

В. В. Огоренко, Т. Й. Шустерман, А. Є. Ніколенко, Є. Ф. Малецький

РОЗУМОВА ВІДСТАЛІСТЬ ПРИ СИНДРОМІ СЕКЕЛЯ У ДОРОСЛОГО ПАЦІЄНТА З ВАДАМИ ЗОРУ: ОПИС КЛІНІЧНОГО ВИПАДКУ

Viktoriia Ogorenko, Tamara Shusterman, Alla Nikolenko, Yevhen Maletskyi

MENTAL RETARDATION IN AN ADULT PATIENT WITH SECKEL SYNDROME AND VISUAL IMPAIRMENTS: A CASE REPORT

Ключові слова: синдром Секеля, розумова відсталість, вади зору, клінічний випадок, рідкісні захворювання

Keywords: *Seckel syndrome, mental retardation, visual impairments, case report, rare diseases*

У статті подано опис клінічного випадку розумової відсталості при синдромі Секеля у дорослого пацієнта з вадами зору. Синдром Секеля є рідкісним аутосомно-рецесивним генетичним захворюванням, що проявляється затримкою внутрішньоутробного розвитку, мікроцефалією, низьким зростом, характерними краніофациальними особливостями через специфічну будову черепа й носа («птахоголовість») та інтелектуальною недостатністю. Клінічні прояви синдрому охоплюють комплекс неврологічних, офтальмологічних, соматичних і скелетних аномалій. Вади зору спостерігаються нечасто, але суттєво обмежують соціальне функціонування.

У досліджуваного пацієнта наявна мікроцефалія, виражені краніофациальні особливості, крипторхізм. Офтальмологічна патологія охоплює амбліопію, міопічний астигматизм та атрофію зорового нерва. Спостерігається помірна соціальна дезадаптація. Проведене клініко-генетичне дослідження підтвердило аутосомно-рецесивний характер патології. В обговоренні акцентовано увагу на труднощах диференціальної діагностики, ймовірності патоморфозу клінічної картини та важливості міждисциплінарного підходу до раннього виявлення синдрому Секеля. Доцільним є проведення комплексних реабілітаційних заходів, які дадуть змогу поліпшити якість життя і знизити рівень інвалідизації, навіть за наявності вираженого когнітивного дефіциту.

The article presents a description of the clinical case of mental retardation associated with Seckel syndrome in an adult patient with visual impairments. Seckel syndrome is a rare autosomal recessive genetic disorder characterized by intrauterine growth retardation, microcephaly, short stature, distinctive craniofacial features due to the specific structure of the skull and nose ("bird-headed dwarfism"), and mental retardation. The clinical manifestations of the syndrome include a combination of neurological, ophthalmological, somatic, and skeletal anomalies. Visual impairments are uncommon but significantly limit social functioning.

The presented patient exhibited microcephaly, pronounced craniofacial features, and cryptorchidism. Ophthalmological pathology included amblyopia, myopic astigmatism, and optic nerve atrophy. Moderate social maladaptation was observed. A clinical and genetic examination confirmed the autosomal recessive nature of the disorder. The discussion emphasizes the challenges of differential diagnosis, the possibility of pathomorphosis of the clinical picture, and the importance of a multidisciplinary approach to the early detection of Seckel syndrome. Comprehensive rehabilitation measures are required to improve quality of life and reduce the level of disability, even in the presence of marked cognitive impairment.

Синдром Секеля (Seckel syndrome) — дуже рідкісне генетичне захворювання, яке характеризується затримкою внутрішньоутробного розвитку, низьким зростом, мікроцефалією, характерними рисами обличчя та інтелектуальною недостатністю. Досить часто його ще називають «птахоголовістю» (*bird-headed dwarfism*) через характерну форму голови, що нагадує дзьоб птаха. Синдром вперше описав 1960 року американський педіатр Seckel HPG. У своїй публікації він описав когорту дітей з подібними ознаками — мікроцефалією, карликовістю та своєрідними рисами обличчя. Хоча поодинокі випадки дітей із подібними симптомами були описані й раніше, саме Seckel HPG систематизував клінічні ознаки і запропонував цей синдром як окрему нозологічну одиницю.

