

# Рання діагностика вроджених мальформацій при обстеженні дитини фахівцями первинної ланки з метою диференціювання генетично-зумовлених дисморфізмів з конституційними особливостями дитини

UDC: 616-007-021-056.7-07-053.2:614.253.1/.2

Received: December 09, 2025

DOI: [https://doi.org/10.32345/USMYJ.1\(160\).2026.103-113](https://doi.org/10.32345/USMYJ.1(160).2026.103-113)

Accepted: January 28, 2026

Published online: March 31, 2026

**Анастасія Горобець, Наталія М. Горобець, Наталія І. Горобець**

Кафедра педіатрії № 1, Національний медичний університет імені Олександра Богомольця, м. Київ, Україна

**ORCID:****Anastasiia Horobets:** [0000-0002-7610-9278](https://orcid.org/0000-0002-7610-9278)**Nataliia I. Horobets:** [0000-0002-8296-879X](https://orcid.org/0000-0002-8296-879X)**Nataliia M. Horobets:** [0000-0001-7674-3140](https://orcid.org/0000-0001-7674-3140)**Corresponding author:**

Nataliia Horobets

E-mail: [natko147@ukr.net](mailto:natko147@ukr.net)

**Анотація:** у оглядовій статті проаналізовано сучасні публікації щодо дисморфізмів, які можуть бути як фізіологічного, так і патологічного походження та являти собою актуальну проблему сучасної медицини в ракурсі стрімкого розвитку орфанної патології. Тому мета огляду продемонструвати важливість ранньої діагностики вроджених мальформацій при обстеженні дитини фахівцями первинної ланки з метою диференціювання генетично-зумовлених дисморфізмів з конституційними особливостями або змінами морфогенезу тіла або частин тіла в результаті негативного впливу на плід зовнішніх факторів являється нагальною у зв'язку зі складністю ранньої діагностики/дифдіагностики. Своєчасне виявлення патологічних ознак у дитини фахівцем первинної ланки прискорить направлення пацієнта на генетичну консультацію для верифікації діагнозу, а також дозволить якнайраніше організувати необхідні мультидисциплінарні профілактичні, терапевтичні та реабілітаційні заходи, спрямовані на мінімізацію несприятливих наслідків захворювання і покращення якості життя дитини та її родині. Для того, щоб розуміти, які ознаки відносяться до патологічних і як їх відрізнити від конституційних особливостей або змін частин тіла в результаті негативного впливу на плід зовнішніх факторів, можна застосовувати метод морфометричної оцінки різних анатомічних ділянок тіла дитини з використанням спеціально розроблених програм уніфікованих методів діагностики (гештальт), які, згідно сучасних публікацій, допоможуть відрізнити патологію від фізіологічних відхилень. Атори, опираючись на сучасні джерела, вказують, що морфологічні відхилення у розвитку дитини, які можуть проявлятися у вигляді деформацій, асоціацій, дизрупцій, дисплазій, малих аномалій розвитку або стигм дизембріогенезу, можуть бути наслідком різних впливів, але нерідко вони є і клінічними маркерами орфанних захворювань та свідчать про наявність тих чи інших генетичних синдромів. Але вони можуть формуватись внутрішньоутробно у плода і за відсутності генетично-зумовлених детермінант, а за рахунок негативного впливу зовнішніх факторів. У зв'язку з цим пріоритетного значення набувають рання діагностика та верифікація діагнозу, оскільки чим раніше встановлено захворювання, тим швидше, за по-

**How to cite this article:** Horobets A, Horobets NM, Horobets NI. Early diagnosis of congenital malformations during child examination by primary care specialists for the purpose of differentiating genetically determined dysmorphisms from the child's constitutional features. Ukrainian Scientific Medical Youth Journal. 2026;1(160):103-113. doi:10.32345/USMYJ.1(160).2026.103-113

треби, можливо розпочати профілактичні, лікувальні, реабілітаційні заходи, щоб попередити чи відтермінувати розвиток ускладнень, мінімізувати негативні наслідки їх впливу на стан та життя дитини. “Золотим стандартом” обстеження дитини фахівцями первинної ланки залишається клінічний огляд дитини, але для уникнення суб’єктивізму та більш ретельного діагностичного пошуку патологічних відхилень у морфогенезі дитини, необхідно застосовувати спеціально розроблені об’єктивні програми уніфікованих методів діагностики (гештальт).

**Ключові слова:** асоціації, мальформації, діти, орфанні захворювання, вроджений, морфогенез.

### Вступ

На сучасному етапі розвитку медицини дитинства важливе значення має своєчасне виявлення вроджених мальформацій [1] при обстеженні дитини фахівцями первинної ланки з метою діагностики та диференціювання генетично-зумовлених дисморфізмів від конституційних особливостей дитини. У світі існує від 5 до 8 тисяч нозологічних форм орфанних захворювань [2], які характеризуються тяжким прогресуючим перебігом, розвитком дегенеративних змін, інвалідацією, зниженням якості та скороченням тривалості життя дітей. З кожним роком ці цифри збільшуються.

Звичайно, “золотим стандартом” виявлення вроджених мальформацій у дітей залишається клінічне обстеження дитини. Але, щоб уникнути суб’єктивізму, у провідних країнах світу вже давно застосовуються спеціально розроблені уніфіковані програми неонатального скринінгу, якими користуються фахівці первинної ланки. Рання діагностика та верифікація вроджених мальформацій у дітей дозволяє пришвидшити можливість розпочати профілактичні та лікувальні заходи, відтермінувати розвиток ускладнень, мінімізувати негативні наслідки та покращити якість життя дитини і її сім’ї [3].

Вирішальну роль у процесі раннього виявлення рідкісних захворювань відіграють фахівці первинної ланки – лікарі-педіатри та лікарі загальної практики – сімейні лікарі, які першими контактують із новонародженим та його родиною [4]. Вже при першому патронажі новонародженого вони можуть ефективно ідентифікувати вроджені мальформації, деформації, дисморфізми, аналізуючи зовнішні та внутрішні порушення морфогенезу дитини, які можуть бути як конституційними проявами, так і ознакою орфанних захворювань.

