prenatal dövrdən aşkarlanmış MSS qüsurlarının, neonatal simptomatikanın və erkən uşaqlıq dövründə inkişaf göstəricilərinin təsviri ilə yanaşı, tibbi-genetik məsləhət (TGM) xidmətinin zəruriliyini də ortaya qoyur.

İşin məqsədi. Psixomotor inkişaf pozğunluğu ilə assosiasiya olunan nadir ikili xromosom anomaliyasının — 5p15.1 delesiyası və 14q32.12–qter duplikasiyasının — klinik xüsusiyyətlərini və tibbi-

genetik məsləhətin həm antenatal, həm də postnatal dövrdəki əhəmiyyətini qiymətləndirmək.

Material və metodlar. Bu klinik hal üzrə məlumatlar Respublika Pediatriya Mərkəzinin Uşaq Nevroloji Xəstəxanasında toplanmışdır. Nevroloq tərəfindən TGM-ə yönəldilən pasiyentin klinik-anamnestic göstəriciləri doğuşdan etibarən qeydiyyatata alınmış, antenatal dövrə dair məlumatlar isə ananın tibbi sənədlərinə əsasən ümumiləşdirilmişdir.

Klinik hal. Proband ikinci hamiləlikdən, ikinci doğuşdan olan uşaqdır. Hamiləlik 28-ci həftədə dölün çəkisi 1100 qram olmaqla 24 həftəlik inkişaf səviyyəsinə uyğun şəkildə təbii yolla başa çatıb. Antenatal dövrdə aparılan ultrasəs müayinəsində döldə döyənək cisminin hipoplaziyası, soxulcanabənzər cismnin olmaması və 4 həftəlik bətdaxili inkişaf ləngiməsi müşahidə edilib. Qeyd olunmalıdır ki, ananın birinci hamiləliyində də eyni patologiyalar aşkarlanmış və həmin hamiləlik 24-cü həftədə sonlandırılmışdır.

Bu hamiləlikdə isə süni doğuşla sonlandırma qərarı alınsa da, fetosid tətbiq edilməmişdir.

Yenidoğan dövründə əsas klinik əlamətlər kra-

niofasial dizmorfizm, ağır dərəcəli əzələ hipotoniyası və oval dəliyin açıqlığı olmuşdur. Vaxtından əvvəl doğulmuş körpə bir ay regional perinatal mərkəzdə saxlanıldıqdan sonra valideynlərin ısrarı ilə evə yazılmışdır. Daha sonra Elmi Tədqiqat Pediatriya İnstitutuna köçürülmüş və stasionar müalicə iki ay davam etmişdir.

Hazırda uşağın 4 yaşı var. Oturmur, danışmır, dirəşmir, əşyanı izləmir və göz kontaktı qurmur. Müayinə yarıuzanmış vəziyyətdə aparılıb. Ən nəzərə çarpan simptomlar kraniofasial dismorfik əlamətlərdir: üçbucaq quruluşlu və yastılaşmış sifət, okulyar hipertelorizm, aşağı meyilli göz yarıqları, xarici strabismus, arkaşəkili qaşlar, enli burun körpüsü, xaricə yönəlmiş burun pəreləri, qısa filtrum, M-şəkili nazik yuxarı dodaq, aşağı meyilli ağız bucaqları, həcmli çənə və qısa boyun. Müayinə zamanı dili çox zaman bayırda idi (Şəkil).

Bədənin digər nahiyyələrində və ətraflarda anomaliyalar qeydə alınmayıb. Nitq inkişafı yoxdur, ağır dərəcəli əqli gerilik mövcuddur. Valideynlər qohum deyillər, lakin eyni kənddəndirlər.



Şəkil. Dizmorfik üz əlamətləri

Klinik müayinə. Pasiyentdə somatik status, nevroloji vəziyyət və psixomotor inkişaf göstəriciləri mütəmadi olaraq pediatr və nevroloq tərəfindən qiymətləndirilmişdir. Dismorfik əlamətlərin təsvi-

ri vizual baxış, antropometrik ölçmələr və standart klinik qiymətləndirmə metodları ilə həkim-genetik tərəfindən aparılmış və xəstəliyin genetik etiologiyasını aydınlaşdırmaq məqsədilə tam ekzom sek-

vensləşməsi (Whole Exome Sequencing, WES)+ Nüsxə sayına görə dəyişikliklər (Copy Number Variation, CNV) analizi tövsiyyə olunmuşdu.