Синдром Секеля спостерігається приблизно у одного на 10 тис. новонароджених, частіше реєструється в популяціях, де поширені шлюби між родичами (наприклад, у деяких регіонах Близького Сходу або Південної Азії) та має аутосомно-рецесивний тип успадкування [1].

Для того, щоб у дитини проявився цей синдром, обидва батьки мають бути носіями мутантного гена. Було ідентифіковано кілька генів, мутації в яких можуть спричинити синдром Секеля, серед них — ATR, CEP63, CEP152, RBBP8, CENPJ тощо. Ці гени зазвичай беруть участь у контролі клітинного циклу, реплікації дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК) або відповіді на пошкодження ДНК. Патогенез синдрому Секеля пов'язаний саме з порушеннями в процесах, що контролюють ділення клітин, реплікацію ДНК і відповідь на пошкодження генетичного

матеріалу. Отже, синдром Секеля — це результат мутацій у генах, що регулюють збереження стабільності геному. Порушення в цих механізмах зумовлюють уповільнення зростання та поділу клітин, порушення ембріонального розвитку, що призводить до мікроцефалії, карликовості та інтелектуальної недостатності [2; 3].

Оскільки синдром має вроджений характер, він проявляється вже під час вагітності, при народженні або в ранньому дитинстві. Клінічні ознаки охоплюють аномалії росту, зовнішнього вигляду, розвитку центральної нервової системи та ймовірні супутні вади органів, зокрема зору. Діти з синдромом Секеля зазвичай мають маленькі вагу тіла та зріст при народженні (причому спостерігається пропорційна затримка розвитку, тобто голова, тулуб і кінцівки зменшені рівною мірою). Крім того, для хворих характерні специфічні краніофціальні особливості: мікроцефалія, вузьке «пташине» обличчя з випнутим дзьобоподібним носом, вузький лоб, мікрогнатія, гіпертелоризм, дисплазія зубів. Серед психоневрологічних порушень треба звернути увагу на затримку психомоторного розвитку, розумову відсталість (від легкої до глибокої), у деяких випадках — судоми, погану координацію рухів, гіпотонію. Характерними є певні скелетні аномалії, як-от короткі кінцівки, сколіоз, деформації грудної клітки, гіпоплазія або дисплазія кісток (особливо передпліччя і стегон). Серед інших ймовірних аномалій потрібно відзначити різноманітні захворювання: катаракта (рідко) та косокість, глухота, гіпогеніталізм, крипторхізм. Іноді можуть виникати імунні порушення, аномалії серця, судин, нирок [4; 5].

Метою статті є висвітлення клінічного випадку синдрому Секеля у дорослого пацієнта з розумовою відсталістю й вадами зору та опис диференціально-діагностичних ознак цієї рідкісної патології.

Пацієнт, К. М. С., 24 роки, не працює, є особою з інвалідністю II групи. Перебував на стаціонарному лікуванні в Центрі підгострої чоловічої патології № 3 Комунального підприємства «Дніпропетровська багатопрофільна клінічна лікарня з надання психіатричної допомоги» Дніпропетровської обласної ради» (згідно з електронним направленням лікаря-психіатра Центральної міської лікарні, м. Марганець) з 25.04.2025 р. по 30.04.2025 р.

Анамнез: Спадковість психічними захворюваннями нібито не обтяжена. Мати — низького зросту. Народився першим з трьох дітей у родині робочих, від другої вагітності, яка перебігала з гестозом та загрозю переривання. Пологи фізіологічні, в строк, але зі стимуляцією пологової діяльності. Вага при народженні 2600 грамів. З віку два місяці перебував під наглядом дитячого невропатолога з діагнозом: перинатальне гіпоксичне ураження центральної нервової системи, ранній відновлювальний період, гіпертензійно-гідроцефальний синдром. У віці дев'ять місяців встановлений діагноз: дитячий церебральний параліч, атонічно-астатична форма, мікроцефалія. З раннього віку відставав в психофі-