### Мета

Продемонструвати важливість ранньої діагностики вроджених мальформацій при обстеженні дитини фахівцями первинної ланки з метою диференціювання генетично-зумовлених дисморфізмів з конституційними особливостями дитини

### Огляд та обговорення

Проблема рідкісних (орфанних) захворювань в Україні, як і у всьому світі, набуває дедалі більшої актуальності [5]. Важливу роль у ранній діагностиці орфанної патології відіграють фахівці первинної ланки – лікарі-педіатри та лікарі загальної практики – сімейні лікарі. Саме вони мають безпосередній контакт із майбутніми батьками та можуть ще на етапі планування вагітності або на ранніх її термінах оцінити ризик виникнення орфанних захворювань шляхом аналізу генеалогічного анамнезу родини. Отримана інформація дозволить виявити можливі патерни успадкування, сприятиме прийняттю подружжям обґрунтованих рішень та зменшенню ризику розвитку генетичних захворювань у майбутнього покоління [6].

Літературні джерела для огляду підбирались з використанням дескрипторів MeSH (Medical Subject Headings) у базі даних PubMed. В першу чергу відбирались джерела з систематичними оглядами та мета-аналізом даної проблеми за останні 5 років з високим рівнем доказовості. Для відбору джерел було застосовано принцип зіставлення морфологічних маркерів генетичних синдромів із варіантами фізіологічних змін. В пріоритеті були джерела з описом фенотипового скринінгу та алгоритмів диференційної діагностики. В роботі застосовувався порівняльний аналіз сучасних діагностичних методів та протоколів огляду дітей з метою виявлення найбільш специфічних дисморфічних ознак, що мають високу прогностичну цінність для ранньої діагностики та диференціювання генетично-зумовлених дисморфізмів від конституційних особливостей дитини при її обстеженні фахівцями первинної ланки.

Систематичний контакт фахівців первинної ланки з дитиною дає змогу виявляти морфологічні відхилення (дисморфізми), характерні для окремих рідкісних захворювань, а також диференціювати їх від сімейних або конституційних особливостей. З метою підвищення ефективності розпізнавання дисморфізмів фахівцям первинної ланки необхідно проводити спеціалізовані навчальні тренінги за участю лікарів-генетиків;

забезпечувати актуальною довідковою інформацією; розробляти та впроваджувати уніфіковані діагностичні програми з чіткими алгоритмами аналізу дисморфічних фенотипів [7, 8].

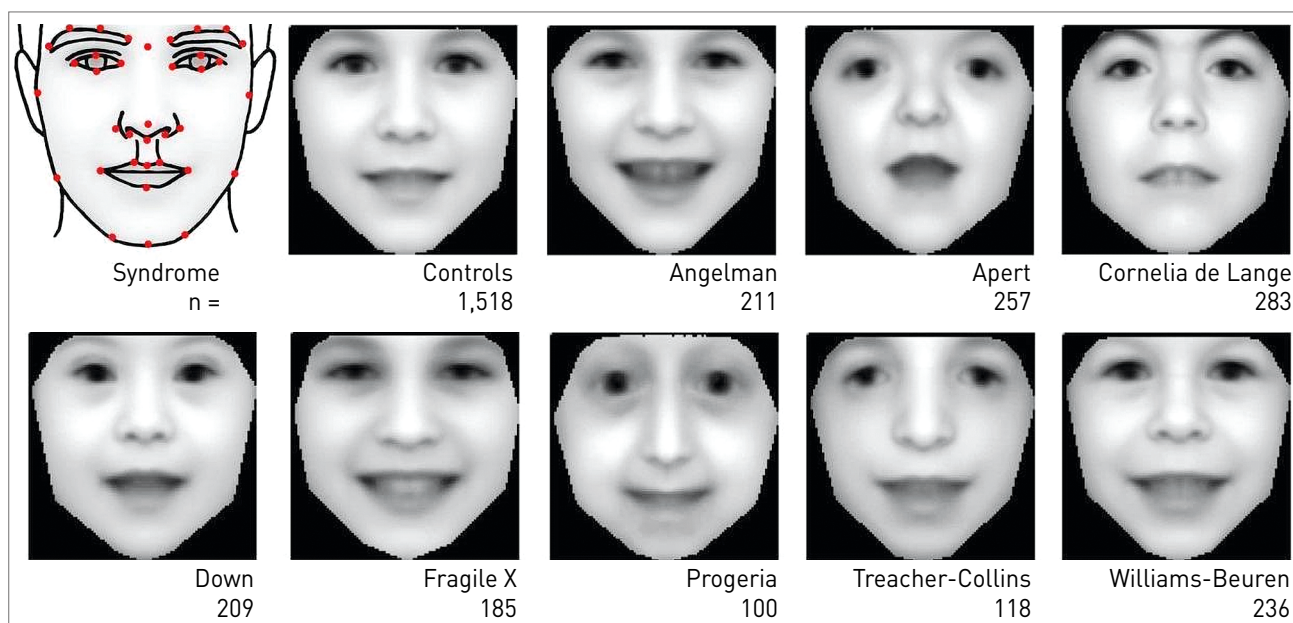
Подібні програми та технології вже активно застосовуються в закордонній медицині. Зокрема, використовуються системи уніфікованого аналізу та розпізнавання дисморфічних фенотипів, характерних для широкого спектру орфанних захворювань. Прикладом є технологія автоматичного виявлення та вимірювання антропометричних точок обличчя – шкала зовнішнього вигляду обличчя, відома як «The facial appearance scale: Understanding facial features in rare genetic syndromes» («Розуміння рис обличчя при рідкісних генетичних синдромах»). За її допомогою здійснюється розпізнавання фенотипів таких синдромів, як Корнелії де Ланге, Angelman, Apert, Down, Fragile X, Progeria, Treacher–Collins, Williams–Beuren та інших.

Зазначені методики базуються на аналізі дисморфології обличчя та дозволяють оцінювати й зіставляти виявлені ознаки з відомими фенотипічними моделями обличчя (гештальтами). Важливою перевагою цих технологій є їх доступність для широкого кола клініцистів. Діагностично значуща гештальт-інформація, отримана зі звичайних фотографій обличчя, дає змогу на основі краніофасціальних характеристик здійснювати високоточну та високопродуктивну діагностику порушень розвитку у дітей із рідкісними захво-

руваннями (рис. 1). Комп'ютерний алгоритм аналізує фенотипічну інформацію зі звичайних неклінічних фотографій та моделює дисморфізм обличчя дитини в багатовимірному «просторі фенотипу клінічного обличчя». Це дозволяє суттєво звужити (у 27,6 раза) діапазон пошуку потенційних діагнозів у пацієнтів із підозрою на порушення розвитку, що значно підвищує ефективність діагностичного процесу [9, 10].

