

СИНДРОМ ПРАДЕР-ЛАБГАРТ-ВИЛЛІ

В.С.Андрух

Міська дитяча лікарня м. Долина

СИНДРОМ ПРАДЕР-ЛАБГАРТ-ВИЛЛІ

В.С.Андрух

Городская детская больница г. Долина

PRADER-LABHART-WILLI SYNDROME

V.S.Androukh

Municipall Children Hospital, city Dolina

Резюме. Представлено клінічну картину синдрому Прадер-Лабгарт-Віллі у хлопчика віком 16 міс. Синдром характеризується розвитком важкого ступеня ожиріння та затримкою психомоторного та статевого розвитку і детермінований порушенням функції ділянки PWS-AS в 15-й парі хромосом чоловічого походження. Особливістю випадку є прояви апное, які, ймовірно, призвели до летального наслідку.

Ключові слова: Прадер-Лабгарт-Віллі, синдром, діти.

Резюме. Представлена клиническая картина синдрома Прадер-Лабгарт-Вилли у мальчика возрастом 16 мес. Синдром характеризуется развитием тяжелой степени ожирения и задержкой психомоторного и полового развития и детерминированным нарушением функции участка PWS-AS в 15-й паре хромосом мужского происхождения. Особенностью случая являются проявления апноэ, которые, вероятно, привели к летальному следствию.

Ключевые слова: Прадер-Лабгарт-Вилли, синдром, дети.

Summary. Presents of the clinical feature of the Prader-Labhart-Willi syndrome in boy aged 16 mo. Syndrome characterized by difficult obesity with psychomotor and sexual retardations determinative of the deterioration PWS-AS region to 15 pair chromosomes of the male origin Pecularity this case is signs apnea. Maybe apnea is the cause of the dead in this child.

Key words: Prader-Labhart-Willi, syndrome, children.

Синдром Prader-labhart-Willi (PLWS) описаний цими авторами в 1956 році і характеризується розвитком важкого ожиріння та затримкою психомоторного і статевого розвитку у дітей старше 1-го року життя. Це генетичне захворювання, причиною якого є порушення функції ділянки PWS-AS в 15-й парі хромосом чоловічого походження, зустрічається з частотою 1:10000 – 15000, однаково у хлопчиків і дівчат різних рас та національностей.

Клінічна картина синдрому має дві фази. Так у першій фазі, в постнатальному періоді, хвороба може проявлятися зниженим смоктальним рефлексом, розвитком м'язової гіпотонії з наступним зниженням моторних функцій, порушення терморегуляції. Можливі також дизморфії лица, гіпогонадизм, гіпогеніталізм. Часто у таких дітей помилково діагностуються перинатальні пошкодження ЦНС, інфекційні захворювання, з приводу чого діти одержують неадекватне лікування. В повній мірі клініка синдрому реалізується у 2-й фазі захворювання, після першого року життя. Тоді розвивається постійне почуття голоду, швидко прогресує маса тіла, сповільнюється зріст, затримується психомоторний розвиток. Порушується статеве дозрівання зі змінами у статевій сфері у хлопчиків – крипторхізм, скротальна гіпоплазія, маленький статевий член і/або яєчка; у дівчат – гіпоплазія малих статевих губ і/або клітора. В обох статей виявляються короткі кінцівки та фаланги пальців, гіпопигментація, страбизм, сколіоз, частий розвиток цукрового діабету.

Незважаючи на характерну клінічну картину, діагноз слід верифікувати каріотипуванням і молекулярно-генетичним дослідженням 15-ї пари хромосом. Це необхідно і для генетичного прогнозування потомства.

Приводимо наше спостереження. Хлопчик В.Т. віком

16 міс. (фото 1) від дев'ятнадцятої вагітності дев'ятих пологів. Батькові 47 років, матері 38 років. В анамнезі у матері 9 абортів, 1 викидень. Батьки і їхні діти від попередніх пологів здорові. Випадків народження дітей з PLWS у родичів не було. Дані пологи у термін, у сідничному передлежанні, ускладнені первинною слабкістю пологової діяльності, при народженні не туге обвиття пуповини навколо шиї, дитина в'яла, гіподинамічна, гіпорексія, м'язова гіпотонія в перші місяці життя, гіпогонадизм.