зичному розвитку: сидіти почав після семи місяців, ходити — в 1,4 роки, перші слова — після двох років. Відвідував дошкільний навчальний заклад для дітей з дитячим церебральним паралічем, однак надалі був переведений до спеціального дошкільного навчального закладу для дітей з вадами зору. Після закінчення дошкільного закладу був оформлений до допоміжної школи-інтернату, де з навчальною програмою не справлявся. Протягом навчання не раз перебував на стаціонарному лікуванні в неврологічному відділенні Дніпропетровської клінічної лікарні № 5 з діагнозом: дитячий церебральний параліч, спастична диплегія, вроджена мікроцефалія. 2002 року пройшов обстеження в Міжобласному центрі медичної генетики і пренатальної діагностики м. Кривий Ріг. На підставі клініко-генетичного дослідження (каріотип — 46, XY — норма; патологія генетично обумовлена, тип успадкування — аутосомно-рецесивний, ризик для сибсів — 25 %) та біохімічного дослідження крові та сечі (порушень обміну амінокислот не виявлено) встановлений діагноз: синдром Секеля. Також перебував на обліку у лікаря-офтальмолога дитячого з діагнозом: змішана амбліопія обох очей, міопічний астигматизм обох очей, атрофія зорового нерва. 2002 року визнаний дитиною з інвалідністю. Після закінчення навчання в школі-інтернаті більше ніде не навчався і не працював. Трудового стажу та трудової книжки не має. Не одружений, дітей не має, мешкає із батьками та двома сестрами в гуртожитку. Сиблінги нормального зросту та без психічних порушень. Туберкульоз, венеричні захворювання, вірусні гепатити, черепно-мозкові травми з втратою свідомості — заперечує.

2007 року вперше перебував на стаціонарному лікуванні в дитячому психіатричному відділенні № 35 Дніпропетровської обласної клінічної психіатричної лікарні (ДОКПЛ). Встановлено діагноз: помірна розумова відсталість, мовне недорозвинення першого рівня, генетично обумовлене. Надалі підтримувальну терапію не приймав, перебував під наглядом сімейного лікаря. 2017 року повторно перебував на стаціонарному лікуванні в ДОКПЛ, виписаний із діагнозом: помірна розумова відсталість генетично обумовлена (хвороба Секеля), спастична диплегія. 2019 року, після досягнення 18-річного віку, пройшов амбулаторну медико-соціальну психіатричну експертизу в умовах ДОКПЛ, де був встановлений діагноз: розумова відсталість, обумовлена генетичною патологією (синдром Секеля), складний тип олігофренічного дефекту (синдром Секеля, амбліопія, горизонтальний ністагм, атрофія зорового нерва обох очей). Був визнаний особою з інвалідністю II групи через психічний розлад, причина інвалідності — з дитинства. Висновок про умови та характер праці — нездатність до трудової діяльності. Як рекомендовані заходи щодо відновлення працездатності зазначений нагляд та лікування захворювань, що інвалідизують. Перебуваючи вдома, підтримувальне лікування вживає нерегулярно.

Самостійно себе обслуговує, але іноді виконання санітарно-гігієнічних процедур потребує примушення матері. За межі дома самостійно майже не виходить, потребує постійного стороннього догляду та нагляду з боку рідних. Поточна госпіталізація здійснена за рекомендацією медико-соціальної експертної комісії з метою уточнення функціональної частини діагнозу для чергового перегляду.

Психічний статус: контакт з хворим має формальний характер. Мету обстеження та госпіталізації до лікарні не розуміє. Промова змазана, дещо уповільнена за темпом, подекуди спостерігається розмовляння по складах. Правильно називає своє ім'я, вік, дату народження. Знає, що мешкає в Марганці, але адресу назвати не в змозі. Пору року назвати не може. Анамнестичні відомості повідомляє непослідовно. Мислення інертне, конкретно-образне, уповільнене за темпом. Запас шкільних знань — низький. Поверхнево орієнтується у побутових питаннях. Судження — наївні, легковажні. Деякі прислів'я тлумачить правильно, але на більшість прислів'їв дає поверхневі відповіді, або взагалі не може їх розтлумачити. Вважає, що літак та птах різняться тим, що літак більш швидкий. Емоційно примітивний, емоційні реакції неадекватні, іноді благодушний. Букви знає, з труднощами намагається читати по складах. Арифметичний рахунок — в межах 10—20, на конкретних предметах, з помилками. Вважає, що якщо купити булочку за 15 гривень, йому з 20 гривень повинні дати 10 гривень решти. Поступово під час бесіди стає більш дратівливим, втрачає інтерес до спілкування. Маячення, галюцинацій не виявлено. Усвідомлення власного психічного стану — формальне.