Дисморфізми у дітей можуть проявлятися як сімейними конституційними особливостями, так і свідчити про ті чи інші орфанні захворювання, що вимагає ретельної диференційної діагностики [11]. Тому дуже важливо правильно і вчасно розпізнати, що являється конституційною нормою для дитини, а де відхилення, характерні для певних синдромів, мальформацій, деформацій, дисморфізмів [12].

Деякі відхилення можуть бути не генетично детермінованими дефектами, а зумовленими зовнішнім впливом на плод [13]. Наприклад, вроджена клишоногість (еквіноварусні стопи) та вальгусні стопи (рис. 2, 3) можуть виникати внаслідок підвищеного механічного тиску матки, стінок плодового міхура, пуповини, пухлини матки, через що ступні загортаються всередину [14]. Така клишоногість успішно лікується відразу після народження. При фізіологічному вальгусі стопи і гомілковостопного суглоба спостерігаються слабкість м'язів і вроджене вертикальне розташування таранної кістки в гомілковостоп-



**Рис. 1.** Шкала (гештальт) зовнішнього вигляду обличчя, так зване «розуміння рис обличчя при рідкісних генетичних синдромах»

*Джерело:* Zhou P, Zhu L, Fan QL, Chen L. [Interpretation of the first international consensus for Cornelia de Lange syndrome]. Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi. 2020 Aug;22(8):815-820.

ному суглобі, а при фізіологічному вальгусі заднього відділу стопи – п'ята відхилена назовні на 5–7 градусів, що є нормою [15]. При фізіологічному вальгусі стопи та гомілковостопного суглоба спостерігаються м'язова слабкість і вроджене вертикальне положення таранної кістки в гомілковостопному суглобі. У разі фізіологічного вальгусу заднього відділу стопи п'ята відхиляється назовні на 5–7°, що вважається варіантом норми.



**Рис. 2.** Вроджена клишоногість (еквіноварусні стопи)

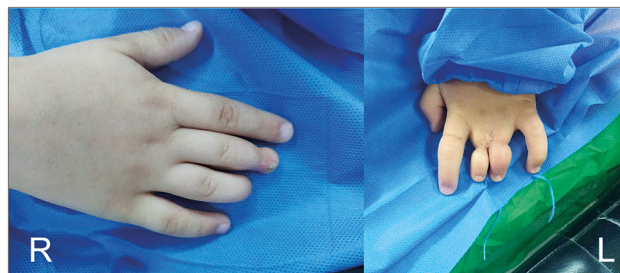
*Джерело:* Gelfer Y, Davis N, Blanco J, Buckingham R, Trees A, Mavrotas J, Tennant S, Theologis T. Attaining a British consensus on managing idiopathic congenital talipes equinovarus up to walking age. *Bone Joint J.* 2022



**Рис. 3.** Вальгусні стопи.

*Джерело:* Chang AS, Son SW, Park P, Kim HJ, Hwang SH, Park SG, Park YH. Hallux valgus interphalangeus is more common in juvenile-onset hallux valgus than in adult-onset hallux valgus. *J Orthop Surg Res.* 2024 Dec 26;19(1):884. doi: 10.1186/s13018-024-05408-1. PMID: 39726019; PMCID: PMC11670350.

Внутрішньоутробні порушення структури органів і тканин можуть виникати внаслідок впливу зовнішніх механічних факторів [16]. До них належать дизрупції, прикладом яких є ампутація пальців через амніотичні перетяжки (рис. 4).



**Рис. 4.** Ампутація фалангів пальців рук внаслідок амніотичних перетяжок.

*Джерело:* Estanbouli MA, Anadani A, Albobah H, Dakkak T, Mokresh R, Etr A. Late management of amniotic bands syndrome with incomplete syndactyly: A case report of 4-year-old child. *Int J Surg Case Rep.* 2024 Feb;115:109277. doi: 10.1016/j.ijscr.2024.109277. Epub 2024 Jan 19. PMID: 38262220; PMCID: PMC10830882.

Синдроми формуються в результаті генетичних мутацій, делецій або дуплікацій хромосом, а також під впливом тератогенних чинників.

Вроджені мальформації є наслідком первинних дефектів морфогенезу та проявляються вже при народженні, нерідко зумовлюючи розвиток мальформаційних секвенцій — вторинних станів, що виникають через наявний анатомічний дефект. Прикладом є синдром П'єра Робена — вроджена аномалія щелепно-лицевої ділянки, що характеризується тріадою: недорозвинена нижня щелепа (мікрогнатія), западання язика (глосоптоз) та розщілина піднебіння і може супроводжуватися порушенням прохідності дихальних шляхів і через апное призводити до синдрому раптової смерті (рис. 5). Своєчасна діагностика дозволяє запобігти ускладненням шля-



**Рис. 5.** Синдром П'єра Робена.

*Джерело:* Karempelis P, Hagen M, Morrell N, Roby BB. Associated syndromes in patients with Pierre Robin sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2020 Apr; 131:109842. doi: 10.1016/j.ijporl.2019.109842. PMID: 31927142.

хом застосування позиційної терапії, кисневої підтримки, альтернативних методів вигодовування або використання допоміжних засобів для забезпечення дихання. У тяжких випадках проводять хірургічну корекцію (не раніше 4-6 років), а стимуляція росту нижньої щелепи досягається завдяки оптимізації методів вигодовування та харчування [17].

Асоціації визначають як поєднання вроджених аномалій без встановленої спільної етіології, що відрізняє їх від синдромів із характерним комплексом ознак. (рис. 6, 7). До найвідоміших належать асоціації CHARGE (колобома, вади серця, атрезія хоан, затримка росту і розвитку, аномалії геніталій та вух) і VATER/VACTERL [18, 19], яка включає аномалії хребта, аноректальні дефекти, трахеоезофагеальні нориці, атрезію стравоходу, а також порушення розвитку кінцівок і внутрішніх органів.

