

СИНДРОМ ПРАДЕРА – ВИЛЛИ: ТРУДНЫЙ ПУТЬ К ДИАГНОЗУ

ВВЕДЕНИЕ. Синдром Прадера - Вилли (СПВ) - хромосомная аномалия, связанная с поражением проксимальной области длинного плеча 15 хромосомы в результате делеции в отцовской области 15q11-q13, материнской однородительской дисомии или дефекта центра импринтинга за счет микроделеции или эпимутации. Средний возраст установления диагноза в большинстве случаев приходится на 3 год жизни. На современном этапе попытка постановки диагноза СПВ в неонатальном периоде на основе клинических проявлений, семейного анамнеза или дифференциальной диагностики с фенотипично подобными синдрому Прадера-Вилли заболеваниями чрезвычайно сложна.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Девочка М. первый ребенок из дихориальной диамниотической двойни, от молодых родителей. Роды преждевременные, в 32 недели беременности. Масса при рождении 1809 граммов, длина 41 см, оценка по шкале Апгар 4/7 баллов. При рождении состояние тяжелое за счет дыхательной недостаточности и гемодинамических нарушений, что потребовало назначения респираторной и кардиотонической терапии. При осмотре недоношенного новорожденного обращало на себя внимание наличие, неспецифических для синдрома Прадера – Вилли, стигм дисэмбриогенеза. В неврологическом статусе с рождения отмечались симптомы угнетения ЦНС с выраженной мышечной гипотонией отсутствием спонтанной двигательной активности, резким снижением рефлексов орального и спинального автоматизма. С рождения атония мочевого пузыря с 3-х кратными эпизодами возникновения инфекции мочевыводящих путей тяжелое течение.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. История болезни недоношенной девочки М., с гестационным возрастом 32 недели 5 дней, из дихориальной диамниотической двойни, родившейся и получившей лечение в условиях БУЗОО Городской клинический перинатальный центр г. Омск. Сибс – сестра, здорова. Диагностический поиск причин развития симптомокомплекса «вялого ребенка» у недоношенного ребенка.

Исследование спектра органических кислот мочи методом газовой хроматографии с масс – спектрометрией (ГХ/МС) повышение концентрации ряда метаболитов, что может указывать на наличие органических ацидоурий.

Тандемная масс-спектрометрия (ТМС), в лаборатории селективного скрининга «Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова» по результатам которой исключены органические ацидоурии, наследственные аминокислотопатии и дефекты митохондриального бета - окисления

Ввиду отрицательных результатов на спинально-мышечную атрофию, болезнь Помпе, наследственные ацидопатии, органические ацидурии, дефекты митохондриального бета-окисления, а также наличия больших и малых критериев, характерных для синдрома Прадера – Вилли, проведено молекулярно-генетическое исследование, где выявлена делеция, характерная для синдрома Прадера – Вилли в сегменте 15q11 генов SNRHN и UBE3A.

Энзимодиагностика наследственных болезней обмена веществ. Исключены наследственные болезни обмена веществ.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ. После верификации окончательного диагноза на фоне продолжительного симптоматического лечения наблюдалось улучшение спонтанной двигательной активности, вырос мышечный тонус, рефлексы орального автоматизма вызываются в большем объеме. Однако формируется задержка моторного развития. Снята с зондового кормления и переведена на кормление из соски, сосет постепенно, в несколько приемов, с объемом справляется. Появились фенотипические признаки, характерные для данного синдрома: мягкие ткани рыхлые, пастозные, подкожно - жировая клетчатка больше выражена проксимально на конечностях. В массе прибавка достаточная, весовая кривая по Фентону 40 центиль

Диагноз «Синдром Прадера – Вилли» у наблюдаемого нами ребенка установлен достаточно рано, на 3-м месяце жизни, в то время как по данным литературы средний возраст установления диагноза приходится на 3 год жизни. Трудности ранней диагностики обусловлены отсутствием типичных фенотипических проявлений заболевания в неонатальном периоде, неотягощенным семейным анамнезом и наличием здорового сибса. Симптомокомплекс «вялого ребенка» с выраженной мышечной гипотонией послужил отправной точкой для дифференциально-диагностического поиска.

Контакты:

Савченко Ольга Анатольевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии с курсом ДПО ОмГМУ, г.Омск, Россия
Телефон: +7 (913)-965-97-05
E-mail: olgasav1978@mail.ru