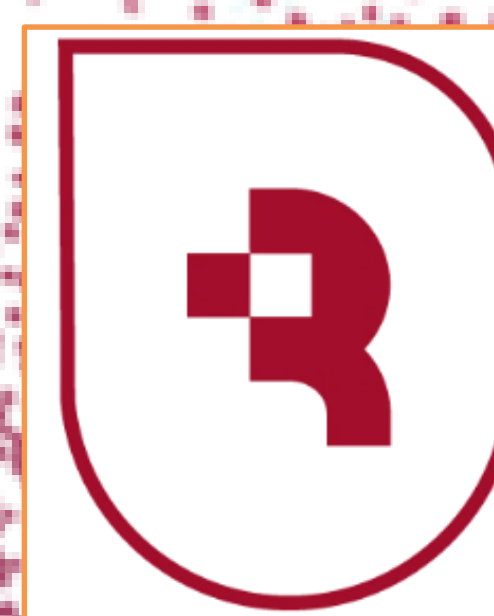


Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ

Синдром Прадера-Вилли (СПВ) – редкое генетическое мультисистемное заболевание, причиной которого является отсутствие отцовской копии участка хромосомы 15q11-13. заболевание.
Основные клинические признаки: синдром «вялого ребенка», гиперфагия, морбидное ожирение, задержка роста и полового развития, нейропсихические расстройства, кардиопульмональные осложнения.

Пациент Т. 17 лет поступил в ДЭО УКБ№1 им.

С.Р. Миротворцева г. Саратова с жалобами на избыток массы тела, повышенный аппетит, прогрессирующие отеки нижних конечностей,, апноэ во сне, периодические подъемы АД до 150/90 мм.рт.ст., задержку роста и полового развития.

Анамнез заболевания:

- С рождения **выраженная мышечная гипотония, задержка психомоторного и психоречевого развития.**
- На первом году жизни прибавка в росте и весе соответствовала возрасту, **с 2-х лет – полифагия с прогрессирующим набором массы тела.**
- С рождения отсутствие яичек в мошонке. В 1,5 и 2 года проведена орхиопексия по поводу **двустороннего крипторхизма**
- С 2 лет – наблюдался амбулаторно эндокринологом по поводу **ожирения.**
- Проведено кариотипирование – **кариотип 46, XY**

- **Впервые стационарное обследование в возрасте 16 лет 11 мес. (в НМИЦ Эндокринологии г.Москва сентябрь 2023 г.)** в связи с прогрессирующим ожирением (прибавка в массе тела 58 кг за 2,5 года).
- **Объективно:** Физическое развитие: рост 154,5 см, масса тела – 124 кг, SDS роста: -2.95, ИМТ: 51.9 кг/м², SDS ИМТ: +4,28. **Половое развитие** - 1 стадия пубертата по шкале Таннера (G1,P1).
- **По результатам обследования:** ИФР-1 ниже 1 перцентеля, костный возраст – зоны роста закрыты (СГТ-стимулирующие пробы не проведены). HbA1c – 6.6%. ОГТТ – без отклонений. Индекс НОМА -10.3.
- Проба с аналогом ГтРГ: выброс ЛГ – 0,2 ед/л (гипогонадотропный гипогонадизм).
- **Выписан с диагнозом:** Морбидное ожирение (SDS ИМТ =4.28). Синдромальная форма (синдром Прадера-Вилли? Прадера-Вилли подобный синдром?). Задержка психоречевого развития. Задержка роста (SDS роста -2.95). Гипогонадотропный гипогонадизм. **Осложнения:** Инсулинорезистентность. НАБЖ: гепатомегалия, жировая дистрофия печени, липоматоз поджелудочной железы. Артериальная гипертерзия? Ангипатия сетчатки глаза по гипертоническому типу.
- **Рекомендовано молекулярно-генетическое исследование в ФГБНУ «МГНЦ» им.Бочкова.**

➤ **Ноябрь 2023 г. ФГБНУ «МГНЦ» им.Бочкова–** результаты молекулярно-генетического обследования: мутация в длинном плече 15 хромосомы (делеция 15q11.2), определено гиперметилование SNRPN – **нарушения, характерные для синдрома Прадера-Вилли.**

➤ **Декабрь 2023 г. в возрасте 17 лет обследование в ДЭО УКБ№1 им.С.Р.Миротворцева г.Саратов**



- **Объективно:** Рост – 157 см, SDS роста: -2,95,
- масса тела – 130 кг, SDS ИМТ: +4.28,
- Таннер 1 (G1,P1).
- Выраженные интеллектуальные нарушения.
- Акромикрия ладоней и стоп, мышечная гипотония, чрезмерное развитие подкожно-жировой клетчатки, гиперпигментация естественных складок, единичные вертикальные бледно-розовые стрии, отеки голеней и стоп с обеих сторон – плотные, холодные на ощупь.

Выставлен основной клинический диагноз: Синдром Прадера-Вилли: морбидное ожирение (SDS ИМТ +4.28), задержка психоречевого развития, задержка роста (SDS роста -2.95), гипогонадотропный гипогонадизм. F06.9 . Состояние после орхиопексии (2008 г.)
Осложнения: Инсулинорезистентность (индекс НОМА 4,5). Дислипидемия. НАЖБ: жировая дистрофия печени. Липоматоз поджелудочной железы. Синдром апноэ. Артериальная гипертензия. Ангипатия сетчатки по гипертоническому типу.

По результатам лабораторно-инструментального обследования:

- дислипидемия: холестерин – 5.7 ммоль/л, триглицериды 2.2 ммоль/л)
- нарушение углеводного обмена (ИРИ — 21.1 мЕ/мл; С-пептид 3.12 мМЕ\мл, индекс НОМА – 4.5)
- гепатомегалия, жировая дистрофия печени, липоматоз поджелудочной железы (УЗИ ЖКТ)
- Признаки лимфостаза умеренно-выраженного характера (УЗДГ сосудов нижних конечностей)
- Кардиомегалия, признаки сердечной недостаточности отсутствуют (Эхо-КГ)

- Консультирован неврологом: задержка психоречевого развития
- Консультирован психиатром: F06.9

➤ **Клинический случай демонстрирует позднюю диагностику СПВ при имеющихся у пациента ранних классических проявлениях, что свидетельствует о недостаточной настороженности специалистов амбулаторного звена и требует большей информированности, повышения знаний по синдромальным формам эндокринных нарушений у детей.**

➤ **Своевременная диагностика важна для профилактики, коррекции метаболических и поведенческих нарушений, что позволяет улучшить качество и продолжительность жизни пациентов.**

КОНТАКТЫ. Чередникова Ксения Александровна, к.м.н., доцент кафедры пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диабетологии СГМУ им.В.И. Разумовского 89271477786, w.nazarenko2012@yandex.ru