

УДК 616-003.84-007-053.1-056.7-039.42

ЛЫМАРЕВА Е.В.

КУ «Днепропетровский центр первичной медико-санитарной помощи № 8»

СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА

Резюме. В статье описаны сложности постановки диагноза при сочетанном поражении сердечно-сосудистой (врожденные пороки сердца), мышечной (мышечная гипотония), нервной системы (задержка темпов моторного и речевого развития).

Ключевые слова: синдром Вильямса, мышечная гипотония, врожденный порок сердца.

Ребенок родился от IV беременности, II родов, протекавших на фоне экстрагенитальной патологии, на сроке 38–39 недель, безводный период 2 часа, вес 3350 г, рост 54 см. Оценка по шкале Апгар 7–8 баллов. Период адаптации протекал гладко. Ребенок выписан из роддома на 4-е сутки.

В возрасте 1 месяца при осмотре педиатра: вес 4600 г, рост 55 см. Большой родничок 2,5 × 2,5 см. Отек верхних век, глазные щели симметричные, левое веко более интенсивной окраски, чем правое. При крике зажмуривает глаза. Прослеживает за предметами, головку удерживает. Заключение: гемангиома(?) верхнего века слева. Рекомендована консультация окулиста.

В возрасте 2 месяцев: вес 5400 г, рост 56 см. Большой родничок 3 × 3 см. Отек верхних век в динамике меньше, гнойное отделяемое из глаз. Глазные щели симметричные. Сог — тоны ритмичные, систолический шум в V точке. Психомоторное развитие соответствует возрасту. Заключение: дакриоцистит? Врожденный порок сердца (ВПС)? Рекомендована консультация окулиста, УЗИ сердца.

Обследования

УЗ-В-сканирование в 2 месяца. При пароксизмальном исследовании ОУ: приблизительные размеры ОД: ПЗО 17,8 мм, глубина передней камеры 1,8 мм. Толщина хрусталика 3,3 мм. Соответствующие размеры ОС: 18,5; 1,8; 3,8 мм. Среды акустически прозрачные. Справа ретробульбарно визуализируется участок толщиной приблизительно 2,5 мм (сонографический срез канала зрительного нерва?). Ретробульбарное пространство без видимой патологии. Возможно, КТ орбит?

Допплер-эхокардиографическое обследование сердца в 2 месяца: ВПС: открытый артериальный проток (ОАП). Размеры полостей и толщина стенок соответствуют воз-

растным нормативам, морфология и кинетика клапанов не изменены, глобальная сократимость удовлетворительная, дефектов перегородок не выявлено, перикард не изменен.

Заключение кардиолога: ВПС, ОАП в стадии первичной адаптации, недостаточность кровообращения (НК) 0-й ст.

Заключение офтальмолога: функциональная непроходимость носослезного канала слева.

В возрасте 3 месяцев: вес 6000 г, рост 57 см. Большой родничок 2 × 2 см. Психомоторное развитие соответствует возрасту. Заключение: ВПС: ОАП в стадии первичной адаптации, НК 0-й ст.

В 3 месяца осмотрен неврологом. Заключение: патологии нервной системы на момент осмотра не выявлено.

В 4 месяца получил стационарное лечение по поводу дакриоцистита.

В 6 месяцев на нейросонографии (НСГ) структурных нарушений головного мозга не выявлено.

В 9 месяцев ребенок находился на стационарном лечении с диагнозом «острый обструктивный бронхит неуточненный». Затяжное течение. Сопутствующий муковисцидоз? ВПС: ОАП в стадии первичной адаптации, НК 0 ст. Частичная непроходимость носослезного канала слева. Консультирован республиканским пульмонологом. Заключение: обструктивный бронхит, затяжное

Адрес для переписки с автором:

Лымарева Елена Владимировна
г. Днепропетровск, ул. Березинская, 18
КУ «Днепропетровский центр первичной медико-санитарной помощи № 8»
Амбулатория 10
E-mail: alenalymareva@ya.ru

© Лымарева Е.В., 2015

© «Международный неврологический журнал», 2015

© Заславский А.Ю., 2015

течение. Сопутствующий: муковисцидоз? ВПС: ОАП, стадии первичной адаптации, НК 0 ст. Рекомендовано дообследование.

По данным амбулаторной карты, в психомоторном развитии в возрасте до 1 года не отставал.

В дальнейшем ребенок наблюдался педиатром, кардиологом и окулистом. В возрасте 1 года 4 месяцев родители поменяли место жительства. Обратились к неврологу с жалобами на то, что ребенок самостоятельно не ходит.