Дисплазії (від грец. *δυσ* (*dys*) – порушення і грец. *πλασει* (*plasei*) – утворюю, ліплю, формую) – це узагальнений термін, що позначає порушення формування органів, тканин або їх окремих частин у період ембріогенезу чи після народження та проявляється змінами розміру, форми або клітинної структури. (рис. 8, 9). Окремі варіанти будови стопи можуть мати спадковий характер і бути пов'язаними зі слабкістю зв'язкового апарату, зумовленою дисплазією сполучної ткани-

ни (варусна чи вальгусна деформації стоп). Ці вроджені деформації можуть проявлятися вже в ранньому віці як вроджена диференційована сполучнотканинна дисплазія (синдроми Елерса–Данлоса, Марфана, Стиклера, недосконалого остеогенезу та ін.), так і дещо пізніше, у вигляді недиференційованої сполучнотканинної дисплазії [20, 21].

Стигми дизембріогенезу або малі аномалії розвитку, являють собою незначні вроджені особли-



Рис. 8. Зуби при ектодермальній дисплазії.

Джерело: Cerezo-Cayuelas M, Pérez-Silva A, Serna-Muñoz C, Vicente A, Martínez-Beneyto Y, Cabello-Malagón I, Ortiz-Ruiz AJ. Orthodontic and dentofacial orthopedic treatments in patients with ectodermal dysplasia: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Oct 17;17(1):376. doi: 10.1186/s13023-022-02533-0. PMID: 36253866; PMCID: PMC9575248.



Рис. 6. Асоціація CHARGE.

Джерело: Chetty M, Roberts TS, Elmubarak M, Bezuidenhout H, Smit L, Urban M. CHARGE syndrome: genetic aspects and dental challenges, a review and case presentation. *Head Face Med.* 2020 Jun 8;16(1):10. doi: 10.1186/s13005-020-00224-4. PMID: 32513271; PMCID: PMC7282035.

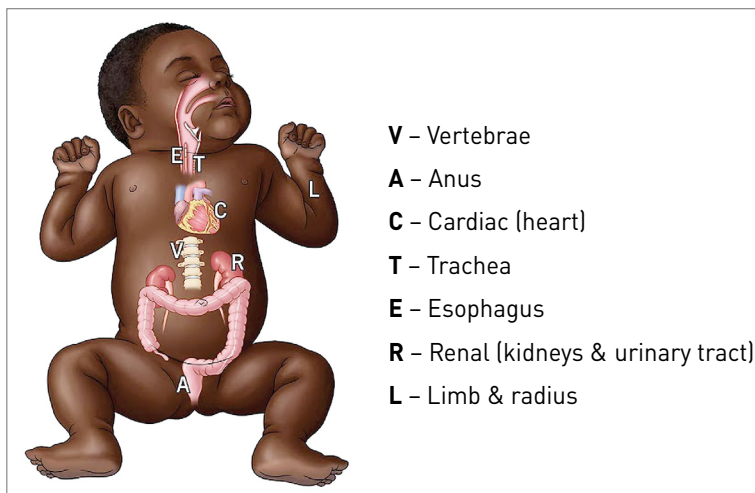
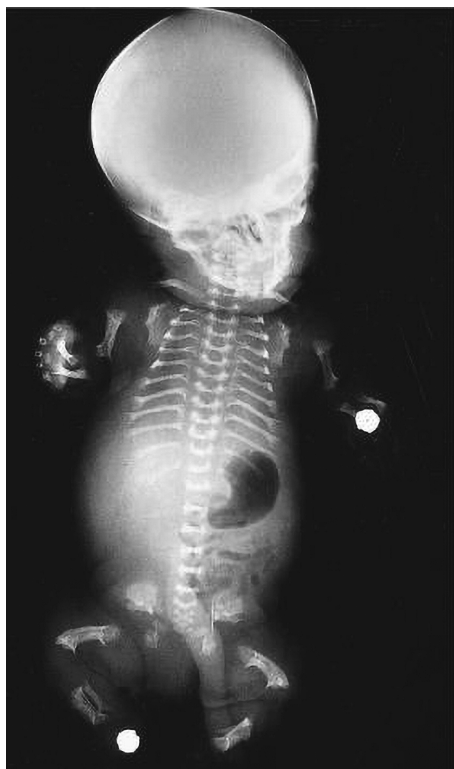


Рис. 7. Асоціація VATER/VACTERL.

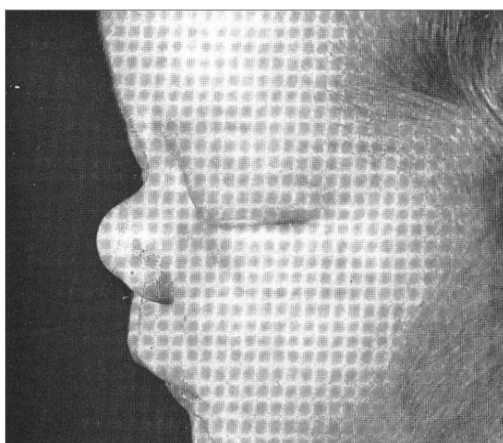
van de Putte R, Dworschak GC, Brosens E, Reutter HM, Marcelis CLM, Acuna-Hidalgo R, Kurtas NE, Steehouwer M, Dunwoodie SL, Schmiedeke E, Märzheuser S, Schwarzer N, Brooks AS, de Klein A, Sloots CEJ, Tibboel D, Brisighelli G, Morandi A, Bedeschi MF, Bates MD, Levitt MA, Peña A, de Blaauw I, Roeleveld N, Brunner HG, van Rooij IALM, Hoischen A. A Genetics-First Approach Revealed Monogenic Disorders in Patients With ARM and VACTERL Anomalies. *Front Pediatr.* 2020 Jun 23;8:310. doi: 10.3389/fped.2020.00310. PMID: 32656166; PMCID: PMC7324789.



**Рис. 9.** Танатофорна дисплазія (короткі ребра, плоскі тіла хребців, деформація стегон).

*Джерело:* French T, Savarirayan R. Thanatophoric Dysplasia. 2004 May 21 [updated 2023 May 18]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2026. PMID: 20301540.

вості будови органів і частин тіла, представлені на рис. 10–18. Мутації генів, відповідальних за синтез/катаболізм структурних білків сполучної



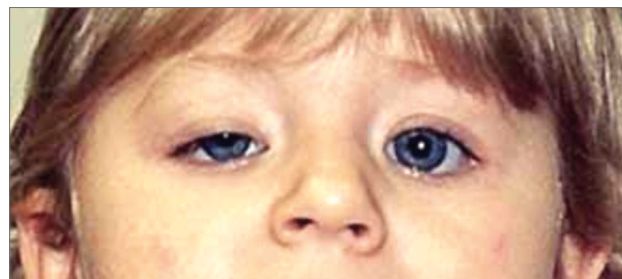
**Рис. 10.** Сідлоподібний ніс.