Соматичний статус: окружність голови — 51 см, чоло скошене. Перенісся широке, ніс великий, помітно видається на обличчі. В профіль форма голови побідна голові птаха. Очі великі, очні щілини вузькі, відстань між очима завелика. Вуха великі, низько розташовані на черепі. Рот пропорційний до розміру обличчя. Нижня щелепа недорозвинена, зменшена у розмірі, підборіддя вузьке (див. рис. 1 та 2).



Рис. 1. Фронтальний вигляд пацієнта (анфас)



Рис. 2. Боковий вигляд пацієнта (птахоподібний профіль), що демонструє гіпоплазію нижньої щелепи

Підвищеної вгодованості, вага — 77 кг, зріст — 165 см, індекс маси тіла — 28,3. Мізинці обох рух викривлені. Шкірні покриви й видимі слизові — чисті, звичайного кольору. У легенях дихання везикулярне, хрипів немає. Тони серця приглушені, ритмічні, патологічних шумів немає. Артеріальний тиск — 150/80 міліметрів ртутного стовпа, частота серцевих скорочень — 88 ударів на хвилину. Живіт при пальпації м'який, безболісний. Крипторхізм зліва.

Неврологічний статус: зіниці однакові з обох боків, реакція на світло збережена, жвава. Сухожильні рефлeksi симетричні. Легкий нижній парапарез. Менінгеальних симптомів не виявлено.

У відділенні: весь час проводить на самоті, часто сидить на ліжку в одноманітній позі, не виявляючи зацікавленості до оточення. З іншими пацієнтами в палаті та відділенні тримається невпевнено, виявляє деяку розгубленість і безпорадність. Розуміє та виконує прості інструкції медичного персоналу, у деяких випадках потребує додаткового пояснення або демонстрації. Навички самообслуговування розвинені в потрібному обсязі, але потребує постійного контролю. Самостійно одягається та приймає їжу, однак денна активність обмежується межами палати. Не виявляє зацікавленості до життя відділення, більшу частину часу майже бездіяльний, пасивний. Телевізор дивиться формально, іноді спостерігає за іншими пацієнтами, які переглядають передачі. Реакції конфліктності, агресивності не виявляє, часто благодушний. Замкнутий, відособлений. Коло інтересів обмежене задоволенням фізіологічних потреб. В трудові процеси у відділенні не залучається. В процесі лікування тло настрою вирівнялось.

Дані обстеження:

Загальні аналізи крові (25.04.2025 р.), сечі (26.04.2025 р.), калу (26.04.2025 р.) — без патології. Аналіз крові на антиген гепатиту В (28.04.2025 р.) — негативний. Посів на дифтерію (25.04.2025 р.) — негативний. Аналіз крові на сифіліс методом імуноферментного аналізу (28.04.2025 р.) — негативний.

Флюорограма (№ 184668 від 28.04.2025 р.) — висновок: легеневі поля без інфільтративних та вогнищевих тіней.

Електрокардіограма (25.04.2025 р.) — висновок: синусовий ритм, дифузні зміни міокарду.

Електроенцефалограма (28.04.2025 р.) — висновок: негрубі зміни з переважанням повільно-хвилових коливань в лобово-скронево-тім'яних відведеннях, більше праворуч. Навантажувальні проби не змінюють патерн хвиль. Залучення до патологічного процесу медіобазальних структур.

Консультація терапевта (25.04.2025 р.) — висновок: есенціальна гіпертензія I стадії. Внутрішні органи без патології.

Консультація невролога (25.04.2025 р.) — висновок: синдром Секеля. Вроджена мікроцефалія, легкий нижній парапарез. Розумова відсталість.

Консультація хірурга (25.04.2025 р.) — висновок: крипторхізм зліва. Іншої хірургічної патології не виявлено.