Осмотр невролога: ЧМН не нарушены. Диффузная мышечная гипотония. Сухожильные рефлексы живые, D = S, опора на стопы хорошая. Большой родничок 2 × 2 см. Психомоторное развитие: голову удерживает с 3 месяцев, сидит — с 7, ползает — с 10, с 1 года 2 месяцев ходит с поддержкой. Диагноз: синдром мышечной гипотонии. Рекомендованы: консультация кардиолога, ортопеда, генетика, повторное УЗИ сердца, НСГ-контроль, карниэль, массаж. Явка с дополнительными обследованиями.

Мама с дочкой в возрасте 1 года 7 месяцев пришла на прием к неврологу с жалобами на то, что она самостоятельно не ходит. Из рекомендованного ранее лечения ребенок получил агвантар, массаж не проводился.

Заключение медико-генетической консультации г. Кривого Рога о состоянии ребенка в 1 год 5 месяцев: синдром Вильямса. Патология генетически обусловленная. Нарушений обмена аминокислот не обнаружено.

Заключение кардиолога: ВПС (надклапанный выраженный стеноз аорты). Синдром Вильямса. НАК 1-й ст., сердечная недостаточность 1-й ст.

Наследственность: у прабабушки — синдром Вильямса.

При осмотре сохраняется диффузная мышечная гипотония. Большой родничок 1 × 1 см. Психомоторное развитие: самостоятельно сидит, встает, ползает, но не ходит. Речь — лепет, произносит «дай, дай».

После двух курсов терапии (пантокальцин, актовегин, нейровитан, кардонат, массаж) двигательная активность значительно выросла. Девочка самостоятельно уверенно передвигается. Словарный запас до 20 слов. Сохраняется мышечная гипотония.

В настоящий момент направлена кардиологом на оформление социального пособия по инвалидности. Шифр по МКБ 10 — Q25.

Литературная справка

Синдром Вильямса, известный также под названием «синдром лица эльфа», — это генетическое заболевание, которое характеризуется особенностями внешнего развития и сопровождается задержкой умственного развития, при том что некоторые черты интеллекта могут присутствовать. Дети, страдающие синдромом Вильямса, имеют характерный вид лица, которое внешне напоминает лицо эльфа, отсюда появилось второе название для этого заболевания — синдром лица эльфа.

Действительно, у этих людей обычно лицо очень напоминает лицо эльфов в их традиционном и фольклорном варианте. Характерными признаками являются широкий лоб, расхождение бровей по средней линии, цвет радужки глаза ярко-голубого цвета (глазные яблоки могут иметь такой же оттенок), опущенные вниз полные щеки, большой рот с полными губами (особенно нижней), плоское переносье, своеобразная форма носа с плоским тупым концом, маленький, несколько заостренный подбородок. Разрез глаз своеобразный, с припухлостями вокруг век. Ни один из этих внешних признаков не является постоянным, но их сочетание определяет своеобразие их лиц. С возрастом лицо больных может измениться: появляется массивность надбровных дуг, меньше выражена пастозность лица, нет плоского переносья, однако остается заметно увеличенное расстояние от основания носа до верхней губы.

Этот синдром был впервые описан детским кардиологом из Новой Зеландии Дж. Вильямсом при изучении особенностей развития сердечно-сосудистой системы у детей с характерными внешними признаками и умственной отсталостью. В 1961 году Вильямс обратил внимание, что некоторые из его пациентов помимо сходных сердечно-сосудистых дефектов (шумы в сердце, сужение крупных сосудов, в частности надклапанный стеноз аорты) вдобавок имели сходную внешность и умеренно выраженную умственную отсталость. Хотя подобный синдром был описан и ранее, например в 1952 году этот синдром описал G. Fanconi, тем не менее в мировой литературе за этим синдромом закрепилось название, связанное с именем Дж. Вильямса.

Различные современные методы исследований позволили установить, что причиной синдрома Вильямса является делеция в 7-й хромосоме. В поврежденном участке хромосомы расположено приблизительно 15 генов. В то же время 3 из отсутствующих генов необходимы для развития и функционирования головного мозга. Один из генов необходим для продукции белка эластина, поэтому в патологический процесс вовлечены многие ткани и органы, в частности сосуды. Американская ассоциация синдрома Вильямса насчитывает более 1000 пациентов (1990), имеющих наряду с необычным лицевым фенотипом («лицо эльфа») и различными дефектами сердечно-сосудистой системы специфические психические и когнитивные расстройства — от выраженной умственной отсталости до пограничного с нормальным уровнем интеллекта.

Особенности психического статуса пациентов с синдромом Вильямса характеризуются уникальным комплексом черт, включающим в себя:

1. Нарушения сенсорной интеграции с гиперчувствительностью к звуку и «гравитационной тревожностью».
2. Гиперактивность с эмоциональной лабильностью, импульсивностью, дефицитом внимания, навязчивой коммуникабельностью.