*Джерело:* Harutyunyan A, Hakobyan G. Saddle Nose Deformity Reconstruction with a Allograft Bone. Aesthetic Plast Surg. 2024 Dec;48(23):4839-4847. doi: 10.1007/s00266-024-04123-w. Epub 2024 May 28. PMID: 38806824.



**Рис. 11.** Гіпертелоризм. Ентропіон.

*Джерело:* Patel SY, Ghali GE. Orbital Hypertelorism. Atlas Oral Maxillofac Surg Clin North Am. 2022 Mar;30(1):101-112. doi: 10.1016/j.cxom.2021.11.002. PMID: 35256103.



**Рис. 12.** Птоз.

*Джерело:* Bai JS, Song MJ, Li BT, Tian R. Timing of Surgery and Treatment Options for Congenital Ptosis in Children: A Narrative Review of the Literature. Aesthetic Plast Surg. 2023 Feb;47(1):226-234. doi: 10.1007/s00266-022-03039-7. Epub 2022 Sep 16. PMID: 36114384.



**Рис. 13.** Анкілоглосія. Коротка вуздечка язика.

*Джерело:* Tomara E, Dagla M, Antoniou E, Iatrakis G. Ankyloglossia as a Barrier to Breastfeeding: A Literature Review. Children (Basel). 2023 Dec 8;10(12):1902. doi: 10.3390/children10121902. PMID: 38136104; PMCID: PMC10741948.

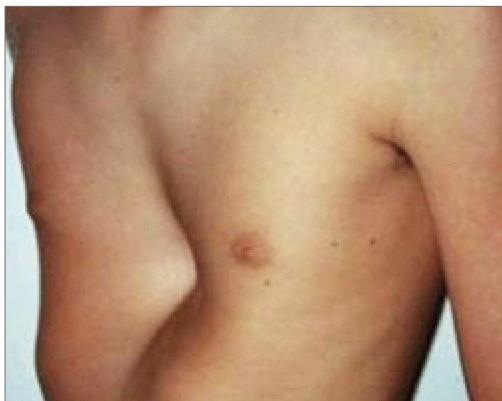


Рис. 14. Деформація груднини.

*Джерело:* Pu Y, Jian Y, Huang W, Yang Z. Prevalence and incidence of chest wall deformities in children below 18 years old: the first systematic review and meta-analysis. Arch Med Sci. 2024 Jun 6;21(4):1421-1431. doi: 10.5114/aoms/188876. PMID: 41078925; PMCID: PMC12509807.



Рис. 15. Кифосколиоз.

*Джерело:* Stücker R, Mladenov K, Stücker S. Mitwachsende Korrektursysteme bei Early-Onset-Skoliosen [Growth-preserving instrumentation for early onset scoliosis]. Oper Orthop Traumatol. 2024 Feb;36(1):12-20. German. doi: 10.1007/s00064-023-00832-8. Epub 2023 Oct 9. PMID: 37812237.

тканини або ферментів, що беруть участь у цих процесах, кількісні зміни утворення повноцінних компонентів екстрацелюлярного матриксу, порушення фібрилогенезу – є головними в розвитку як диференційованої, так і недиференційованої сполучнотканинної дисплазії [22–29]. Реалізація генетичних чинників при диференційованій дисплазії значною мірою залежить від впливу довкілля, тоді як недиференційована дисплазія



Рис. 16. Клинодактилія мізинців.

*Джерело:* Lin HY, Lee CL, Fran S, Tu RY, Chang YH, Niu DM, Chang CY, Chiu PC, Chou YY, Hsiao HP, Tsai MC, Chao MC, Tsai LP, Yang CF, Su PH, Pan YW, Lee CH, Chu TH, Chuang CK, Lin SP. Epigenotype, Genotype, and Phenotype Analysis of Taiwanese Patients with Silver-Russell Syndrome. J Pers Med. 2021 Nov 13;11(11):1197. doi: 10.3390/jpm11111197. PMID: 34834549; PMCID: PMC8624617.

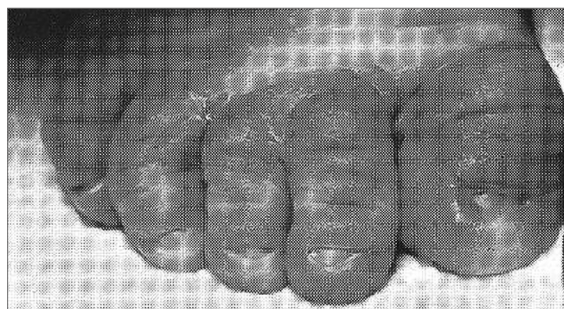


Рис. 17. Сіндактилія.

*Джерело:* Kurebayashi L, Nakamoto HA, Nogueira LF, Faccioni ALC, Goldenberg DC, Gemperli R. Comparing Results of Syndactyly Operated Children Younger and Older Than 1 Year. Ann Plast Surg. 2021 Jun 1;86(6):635-639. doi: 10.1097/SAP.0000000000002773. PMID: 33661223.

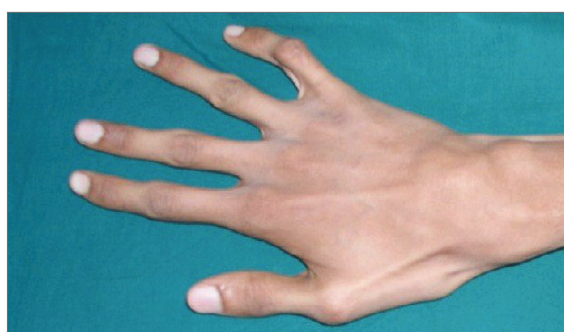


Рис. 18. Пальці павука.

*Джерело:* Debrach AC, Ladouceur M, Trombetti A, Bouchardy J, Blondon M, Robert-Ebadi H, Ciotu IM, Boudabbous S, Huber C, Khau Van Kien P. Syndromes de Marfan et apparentés [Marfan syndrome and related disorders]. Rev Med Suisse. 2025 Apr 16;21(914):804-808. French. doi: 10.53738/REVMED.2025.21.914.47027. PMID: 40241556.



Рис. 19, 20. Полідактилія.

Джерело: Mirzaa G, Graham JM Jr, Keppler-Noreuil K. PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum. 2013 Aug 15 [updated 2023 Apr 6]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2026. PMID: 23946963.