Консультація офтальмолога (10.03.2023 р., за місцем проживання, дані з виписки із амбулаторної картки) — висновок: змішана амбліопія обох очей. Міопічний астигматизм обох очей. Атрофія зорового нерва обох очей.

Консультація психолога (28.04.2025 р.), висновок за даними психологічного дослідження: мовному контакту доступний, але він має малопродуктивний характер. На запитання відповідає по суті, після довгої паузи, коротко. Словниковий запас обмежений, мова бідна. Судження поверхневі, примітивні. Має значні труднощі у формулюванні своїх думок, не завжди доводить відповіді до кінця. Деякі запитання залишаються без відповіді. Орієнтований частково: не знає свій рік народження, домашню адресу пам'ятає вибірково, недостатньо орієнтований у календарному часі, не назвав місяць, пору року. На місці утримується, поведінка пасивна. Емоційні реакції слабо диференційовані, недостатньо адекватні, періодично недоречно посміхається. Візуальний контакт недостатній, пацієнт погано бачить. Зовні виглядає недостатньо охайно. Навички самообслуговування сформовані, але потребують допомоги та контролю. Виражена недостатність у повсякденному житті. Коло інтересів звужено. Зі слів пацієнта, вдома майже не допомагає. Полюбляє ліпити з пластиліну. Спілкування обмежено родиною, з дому не виходить.

Обсяг загальноосвітніх знань вкрай обмежений. Тугорухомість і одноманітність усіх психічних процесів. Читає вкрай слабо, прочитане повторити не може і не розуміє. Пише з великою кількістю помилок. Рахунок тільки порядковий, до 10-ти. Арифметичні дії також в межах 10-ти. Зміст сюжетної картинки не розуміє, називає окремі предмети. Різницю між літаком та птахом пояснює конкретно. Зміну дня та ночі пояснив примітивно, але правильно. Понятійна здатність не розвинена. Мислення примітивне, конкретно-образне. Абстрактно-логічні процеси недоступні. Увага нестійка. Навчальний експеримент засвоює вкрай слабо, вибірково, не переносить його на аналогічний матеріал. Байдужий до своєї діяльності.

Відзначається недостатність інтелектуального потенціалу (коефіцієнт інтелекту дорівнює 53 бали) у особистості з психічним інфантизмом. Поведінкова позиція — пасивно підкорювальна. Мислення — конкретно-ситуаційне, низької продуктивності. Навички самообслуговування, комунікації, соціальної адаптації — недостатні.

Клінічний діагноз: Легка розумова відсталість у ступені вираженої дебільності внаслідок генетичної патології (синдром Секеля). Складний тип олігофренічного дефекту (амбліопія, горизонтальний ністагм, атрофія зорового нерва обох очей), шифр за Міжнародною класифікацією 10-го перегляду — F70.1.

Лікування: вальпроат натрію / вальпроєва кислота (750—900 мг/добу), хлорпромазин (50—150 мг/добу), загальнозміцнювальна терапія, вітамінотерапія, психотерапія (психосоціальна, психокорекційна робота) — поліпшення.

Лікувальні й трудові рекомендації: явка до лікаря-психіатра за місцем реєстрації. Прийом підтримувальної терапії: вальпроат натрію / вальпроєва кислота пролонгованої дії — 750 мг на добу.

Обговорюючи наведений клінічний випадок, слід зазначити, що серед типових ознак, які були описані Seckel HPG [1], у пацієнта спостерігаються: розумова відсталість в ступені вираженої дебільності, мікроцефалія із своєрідною будовою черепа та обличчя («птахоголовість»), вузькі очні щілини, горизонтальний ністагм, гіпертелоризм, дзьобоподібний виступ носу, мікрогнатія нижньої щелепи, низько розташовані вуха, крипторхізм та клинодактилія мізинців. Привертає увагу, що в клінічній картині немає деяких типових ознак (наприклад, примордіальної карликовості, хоча наявна нижня межа норми маси тіла при народженні), що може свідчити про клінічний патоморфоз синдрому у нашого пацієнта. З анамнезу відомо, що батьки пацієнта мають низький зріст. Незважаючи на значний ризик розвитку синдрому Секеля у сиблінгів, у нашого пацієнта сестри не мають відставання у психофізичному розвитку.