На другому році життя в дитини стали формуватися дизонтогенетичні ознаки: диспластична форма черепа, прогнатія, мікрогенія, короткі кінцівки та короткі кисті рук і ніг; На фоні посиленого апетиту почалося надмірне відкладання жиру спочатку в ділянці верхнього плечового поясу, а потім і всього тіла. Спостерігалася затримка процесів росту, психомоторного розвитку, крипторхізм, маленький статевий



Фото 1.

член. Діагноз PLWS підтверджений молекулярно-генетичним дослідженням в одній з лабораторій пренатальної діагностики спадкових захворювань у Німеччині.

За період спостереження хлопчик з частотою 1-3 рази у квартал поступав на стаціонарне лікування з приводу приступів апное, які закінчувалися розвитком важких обструктивних бронхітів. Переважно зупинки дихання починалися вдома, раптово, у зв'язку з чим батьки були навчені надавати первинну реанімаційну допомогу на дошпитальному етапі за допомогою роздихувального апарату типу «АМБОУ». Крім традиційного лікування рецидивуючих обструктивних бронхітів, давалися поради по раціональному вигодовуванні, де обмежувалася енергетична цінність їжі, з метою корекції фенотипу вводився дом'язево соматотропін з розрахунку 0,25 мг/кг 1 раз в тиждень, використовувалися преформовані фактори лікування (фізіотерапія, ЛФК, масаж).

У віці 16,5 міс. дитина вступила у реанімаційне відділення в 4,10 год. у стані клінічної смерті. Реанімаційні заходи були неефективні. Можна думати, що вночі приступ апное не був вчасно виявлений батьками, в результаті чого дитині

не була надана своєчасно невідкладна допомога. Секція не проведена через релігійні мотиви.

Дане повідомлення зацікавить не тільки педіатрів, а й суміжних дитячих спеціалістів – невролога психоневролога ендокринолога, окуліста, які повинні провести диференціальну діагностику з метою якнайшвидшого встановлення діагнозу та розробити комплексну програму оздоровлення таких дітей. Такі пацієнти також вимагають постійного моніторингу за функціональним станом основних органів та систем, особливо дихальної та ендокринної.

Література

1. Попеску О. Синдромы в педиатрии. //Медиздательство «Бухарест» - 1977, стр. 302-303.
2. Ярыгина С.В. с соавт. Актуальность и возможности ранней диагностики синдрома Прадер-Вилли. //журнал «Педиатрия» 2006, №6, стр. 118-119.
3. Yames H. Hutchison Practical paediatric problem // London – 1999, p. 224-225.

Одержано 15.02.2010 року.

УДК 575.1+616-071+616.233-007.64

МУКОВІСЦИДОЗ ІЗ ЛЕГЕНЕВИМИ СИМПТОМАМИ

М.М.Багрій, І.О.Михайлюк, О.І.Гевка, В.В.Ходан

Івано-Франківський національний медичний університет

МУКОВІСЦИДОЗ С ЛЁГОЧНЫМИ СИМПТОМАМИ

Н.Н.Багрій, И.А.Михайлюк, О.И.Гевка, В.В.Ходан

Івано-Франковський національний медичинський університет

MUCOVISCIDOSIS WITH PULMONARY SYMPTOMS

M.M.Bagrii, I.O.Myhailiuk, O.I.Gevka, V.V.Khodan

Ivano-Frankivsk National Medical University

Резюме. У статті описаний фатальний прижиттєво недиагностований випадок муковісцидозу у дівчинки 2 років, який клінічно проявлявся легеневиими симптомами. При патологоанатомічному розтині виявлені макро- та мікроскопічні зміни, які характерні для даного захворювання, зокрема, кистозний фіброз підшлункової залози та множинні нагноєні бронхоектази легень. Бактеріологічне дослідження легеневої тканини виявило характерні та часті для даного захворювання збудники гнійного бронхіту, бронхопневмонії – *Pseudomonas aeruginosa* та *Staphylococcus aureus*.

Ключові слова: муковісцидоз, діагностика, бронхоектази.

Резюме. В статье описанный фатальный прижизненный недиагностированный случай муковисцидоза у девочки 2 лет, который клинически проявлялся легочными симптомами. При патологоанатомическом вскрытии выявлены макро- и микроскопические изменения характерные для данного заболевания, в частности, кистозный фиброз поджелудочной железы и множественные гнойные бронхоектазы лёгких. Бактериологическое исследование легочной ткани выявило характерные и частые для данного заболевания возбудители гнойного бронхита, бронхопневмонии – *Pseudomonas aeruginosa* и *Staphylococcus aureus*.

Ключевые слова: муковисцидоз, диагностика, бронхоектазы.