Laborator müayinələr. Pasiyentdən qanın ümumi analizi götürülmüş, həmçinin biokimyəvi göstəricilərdən vitamin D, kalsium və dəmir səviyyələri ölçülmüşdür. Müayinələr standart klinik laborator protokollar əsasında aparılmış və nəticələr referens diapazonla müqayisə edilmişdir. Xəstəliyin irsi etioologiyasını aydınlaşdırmaq məqsədilə tam ekzom

sekvəsləşməsi (Whole Exome Sequencing, WES) və nüsxə sayına görə dəyişikliklər (Copy Number Variation, CNV) analizləri aparılmışdır (Cədvəl). Nəticədə nüsxə sayına görə dəyişikliklərdə çox nadir hal — iki xromosom anomaliyasının birgə mövcudluğu aşkar edilmişdir: (“Pişik çığırtsı” sindromu ilə assosiasiya olunan 5-ci xromosomun qısa çiyinin delesiyası- del 5p15.1 və 14-cü xromosomun uzun çiyinin duplikasiyası-dup14q32.12-qter. Bu nəticələr klinik tapıntılarla korrelyasiya olunmuşdur.

Cədvəl

Genetik analiz nəticəsi

Fenotip	Dəyişiklik	ACMG təsnifat
-5pter-5p15.1 delesiyası (Cri du chat) -14q32.12-qter duplikasiyası	GRCh38/hg38 5pter-5p15.1 (chr5:92,105-17,655,688)x1 GRCh38/hg38 14q32.12-14qter (chr14:91,659,836-106,883,649)x3	Patogen

Instrumental müayinələr. Elektroensefaloqrafiya (EEG): Pasiyentin beyin bioelektrik aktivliyi dəyərləndirilmiş, epileptiform aktivlik aşkar edilməmiş, fon dalğalarının ləngiməsi qeyd olunmuşdur.

Oftalmoloji müayinə. Binokulyar görmə funksiyası, görmə sinirinin diski, refraksiya vəziyyəti və göz hərəkətləri araşdırılmışdır. Çəpik və miopiya dərəcəsi qeyd edilmişdir.

Prenatal görüntüləmə. Hamiləlik dövründə aparılmış ultrasəs müayinələri və fetal MRT nəticələrinə əsasən aşkar edilmiş döyənək cisim (corpus callosum) və soxulcanın (vermis) hipoplaziyasına dair tibbi sənədlər retrospektiv şəkildə təhlil edilmişdir.

Psixiatrik qiymətləndirmə. Pasiyent klinik psixiatr tərəfindən əqli inkişaf göstəricilərinə görə qiymətləndirilmiş, psixometrik testlər vasitəsilə intellekt səviyyəsi müəyyən edilmişdir. Nəticələrə əsasən əqli geriliyin ən ağır forması — idiotiya mərhələsi təsdiq olunmuşdur (İQ≈20).

Etik prinsiplər. Klinik məlumatların toplanması və təhlili Helsinki Deklarasiyasının prinsiplərinə uyğun şəkildə aparılmış, valideynlərdən yazılı informasiyalı razılıq alınmışdır.

Müzakirə. Hazırkı klinik müşahidə prenatal mərhələdən etibarən müəyyənləşdirilmiş mərkəzi sinir sistemi anomaliyaları, neonatal dövrdə aşkar olunan dismorfik fenotip və erkən uşaqlıq yaşında formalaşmış dərin psixomotor inkişaf geriliyi ilə xarakterizə olunur. Ədəbiyyat məlumatlarına görə, psixomotor inkişaf pozğunluqlarının etioloji spektri geniş olub xromosomal aberrasiyalar, monogen

mutasiyalar, metabolik xəstəliklər və hipoksik-işemik hadisələr daxil olmaqla çoxsaylı faktorlarla assosiasiya olunur [1–3]. Bu halların diaqnostikasında prenatal görüntüləmə metodları, xüsusilə yüksək rezolyusiyalı ultrasəs və fetal MRT əsas rol oynayır [4–7]. Müxtəlif tədqiqatlarda corpus callosumun ageneziyası və ya hipoplaziyası, serebellar struktur anomaliyaları, həmçinin bətn daxili inkişaf ləngiməsi ağır intellektual və motor əlilliyin proqnostik markerləri kimi dəyərləndirilmişdir [8–10].

