

ID: 2014-11-376-T-4269

Тезис

Дронова А.В.

Клиническое наблюдение пациента с синдромом Прадера-Вилли

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диabetологии

Научный руководитель: Филина Н.Ю.

Синдром Прадера-Вилли - наследственное заболевание, связанное с повреждением или утратой сегмента q11,2-q13 на 15ой хромосоме отца. Встречается с частотой- 1:15000 новорожденных. Клиническими проявлениями являются характерные стигмы дизэмбриогенеза, ожирение, задержка роста и психического развития, гипотония, крипторхизм, гипогонадизм.

Пациент П., 14 лет. Первое обращение в 5 летнем возрасте по поводу прогрессирующего ожирения, неуправляемого пищевого поведения, сочетающегося с задержкой умственного развития. С раннего возраста: врожденная миопия, стробизм, двусторонний крипторхизм (орхиопексия в 2002г.), синдром угнетения, мышечная гипотония, задержка нервно-психического развития. Со второго года жизни отмечалась избыточная прибавка массы, связанная с булимией, к 5 годам масса тела - 28 кг (ИМТ=26,3/SDS=8,2). Сочетание вышеописанных проявлений и характерных стигм (брахидактилия, аркавидное небо, маленькие конечности) позволило установить синдром Прадера-Вилли, который был подтвержден генетическим исследованием.

В настоящее время рост-145см (SDS=-1,78), вес-72кг (ИМТ=34,24/SDS=6,1), ожирение 4 степени. Отмечается выраженная мышечная гипотония, Х-образная деформация нижних конечностей, стоп. Половое развитие – 3 стадия по Таннеру. Задержка умственного развития: олигофрения тяжелой степени.

Особенностью данного пациента является отсутствие гипогонадизма и поздняя задержка роста, которая начала прогрессировать к 11 годам (рост - 132, SDS=-1,7), по результатам стимуляционной пробы с клофелином выявлен СТГ дефицит (max СТГ - 1,1нг/мл). В течение 2-х лет получает гормон роста, прибавка роста незначительная - 5 см, что объясняется наличием генетического синдрома, а не истинного СТГ дефицита. Терапия гормоном роста необходима и с метаболической целью - для предупреждения прогрессирования ожирения.

Ключевые слова: синдром Прадер-Вилли