Синдром Секеля асоціюється з вродженими аномаліями серця [6], судин [7; 8], нервової системи [5; 9], шкіри [10], системи крові [11], зубів [12], а також втратою слуху та зору [13—16]. При синдромі Секеля можливі різні аномалії органа зору, хоча їх наявність та ступінь виразності можуть варіювати. У клінічній картині досліджуваного пацієнта офтальмологічна патологія значно виражена та представлена амбліопією, горизонтальним ністагмом та атрофією зорового нерва обох очей, що порушує його повсякденне соціальне функціонування.

Відомо про три клінічні форми синдрому Секеля, які пов'язані з генетичними мутаціями на конкретних хромосомах (3-я, 18-а чи 14-а) [13], але на жаль, в нашому клінічному випадку встановити таку форму немає можливості, тому що результати проведеного медико-генетичного дослідження не містять в собі інформацію щодо таких даних.

Отже, синдром Секеля є надзвичайно рідкісною патологією, яка демонструє суттєву затримку фізичного та психічного розвитку (аж до розумової відсталості), а також різні вроджені аномалії. Випадки синдрому Секеля часто неправильно діагностують, особливо коли пацієнти не виявляють усіх ознак фенотипу, тобто коли, ймовірно, наявний клінічний патоморфоз захворювання. Клінічні та морфологічні особливості можуть бути виявлені під час вагітності, хоча патологія не може бути підтверджена клінічно, поки медична картина повністю не сформується, зазвичай, в ранньому дитинстві. Важливим моментом є генетичне дослідження, оскільки воно дає змогу вивчити історію родини, спадковість, клінічну форму синдрому та супутні патологічні стани.

Тому вивчення ранніх проявів і ознак цієї патології, раннє втручання, ретельне клініко-психологічне

спостереження за хворими та застосування комплексних лікувально-реабілітаційних заходів могло б призвести до деякого поліпшення якості життя пацієнтів з синдромом Секеля, зниження рівня інвалідизації та підвищення соціальної адаптованості навіть за наявності вираженого інтелектуального дефіциту.

Автори висловлюють щире подяку студенту Дніпровського державного медичного університету Миколі Микуляничу за надання авторських рисунків пацієнта, використаних у публікації.

Список літератури / References

1. Seckel H. P. Bird-headed Dwarfs: Studies in developmental anthropology including human proportions. Basel–New York: S. Karger; Springfield: C. C. Thomas, 1960. 179 p.
2. Pekkola Pacheco N, Pettersson M, Lindstrand A, Grigoloniene G. Expanding the phenotype of Seckel syndrome associated with biallelic loss-of-function variants in CEP63. *Am J Med Genet A*. 2023;191(7):1929-1934. doi:10.1002/ajmg.a.63200
3. Faivre L., Le Merrer M, Lyonnet S, et al. Clinical and genetic heterogeneity of Seckel syndrome. *Am J Med Genet*. 2002;112(4):379-383. doi:10.1002/ajmg.10677
4. Cuccurullo C, Miele G, Piccolo G, et al. Hydranencephaly in CENPJ-related Seckel syndrome. *Eur J Med Genet*. 2022 Dec;65(12):104659. doi:10.1016/j.ejmg.2022.104659
5. Farcy S, Hachour H, Bahi-Buisson N, Passemard S. Genetic Primary Microcephalies: When Centrosome Dysfunction Dictates Brain and Body Size. *Cells*. 2023;12(13):1807. https://doi.org/10.3390/cells12131807
6. Abohewa M, Elmassry M, Iskandir M, Rogers B, Swaminath D. Seckel syndrome presenting with complete heart block. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*. 2021;34(3):405-406. Published 2021 Jan 28. doi:10.1080/08998280.2020.1871265
7. Donmez Y.N., Giray D., Epcacan S., Goktas E., Ayar E. Cardiovascular anomalies in Seckel syndrome: report of two patients and review of the literature. *Cardiol Young*. 2022;32(3):487-490. doi:10.1017/S1047951121003097
8. Monteiro A, Cortez GM, Granja MF, et al. Intracranial aneurysms in microcephalic primordial dwarfism: a systematic review. *J Neurointerv Surg*. 2021;13(2):171-176. doi:10.1136/neurintsurg-2020-016069
9. Khojah O, Alamoudi S, Aldawsari N, Babgi M, Lary A. Central nervous system vasculopathy and Seckel syndrome: case illustration and systematic review. *Childs Nerv Syst*. 2021;37(12):3847-3860. doi:10.1007/s00381-021-05284-8
10. Fathizadeh A, Soltani K, Medenica M, Lorincz AL. Pigmentary changes in Seckel's syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 1979;1(1):52-54. doi:10.1016/s0190-9622(79)70004-1
11. Chanan-Khan A, Holkova B, Perle MA, et al. T-cell clonality and myelodysplasia without chromosomal fragility in a patient with features of Seckel syndrome. *Haematologica*. 2003;88(5):ECR14.
12. Tatiya N, Kesri R, Ukey A. Seckel dwarfism — a rare autosomal recessive inherited syndrome: a case report. *Int J Clin Pediatr Dent*. 2024;17(2):211-215. doi:10.5005/jp-journals-10005-2765