має полігенно-мультифакторіальний характер і пов'язана зі спадковою схильністю, що формується внаслідок різних комбінацій алелів від батька і матері і, як наслідок, формування нового унікального генотипу.

Таким чином, під час клінічного обстеження новонародженого лікарем-педіатром або лікарем загальної практики — сімейним лікарем можуть бути виявлені різноманітні дисморфічні ознаки, які можуть бути фізіологічними індивідуально-конституційними варіантами норми, так і маркерами патологічних станів. Використання уніфікованих морфометричних програм у практиці лікарів первинної ланки сприятиме більш об'єктивному виявленню дисморфізмів у різних анатомічних ділянках новонародженого. Ретельний огляд дитини, оцінка дисморфічних ознак, їх вимірювання та подальший аналіз повинні здійснюватися у чітко визначеній послідовності, оскільки такий підхід має вирішальне значення для своєчасної діагностики багатьох вроджених синдромів:

- ▶ форма та симетричність голови, риси обличчя, лоб, середня частина голови (від брів до верхньої губи та від зовнішніх кутів очей до комісур губ), відстань між очима (міжкантальна) та зіницями (міжзінична, міжцентрова) - можуть свідчити про дефекти у формуванні міжпівкулевої щілини;

- ▶ коротка, довга, скошена очна щілина, еверсія нижніх повік, сплющене перенісся, розмір вušних раковин, їх форма, положення, зміни підборіддя – можуть вказувати на алкогольний синдром плода, синдроми Кабукі, Дауна, Трічера Коллінза, Ді Джорджі тощо;

- ▶ відхилення в структурі ротової порожнини, кількості та вигляді зубів, наявність аномалій язика, язичка (увули) та піднебіння;

- ▶ додаткові шкірні складки з обох боків шиї, коротка шия, зміни форми грудної клітки, що характерні для синдромів Тернера, Нунан та Кліпеля – Фейля;

- ▶ зміни задньої лінії росту волосся та розмірів щитоподібної залози, важливі для діагностики вродженого гіпотиреозу;

- ▶ порушення рухливості та діапазону рухів суглобів, наявність контрактур одного або кількох суглобів, можуть свідчити про вроджену нейром'язову дисфункцію або артрогрипоз, фетальний алкогольний синдром та деякі анеуплоїдії X-хромосоми; наявність полідактилії (рис. 19, 20), адактилії (при трисомії 13 хромосоми), олігодактилії, аплазії променевої кістки, можуть свідчити про наявність ізольованої аутосомно-домінантної ознаки [30];

- ▶ синдактилія (зрощення двох або більше пальців) зустрічається при багатьох синдромах, включаючи синдром Сміта–Лемлі–Опітца;

- ▶ поперечна долонна складка зустрічається у 50% дітей із синдромом Дауна;

- ▶ характерний долонний візерунок спостерігається при фетальному алкогольному синдромі;

- ▶ порушення розвитку геніталій, гіпоспадія, крипторхізм чи їх поєднання, як правило, пов'язані з ендокринними розладами, такими як вроджена гіперплазія надниркових залоз, мозаїцизмом 4X, Y/4, синдромом множинних вроджених аномалій та різними мутаціями [31, 32, 33], що також може бути ознаками орфанних хвороб.

Таким чином, морфометрична оцінка різних анатомічних ділянок тіла дитини з використанням уніфікованих методів діагностики забезпечує фахівцям первинної медичної допомоги – лікарям-педіатрам і лікарям загальної практики – сімейним лікарям – можливість диференціювати генетично зумовлені дисморфічні ознаки від кон-

ституційних особливостей дитини та її родини. Це сприяє своєчасному направленню пацієнта на генетичну консультацію для верифікації діагнозу, а також дозволяє організувати необхідні профілактичні, терапевтичні та реабілітаційні заходи, спрямовані на мінімізацію несприятливих наслідків захворювання та покращення якості життя дитини і її родини.

### Висновки

1. У статті проаналізовано останні публікації щодо актуальності проблеми дисморфізмів та значення ранньої діагностики вроджених мальформацій фахівцями первинної ланки з метою диференціювання генетично-зумовлених дисморфізмів з конституційними особливостями дитини або змінами морфогенезу тіла або частин тіла в результаті негативного впливу на плід зовнішніх факторів.

2. Відзначена пріоритетність застосування для ранньої діагностики вроджених мальформацій,

крім “золотого стандарту”, програм морфометричної оцінки різних анатомічних ділянок тіла дитини (гештальтів), які вже розроблені для деяких генетично-зумовлених синдромів.

3. Орфанна патологія – проблема мультидисциплінарного характеру і рання діагностика відхилень та верифікація діагнозу дозволить розпочати профілактичні, лікувальні та реабілітаційні заходи (неврологічні, хірургічні, психологічні, соціальні, духовні тощо), щоб попередити чи відтермінувати розвиток ускладнень, мінімізувати негативні наслідки та покращити якість життя дитини та її родини.

4. Сучасні стратегії ведення пацієнтів з вродженими мальформаціями, згідно сучасних розробок та публікацій, спрямовані на ранню діагностику орфанних захворювань, сучасний вибір тактики для зменшення негативного впливу хвороби на організм та покращення якості життя дитини та її родини.

**Фінансування.** Дане дослідження літератури не отримало зовнішнього фінансування.

**Конфлікт інтересів.** Автори декларують відсутність конфлікту інтересів.

**Згода на публікацію.** Всі автори ознайомлені з текстом рукопису та надали згоду на його публікацію.

**Етичне схвалення.** Дослідження виконували з дотриманням етичних принципів Гельсінкської декларації.

**Використання ШІ.** Під час підготовки цього рукопису ШІ інструменти не використовувалися.

**Внесок авторів (CRediT).** Conceptualization – Nataliia I. Horobets. Methodology – Anastasiia Horobets; Nataliia M. Horobets. Software – Anastasiia Horobets. Validation – Anastasiia Horobets. Formal Analysis – Nataliia I. Horobets. Investigation – Anastasiia Horobets. Resources – Nataliia M. Horobets. Data Curation – Anastasiia Horobets. Writing – Original Draft – Nataliia I. Horobets. Writing – Review & Editing – Anastasiia Horobets. Visualization – Nataliia M. Horobets. Supervision – Nataliia I. Horobets. Project Administration – Nataliia M. Horobets. Funding Acquisition – Nataliia I. Horobets.