Qərb ölkələrində qəbul olunmuş perinatal protokollara əsasən, həyatla uyğun olmayan və ya funksional nəticələri dərin əlilliklə müşayiət olunacaq qüsurlar aşkarlandıqda hamiləliyin sonlandırılması üçün fetosid və selektiv reduksiya prosedurları geniş tətbiq olunur [10, 11]. Bu yanaşma yalnız neonatal ölüm hallarının azaldılmasına deyil, həm də uzunmüddətli tibbi və sosial yükün qarşısının alınmasına xidmət edir [11]. Etik aspektlər baxımından bu müdaxilələr “perinatal vitalizm” anlayışı çərçivəsində müzakirə olunur və tibbi məsuliyyət modelinin əsas komponenti kimi qiymətləndirilir [11].

Azərbaycan Respublikasında isə mövcud normativ-hüquqi baza çərçivəsində fetosid proseduru tətbiq edilmir. Beləliklə, prenatal müayinələrdə ciddi qüsurlar aşkar edilsə belə, hamiləlik yalnız doğuşla sonlandırılır, lakin dölün həyatı saxlanılır. Bu praktika nəticəsində həyatla uyğun olmayan və ya dərin əlilliyə səbəb olacaq anomaliyalarla doğulan uşaqların sağ qalma ehtimalı artır, lakin onların tibbi baxımdan uzunmüddətli idarə olunması ailələr və

səhiyyə sistemi üçün ciddi psixososial və iqtisadi yük formalaşdırır [1, 2].

Əlavə olaraq, təqdim olunan halın unikal cəhəti genetik laborator müayinələrin nəticəsində eyni anda iki xromosom anomaliyasının aşkarlanmasıdır: del 5p15.1 ("Pişik çığırtısı" sindromu ilə assosiasiya olunan) və dup 14q32.12-qter. Ədəbiyyatda bu kombinasiyanın təsviri son dərəcə nadir hallarda rast gəlinir və bəzi mənbələrdə ümumiyyətlə qeyd olunmamışdır [15–17]. Bu səbəbdən hadisənin sənədləşdirilməsi beynəlxalq ədəbiyyat üçün də elmi əhəmiyyət kəsb edir.

Mövcud hadisə TGM-in həm antenatal, həm də postnatal mərhələdə müstəsna rolunu da ön plana çıxarır. Son tədqiqatlara əsasən, PİP ilə müşayiət olunan pasiyentlərin təxminən 30–40%-ində genetik səbəbin müəyyənəşdirilməsi mümkündür və bu, ailələrin risk qiymətləndirməsində, gələcək hamiləliklərin proqnozlaşdırılmasında və prenatal-genetik testlərin seçilməsində həlledici rol oynayır [12, 13]. Antenatal mərhələdə TGM valideynlərin məlumatlandırılması, etik qərarvermə prosesinin dəstəklənməsi və reproduktiv seçimlərin rəasional aparılması üçün fundamental əhəmiyyət kəsb edir. Postnatal mərhələdə isə TGM klinik idarəetmə strategiyalarının optimallaşdırılması, reabilitasiya tədbirlərinin və növbəti hamiləliyin planlaşdırılması və valideynlərə psixososial dəstəyin göstərilməsi baxımından vacibdir [14].

Beləliklə, təqdim olunan müşahidə yalnız fərdi klinik nadirlik deyil, həm də Azərbaycanda prenatal diaqnostika nəticələrinin praktiki idarə olunmasında mövcud boşluqları və tibbi-genetik məsləhətin institusional səviyyədə gücləndirilməsinin zəruriliyini vurğulamaqla ölkəmizdə prenatal diaqnostikanın imkanlarının genişləndirilməsinin və fetosid praktikası ilə bağlı tibbi, etik və hüquqi müzakirələrin aktuallığını bir daha ortaya qoyur. Belə halların sistemli şəkildə sənədləşdirilməsi və beynəlxalq ədəbiyyata çıxarılması həm yerli, həm də global elmi müzakirələr üçün vacibdir.

ƏDƏBİYYAT – ЛІТЕРАТУРА – REFERENCES

1. Shevell M, Ashwal S, Donley D, et al. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay. *Neurology*. 2003;60(3):367-380.
2. Mithyantha R, et al. Current evidence-based recommendations on the evaluation of global developmental delay. *Arch Dis Child*. 2017;102(11):1071-1077.
3. Thapar A, Cooper M, Rutter M. Neurodevelopmental disorders. *Lancet Psychiatry*. 2017;4(4):339-346.
4. Olusanya BO, et al. Global prevalence of developmental disabilities in children and adolescents: recent estimates. *Front Public Health*. 2023;11:1122009.