13. Mudassir BU, Agha Z. Microcephaly, short stature, intellectual disability, speech absence and cataract are associated with novel bi-allelic missense variant in RTTN gene: a Seckel syndrome case report. *Children (Basel)*. 2023;10(6):1027. Published 2023 Jun 8. doi:10.3390/children10061027

14. Pillai MR, Pallamparthi S, Gnanavelu S. Secondary childhood glaucoma — a rare association in Seckel syndrome. *European Eur J Ophthalmol*. Published online November 23, 2021. doi:10.1177/11206721211060949

15. Guirgis MF, Lam BL, Howard CW. Ocular manifestations of Seckel syndrome. *Am J Ophthalmol*. 2001;132(4):596-597. doi:10.1016/s0002-9394(01)01046-7

16. Li N, Xu Y, Chen H, et al. Bi-allelic variants in CEP295 cause Seckel-like syndrome presenting with primary microcephaly, developmental delay, intellectual disability, short stature, craniofacial and digital abnormalities. *EBioMedicine*. 2024;99:104940. doi:10.1016/j.ebiom.2023.104940

Надійшла до редакції 29.10.2025

Відомості про авторів:

ОГОРЕНКО Вікторія Вікторівна, доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри*; <https://orcid.org/0000-0003-0549-4292>; e-mail: ogorenkov@gmail.com

ШУСТЕРМАН Тамара Йосипівна, кандидат медичних наук, доцент кафедри*; <https://orcid.org/0000-0001-5422-1624>; e-mail: finiks2@gmail.com

НИКОЛЕНКО Алла Євгенівна, кандидат медичних наук, доцент кафедри*; <https://orcid.org/0000-0001-5523-8858>; e-mail: allanikosha@gmail.com

МАЛЕЦЬКИЙ Євген Феліксович, лікар-психіатр Комунального підприємства «Дніпропетровська багатопрофільна клінічна лікарня з надання психіатричної допомоги» Дніпропетровської обласної ради», м. Дніпро, Україна; e-mail: psihiatr@ua.fm

* — кафедра психіатрії, наркології і медичної психології Дніпровського державного медичного університету, м. Дніпро, Україна

Information about the authors:

OGORENKO Viktoriia, Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department*; <https://orcid.org/0000-0003-0549-4292>; e-mail: ogorenkov@gmail.com

SHUSTERMAN Tamara, Associate Professor of the Department*; <https://orcid.org/0000-0001-5422-1624>; e-mail: finiks2@gmail.com

NIKOLENKO Alla, Associate Professor of the Department*; <https://orcid.org/0000-0001-5523-8858>; e-mail: allanikosha@gmail.com

MALETSKIY Yevhen, Physician-psychiatrist of the Municipal Enterprise "Dnipropetrovsk multidisciplinary clinical hospital for the provision of psychiatric care" of Dnipropetrovsk Regional Council", Dnipro, Ukraine; e-mail: psihiatr@ua.fm

** — Department of Psychiatry, Narcology and Medical Psychology of the Dnipro State Medical University, Dnipro, Ukraine