## References

1. Sheikh H, Hussain N, Sabir AH. A novel case of Al Kaissi syndrome in a 4-year-old boy: increasing significance of hydrocephalus and extending the phenotype. *Clin Dysmorphol*. 2025 Oct 1;34(4):147-150. doi: 10.1097/MCD.0000000000000532. PMID: 38923363.
2. Hill M, Hammond J, Lewis C, Mellis R, Clement E, Chitty LS. Delivering genome sequencing for rapid genetic diagnosis in critically ill children: parent and professional views, experiences and challenges. *Eur J Hum Genet*. 2020 Nov;28(11):1529-1540. doi: 10.1038/s41431-020-0667-z. PMID: 32561901; PMCID: PMC7575551.
3. Templeton KM, Thompson L, Tobias ES, Ahmed SF, McGowan R. Coloboma in a family with Tonne-Kalsheuer syndrome: extending the phenotype of RLIM variants. *Clin Dysmorphol*. 2024 Jan 1;33(1):38-42. doi: 10.1097/MCD.0000000000000478. PMID: 38038056.
4. Ciancia S, Goedegebuure WJ, Grootjen LN, Hokken-Koelega ACS, Kerkhof GF, van der Kaay DCM. Computer-aided facial analysis as a tool to identify patients with Silver-Russell syndrome and Prader-Willi syndrome. *Eur J Pediatr*. 2023 Jun;182(6):2607-2614. doi: 10.1007/s00431-023-04937-x. PMID: 36947243; PMCID: PMC10257592.
5. Rieder MJ, Elzagallaai AA. Pharmacogenomics in children. *Methods Mol Biol*. 2022;2547:569-593. doi: 10.1007/978-1-0716-2573-6\_20. PMID: 36068477.
6. Sharma L, Shankar Kikkeri N. Turner syndrome. 2024 Aug 20. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. PMID: 32119318.
7. Zenker M, Edouard T, Blair JC, Cappa M. Noonan syndrome: improving recognition and diagnosis. *Arch Dis Child*. 2022 Dec;107(12):1073-1078. doi: 10.1136/archdischild-2021-322858. PMID: 35144910; PMCID: PMC9664539.
8. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, Burke LW, et al. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022 May 1;149(5):e2022057010. doi: 10.1542/peds.2022-057010. PMID: 35490285.

9. Latorre-Pellicer A, Ascaso Á, Trujillano L, Gil-Salvador M, Arnedo M, Lucia-Campos C, et al. Evaluating Face2Gene as a Tool to Identify Cornelia de Lange Syndrome by Facial Phenotypes. *Int J Mol Sci.* 2020 Feb 4;21(3):1042. doi: 10.3390/ijms21031042. PMID: 32033219; PMCID: PMC7038094.
10. Zhou P, Zhu L, Fan QL, Chen L. [Interpretation of the first international consensus for Cornelia de Lange syndrome]. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi.* 2020 Aug;22(8):815-820. Chinese. doi: 10.7499/j.issn.1008-8830.2002010. PMID: 32800026; PMCID: PMC7441513.
11. Chan JCK, Wong TCH, Mo CY, Fung STH, Cheng THT, Cheng SSW, et al. First case report of STAG2-associated syndromic disorder resulting from partial exon deletion inherited from asymptomatic mosaic carrier mother. *Clin Dysmorphol.* 2025 Oct 1;34(4):122-125. doi: 10.1097/MCD.0000000000000537. PMID: 39023023.
12. Morton SU, Quiat D, Seidman JG, Seidman CE. Genomic frontiers in congenital heart disease. *Nat Rev Cardiol.* 2022 Jan;19(1):26-42. doi: 10.1038/s41569-021-00587-4. Epub 2021 Jul 16. PMID: 34272501; PMCID: PMC9236191.
13. Hosseini SA, Padhy RK. Body Image Distortion (Archived). 2023 Sep 4. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 31536191.
14. Gelfer Y, Davis N, Blanco J, Buckingham R, Trees A, Mavrotas J, et al. Attaining a British consensus on managing idiopathic congenital talipes equinovarus up to walking age. *Bone Joint J.* 2022 Jun;104-B(6):758-764. doi: 10.1302/0301-620X.104B6.BJJ-2021-1687.R1. PMID: 35638209.
15. Chang AS, Son SW, Park P, Kim HJ, Hwang SH, Park SG, et al. Hallux valgus interphalangeus is more common in juvenile-onset hallux valgus than in adult-onset hallux valgus. *J Orthop Surg Res.* 2024 Sep 27;19(1):884. doi: 10.1186/s13018-024-05408-1. PMID: 39334407; PMCID: PMC11430489.
16. Estantouli MA, Anadani A, Albobah H, Dakkak T, Mokresh R, Etr A. Late management of amniotic bands syndrome with incomplete syndactyly: a case report of a 4-year-old child. *Int J Surg Case Rep.* 2024;115:109277. doi: 10.1016/j.ijscr.2024.109277. PMID: 38262220; PMCID: PMC10844783.
17. Karempelis P, Hagen M, Morrell N, Roby BB. Associated syndromes in patients with Pierre Robin sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2020 Apr;131:109842. doi: 10.1016/j.ijporl.2019.109842. PMID: 31927142.
18. Chetty M, Roberts TS, Elmubarak M, Bezuidenhout H, Smit L, Urban M. CHARGE syndrome: genetic aspects and dental challenges, a review and case presentation. *Head Face Med.* 2020 Jun 8;16(1):10. doi: 10.1186/s13005-020-00224-4. PMID: 32513271; PMCID: PMC7282035.
19. Solomon BD. VACTERL/VATER association. *Orphanet J Rare Dis.* 2011 Aug 16;6:56. doi: 10.1186/1750-1172-6-56. PMID: 21846383; PMCID: PMC3169446.
20. Cerezo-Cayuelas M, Pérez-Silva A, Serna-Muñoz C, Vicente A, Martínez-Beneyto Y, Cabello-Malagón I, et al. Orthodontic and dentofacial orthopedic treatments in patients with ectodermal dysplasia: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Oct 25;17(1):376. doi: 10.1186/s13023-022-02533-0. PMID: 36284341; PMCID: PMC9594951.
21. French T, Savarirayan R. Thanatophoric Dysplasia. 2004 May 21 [updated 2023 May 18]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301540.
22. Harutyunyan A, Hakobyan G. Saddle nose deformity reconstruction with allograft bone. *Aesthetic Plast Surg.* 2024 Dec;48(23):4839-4847. doi: 10.1007/s00266-024-04123-w. PMID: 38806824; PMCID: PMC11534346.
23. Patel SY, Ghali GE. Orbital hypertelorism. *Atlas Oral Maxillofac Surg Clin North Am.* 2022 Mar;30(1):101-112. doi: 10.1016/j.cxom.2021.11.002. PMID: 35148873.
24. Bai JS, Song MJ, Li BT, Tian R. Timing of surgery and treatment options for congenital ptosis in children: a narrative review of the literature. *Aesthetic Plast Surg.* 2023 Feb;47(1):226-234. doi: 10.1007/s00266-022-03039-7. PMID: 36114384.
25. Tomara E, Dagla M, Antoniou E, Iatrakis G. Ankyloglossia as a barrier to breastfeeding: a literature review. *Children (Basel).* 2023 Nov 30;10(12):1902. doi: 10.3390/children10121902. PMID: 38136104; PMCID: PMC10741880.
26. Pu Y, Jian Y, Huang W, Yang Z. Prevalence and incidence of chest wall deformities in children below 18 years old: a systematic review and meta-analysis. *Arch Med Sci.* 2024;21(4):1421-1431. doi: 10.5114/aoms/188876. (PMID/PMCID очікується).
27. Stücker R, Mladenov K, Stücker S. Growth-preserving instrumentation for early onset scoliosis. *Oper Orthop Traumatol.* 2024 Feb;36(1):12-20. doi: 10.1007/s0064-023-00832-8. PMID: 38194017; PMCID: PMC10844111.
28. Lin HY, Lee CL, Fran S, Tu RY, Chang YH, Niu DM, et al. Epigenotype, genotype, and phenotype analysis of Taiwanese patients with Silver-Russell syndrome. *J Pers Med.* 2021 Nov 16;11(11):1197. doi: 10.3390/jpm11111197. PMID: 34834549; PMCID: PMC8622153.
29. Kurebayashi L, Nakamoto HA, Nogueira LF, Faccioni ALC, Goldenberg DC, Gemperli R. Comparing results of syndactyly operated children younger and older than 1 year. *Ann Plast Surg.* 2021 Jun 1;86(6):635-639. doi: 10.1097/SAP.0000000000002773. PMID: 33734151.
30. Debrach AC, Ladouceur M, Trombetti A, Bouchardy J, Blondon M, Robert-Ebadi H, et al. Syndromes de Marfan et apparentés [Marfan syndrome and related disorders]. *Rev Med Suisse.* 2025 Apr 16;21(914):804-808. French. doi: 10.53738/REVMED.2025.21.914.47027. PMID: 38623136.