Yekun. Bu klinik müşahidə prenatal dövrdə aşkarlanmış mərkəzi sinir sistemi qüsurlarının, neonatal dövrdə müşahidə olunan kraniofasial dismorfik əlamətlərin və erkən uşaqlıq yaşında müəyyənəşdirilmiş ağır psixomotor inkişaf geriliyinin kompleks təzahürünü nümayiş etdirir. Əlavə olaraq, genetik laborator müayinələrin (tam ekzom sekvensləşməsi - Whole Exome Sequencing, WES və nüsxə sayına görə dəyişikliklər - Copy Number Variation, CNV nəticələrinə əsasən çox nadir hal – iki xromosom anomaliyasının eyni vaxtda mövcudluğu (del 5p15.1 – "Pişik çığırtısı" sindromu və dup 14q32.12-qter-14-cü xromosomun uzun qolunun duplikasiyası) təsdiqlənmişdir. Bu tapıntı klinik əlamətlərlə genetik nəticələrin üst-üstə düşməsinin diaqnozun dəqiqləşdirilməsində həlledici əhəmiyyət daşıdığını göstərir.

Bu hal göstərir ki, prenatal diaqnostikanın imkanları geniş olsa da, Azərbaycanda fetosid prosedurunun tətbiq edilməməsi səbəbindən həyatla uyğun gəlməyən və ya dərin əlilliyə səbəb olan anomaliyalarla doğulan uşaqların sayı arta bilər. Belə hallar yalnız tibbi deyil, həm də sosial və etik müstəvidə mühüm əhəmiyyət kəsb edir. Bu cür uşaqlar ailələr üçün uzunmüddətli psixoloji və maddi yük, səhiyyə sistemi üçün isə davamlı tibbi və reabilitasiya ehtiyacları yaradır.

Bu səbəbdən antenatal dövrdə tibbi-genetik məsləhətin təşkili – prenatal müayinələrin nəticələrinin izahı, gələcək risklərin dəyərləndirilməsi və ailənin məlumatlandırılması – hamiləliklə bağlı qərarvermə prosesində həlledici rol oynayır. Eyni zamanda, postnatal mərhələdə tibbi-genetik məsləhət uşağın klinik vəziyyətinə uyğun müalicə, reabilitasiya, gələcəkdə yenidən hamiləlik planlaşdırın valideynlərdə risklərin qiymətləndirilməsi və mümkün prenatal-genetik testlərin istifadəsi baxımından böyük əhəmiyyət kəsb edir.

Nəticə etibarilə, təqdim olunan hal Azərbaycanda mövcud perinatal yanaşmaların tibbi, hüquqi və etik aspektlərinin geniş müzakirəsini, həmçinin həm antenatal, həm də postnatal dövrdə tibbi-genetik məsləhətin sistemli tətbiqini zəruri edir.

5. Srouf M, Shevell M. Genetics and the investigation of developmental delay/intellectual disability. *Arch Dis Child*. 2014;99(4):386-389.
6. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test. *Am J Hum Genet*. 2010;86(5):749-764.
7. Glenn OA. Fetal MRI and the evaluation of fetal brain anomalies. *J Child Neurol*. 2010;25(10):1238-1246.
8. Prayer D, Malinge G, Brugger PC, et al. ISUOG practice guidelines: performance of fetal MRI. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2017;49(5):671-680.

9. Tang PH, Bartha AI, Norton ME, Barkovich AJ. Agenesis of the corpus callosum: MR imaging analysis of associated anomalies. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2009;30(2):257-263.
10. Heaney S, Tomlinson M, Aventin Á. Termination of pregnancy for fetal anomaly: a systematic review. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2022;22:441.
11. Cerovac A, Cetinic M, Djonovic N, et al. Ethical and legal dilemmas around termination of pregnancy for severe fetal anomalies. *Open J Obstet Gynecol.* 2019;9:1354-1365.
12. Miller DT, Chung W. Genetic testing for developmental delay. *Curr Opin Pediatr.* 2021;33(6):662-669.
13. Srour M, Mazer B, Shevell M. Diagnostic yield of genetic investigations in children with developmental delay or intellectual disability. *Paediatr Child Health.* 2006;11(9):581-584.
14. Riggs ER, Andersen EF, Cherry AM, et al. Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy-number variants. *Genet Med.* 2020;22(2):245-257.
15. Kim J.H., et al. A recurrent de novo terminal duplication of 14q32 in Korean siblings associated with developmental delay and intellectual disability, growth retardation, facial dysmorphism. *Genes Genomics.* 2021;43(11):1277-1285. doi:10.1007/s13258-021-01141-7.
16. López-Fernández C., et al. 14q32.3-qter trisomic segment: a case report and literature review. *Molecular Cytogenetics.* 2016;9:55. doi:10.1186/s13039-016-0271-2.
17. Maini I., et al. Cri du chat syndrome: a series of five cases. *Clinical Dysmorphology.* 2013;22(1):1-5. doi:10.1097/MCD.0b013e32835c5a9c.