3. Повышенную тревожность и страх новизны.
4. Нарушения экспрессивной и импрессивной речи.
5. Трудности в обучении, особенно в усвоении математики, наряду с относительной легкостью в овладении чтением.
6. Хороший музыкальный слух и чувство ритма.

Перечисленные особенности развития психики дают возможность думать об определенном нейропсихологическом типе, морфофизиологической базой которого является определенный тип строения центральной нервной системы.

Как правило, у детей с синдромом Вильямса наблюдаются задержки умственного развития (их IQ около 60), однако характер у этих задержек развития необычный. У детей с этим синдромом могут возникнуть проблемы с чтением, письмом и математикой. В то же время у них очень хорошо развита устная речь, при этом она эмоциональна, выразительна и даже поэтична. Кроме того, эти люди обладают заметным музыкальным талантом. Они не способны фиксировать внимание на многих вещах, зато слушать музыку, петь или играть на музыкальных инструментах могут с завидным упорством. Большинство из них не умеют читать ноты, обладая при этом абсолютным слухом, исключительным чувством ритма и прекрасной музыкальной памятью.

Синдром Вильямса — редкое генетическое заболевание. В большинстве случаев родители могут не иметь семейную историю заболевания. Тем не менее человек с синдромом Вильямса имеет 50% шанс передать этот синдром каждому из своих детей. Синдром Вильямса встречается в 1 на 8000 родов. Один из отсутствующих генов является геном, который производит эластин, протеин, который позволяет кровеносным сосудам и другим тканям в организме растягиваться. Вполне вероятно, что наличие только одной копии этого гена приводит к сужению кровеносных сосудов.

Поскольку синдром Вильямса является генетическим заболеванием, то современное развитие медицины пока еще не позволяет исправлять подобные дефекты. Поэтому на сегодняшний день нет никакого лечения для синдрома лица эльфа. Пока разработаны только лишь общие рекомендации:

— Избегать дополнительных порций кальция и витамина D.

— По возможности устранить высокий уровень кальция в крови, если он присутствует.

— Рекомендуется хирургическое лечение сужения кровеносных сосудов (в зависимости от тяжести заболевания).

— Физиотерапевтическое лечение, направленное на устранение малоподвижности суставов.

— Рекомендуется усиленное психолого-педагогическое развитие детей.

— Другое симптоматическое лечение.

Большинство людей с синдромом Вильямса страдают умственной отсталостью. Продолжительность жизни у пациентов с синдромом Вильямса обычно меньше, чем у здоровых людей, из-за нарушений внутреннего обмена веществ. Особенно неблагоприятным является повышение уровня кальция в крови, что приводит к кальцинированию структур сердца и сосудов. Многим пациентам требуется особый уход из-за психической неполноценности и отсутствия дееспособности.

Однако несмотря на то, что с возрастом ребенок с синдромом Вильямса все больше отстает в развитии от своих сверстников, его покладистый нрав, умение слушать и природная общительность дают благоприятный прогноз на возможное улучшение состояния психики. При обучении такого особенного ребенка взрослым необходимо учитывать его излишнюю смешливость, непосредственность в действиях и приподнято-дурашливое настроение. Все занятия должны проходить в спокойной обстановке, а из помещения необходимо убрать все постороннее и отвлекающее. Общение детей с синдромом Вильямса со своими здоровыми сверстниками имеет очень большое значение в их дальнейшем благоприятном развитии, поэтому для гармоничного развития таким детям необходима социализация в обществе.

Фото ребенка не представлено в связи с отказом матери.

Получено 15.11.14 ■

Лимарева О.В.

КУ «Дніпропетровський центр первинної медико-санітарної допомоги № 8»

СИНДРОМ ВІЛЬЯМСА

Резюме. У статті описано труднощі постановки діагнозу при поєднаному ураженні серцево-судинної (вроджені вади серця), м'язової (м'язова гіпотонія), нервової системи (затримка темпів моторного та мовленнєвого розвитку).

Ключові слова: синдром Вільямса, м'язова гіпотонія, вроджена вада серця.

Lymareva Ye.V.

Municipal Institution «Dnipropetrovsk Center of Primary Medical Health Care № 8», Dnipropetrovsk, Ukraine

WILLIAMS SYNDROME

Summary. This article describes the difficulties of diagnosis at combined lesions of the cardiovascular (congenital heart diseases), muscular (muscle hypotonia), nervous system (delay of motor and speech development).

Key words: Williams syndrome, muscular hypotonia, congenital heart disease.