31. Mirzaa G, Graham JM Jr, Keppler-Noreuil K. PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum. 2013 Aug 15 [updated 2023 Apr 6]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 23946963.
32. Ziats MN, Ahmad A, Bernat JA, Fisher R, Glassford M, Hannibal MC, et al. Genotype-phenotype analysis of 523 patients by genetics evaluation and clinical exome sequencing. *Pediatr Res*. 2020 Mar;87(4):735-739. doi: 10.1038/s41390-019-0611-5. PMID: 31618753; PMCID: PMC7082194.
33. Masunaga Y, Inoue T, Yamoto K, Fujisawa Y, Sato Y, Kawashima-Sonoyama Y, et al. IGF2 Mutations. *J Clin Endocrinol Metab*. 2020 Jan 1;105(1):dgz034. doi: 10.1210/clinem/dgz034. PMID: 31544945.

## Early Diagnosis of Congenital Malformations During Child Examination by Primary Care Specialists for the Purpose of Differentiating Genetically Determined Dysmorphisms from the Child's Constitutional Features

Anastasiia Horobets, Nataliia M. Horobets, Nataliia I. Horobets

Department of Pediatrics No. 1, Bogomolets National Medical University, Kyiv, Ukraine

### Corresponding author:

Nataliia Horobets

E-mail: [natko147@ukr.net](mailto:natko147@ukr.net)

**Abstract:** in the review article analyze contemporary publications on dysmorphisms, which may be of either physiological or pathological origin and represent a relevant issue in modern medicine in the context of the rapid development of orphan diseases. Therefore, this review aims to demonstrate the importance of early diagnosis of congenital malformations during child examination by primary care specialists to differentiate genetically determined dysmorphisms from constitutional features or from alterations in body morphogenesis (of the whole body or its parts) resulting from negative external influences on the fetus. This is highly relevant due to the complexity of early diagnosis and differential diagnosis. Timely identification of pathological features in a child by a primary care specialist will accelerate referral for genetic counselling to verify the diagnosis and will allow for the earliest possible organisation of necessary multidisciplinary preventive, therapeutic, and rehabilitation measures aimed at minimising adverse consequences of the disease and improving the quality of life of both the child and their family. To understand which features are pathological and how to distinguish them from constitutional characteristics or from morphological changes of body parts resulting from negative external influences on the fetus, a method of morphometric assessment of various anatomical regions of the child's body can be applied using specially developed programs of unified diagnostic methods (Gestalt). According to contemporary publications, these methods help differentiate pathology from physiological variations. Based on current sources, the authors indicate that morphological deviations in child development – manifesting as deformations, associations, disruptions, dysplasias, minor anomalies of development, or stigmata of dysembryogenesis – may result from various influences. However, they are often clinical markers of orphan diseases and indicate the presence of certain genetic syndromes. At the same time, such abnormalities may develop intrauterinely in a fetus in the absence of genetically determined factors, arising instead as a result of the negative influence of external factors. In this regard, early diagnosis and verification of the diagnosis are of vital importance, since the earlier a disease is identified, the sooner the needed preventive, therapeutic, and rehabilitation measures can be initiated to prevent or delay the development of complications and to minimise their negative impact on the child's condition and life. Clinical assessment of a child by primary care specialists remains the “gold standard” of examination. However, to avoid subjectivity and to conduct a more thorough diagnostic search for pathological deviations in a child's morphogenesis, it is necessary to apply specially developed objective programs of unified diagnostic methods (Gestalt).

**Keywords:** [Association](#), [Malformations](#), [Children](#), [Orphan Diseases](#), [Congenital](#), [Morphogenesis](#).



Copyright: © 2026 by the authors; licensee USMYJ, Kyiv, Ukraine.  
This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).