РЕЗЮМЕ

РЕДКАЯ ДВОЙНАЯ ХРОМОСОМНАЯ АНОМАЛИЯ, АССОЦИИРУЮЩАЯСЯ С ПСИХОМОТОРНЫМ НАРУШЕНИЕМ РАЗВИТИЯ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ С СИНДРОМОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (ДЕЛЕЦИЯ 5p15.1) И ДУПЛИКАЦИЕЙ 14q32.12-qter

^{1,2}Абасова Г.Н., ³Байрамов Н.Ю.

¹Республиканский Перинатальный Центр, Консультативно-поликлиническое отделение, Баку, Азербайджан;

²Республиканский Педиатрический Центр, Детская Неврологическая Больница, Баку, Азербайджан;

³Азербайджанский Медицинский Университет, кафедра хирургических болезней 1, Баку, Азербайджан

В данной статье описан редкий клинический случай, при котором внутриутробная задержка развития, выявленная во время пренатального ультразвукового обследования, после рождения проявилась выраженной психомоторной задержкой, краниофациальными дисморфическими признаками и нейропсихиатрическими нарушениями. Случай демонстрирует необходимость медико-генетического консультирования как на антенатальном, так и на постнатальном этапах. В Азербайджане процедура фетотомии не применяется, поэтому даже при обнаружении тяжёлых пороков во время пренатального обследования беременность прерывается искусственными родами с сохранением жизнеспособности плода. Исследуемый пациент родился на 28-й неделе беременности с массой тела 1100 г, с неонатального периода наблюдались краниофациальный дисморфизм, мышечная гипотония и открытое овальное окно. В возрасте четырёх лет у ребёнка отсутствуют сидение, речь и зрительный контакт, отмечена тяжёлая умственная отсталость. В результате анализа вариации номера копии выявлены две хромосомные аномалии — del 5p15.1 (синдром «кошачьего крика») и dup 14q32.12-qter. Это наблюдение отражает сложное клиническое проявление пренатальных нарушений развития и двойной хромосомной аномалии.

Ключевые слова: психомоторные нарушения, полное секвенирование экзома, вариация номера копии, синдром «кошачьего крика», хромосомные аномалии, фетотомия

SUMMARY

A RARE DOUBLE CHROMOSOMAL ABNORMALITY ASSOCIATED WITH PSYCHOMOTOR DEVELOPMENTAL DISORDER: A CLINICAL CASE WITH CRI-DU-CHAT SYNDROME (DELETION 5p15.1) AND DUPLICATION 14q32.12-qter

^{1,2}Abbasova H.N., ³Bayramov N.Y.

¹Republican Perinatal Center, Consultative Polyclinic Department, Baku, Azerbaijan;

²Republican Pediatric Center, Children's Neurological Hospital, Baku, Azerbaijan;

³Azerbaijan Medical University, Department of Surgical Diseases 1, Baku, Azerbaijan

This article describes a rare clinical case in which intrauterine growth retardation detected during prenatal ultrasound examination manifested after birth as severe psychomotor delay, craniofacial dysmorphic features, and neuropsychiatric abnormalities. The case highlights the necessity of medical-genetic counseling at both antenatal and postnatal

stages. In Azerbaijan, the fetocide procedure is not practiced; therefore, even when severe malformations are detected during prenatal examination, pregnancy is terminated by induced delivery while the fetus remains viable. The examined patient was born at 28 weeks of gestation with a birth weight of 1100 g; since the neonatal period, craniofacial dysmorphism, muscle hypotonia, and patent foramen ovale were observed. At four years of age, the child is unable to sit, speak, or make eye contact, with profound intellectual disability. Copy Number Variation analysis revealed two chromosomal abnormalities — del 5p15.1 (“Cri-du-chat” syndrome) and dup 14q32.12–qter. This observation reflects the complex clinical manifestation of prenatal developmental impairment combined with dual chromosomal abnormality.

Keywords: psychomotor disorders, Whole Exome Sequencing, Copy Number Variation, Cri du chat syndrome, chromosomal abnormalities, fetocid

Redaksiyaya daxil olub: 06.07.2025

Çapa tövsiyə olunub: 04.08.2025

Rəyçi: Professor A.K.Məmmədbəyli