

Презентация на тему: «Синдром Прадера- Вилли»



Выполнила студентка
педиатрического факультета,
4 курса, 5 группы,
Люшная Кристина Антоновна

- **Синдром Прадера-Вилли** - редкое наследственное заболевание, причиной которого чаще всего является отсутствие отцовской копии проксимального участка длинного плеча 15 хромосомы (15q11-13). Частота встречаемости - 1 : 12 000-15 000 живорождённых младенцев.



ЭТИОЛОГИЯ:

- Делеция проксимального участка длинного плеча 15 хромосомы ($15q11-13$), унаследованной от отца (70-75%)
- Около четверти случаев обусловлено однородительской дисомией 15 хромосомы ($upd(15)mat$)
- В незначительном числе случаев синдром связан с нарушением импринтинга или наличием сбалансированной транслокации с точкой разрыва внутри участка проксимального участка длинного плеча 15 хромосомы ($15q11-13$)

Формы

- **Классический или типичный фенотип** развивается при мутации, которая произошла в генах отца.
- **Второй фенотип** имеет более лёгкие симптомы, и ребёнок практически не отличается по интеллекту от своих сверстников. При этом мутация происходит в генах, которые достаются ребёнку от матери.
- **Третий тип** является самым тяжёлым. Появляется на фоне мутации в материнских генах либо при наличии дополнительной 15 хромосомы.

Для синдрома Прадера-Вилли характерны (первая фаза):

- до рождения: низкая подвижность плода;
- часто — неправильное положение плода;
- дисплазия тазобедренных суставов;



Дисплазия сустава



Нормальный сустав

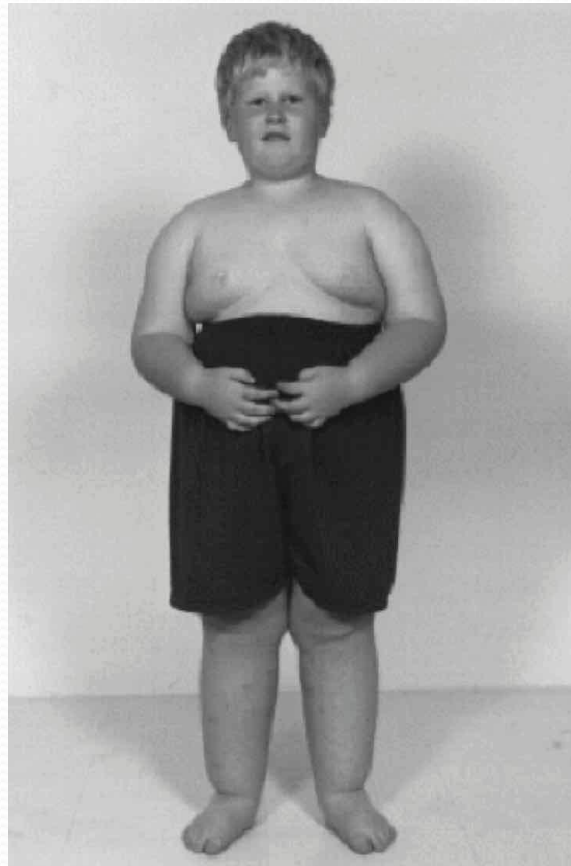


- снижение рефлекса сосания после рождения, а иногда может быть полное его отсутствие.
- пониженный мышечный тонус (гипотонус);
пониженная координация движений;



Вторая фаза:

- ожирение; склонность к перееданию (чаще проявляется к 2-м годам);



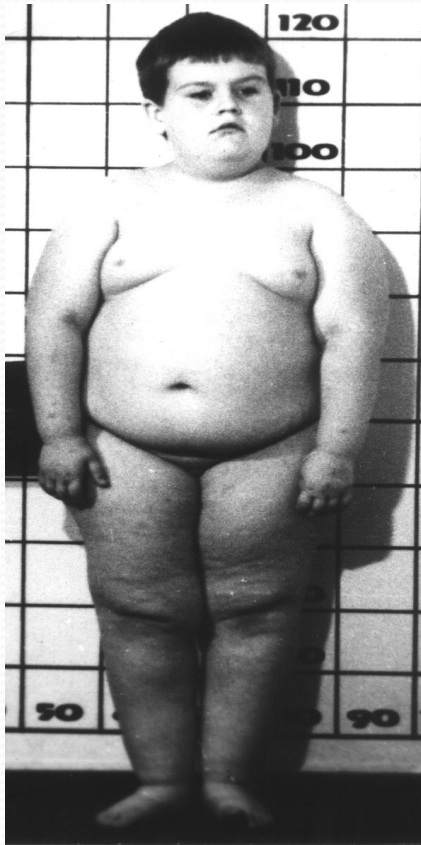
- маленькие кисти и стопы;
- повышенная сонливость;
- страбизм (косоглазие);



- СКОЛИОЗ;
- Пониженная плотность костей;
- густая слюна; плохие зубы;

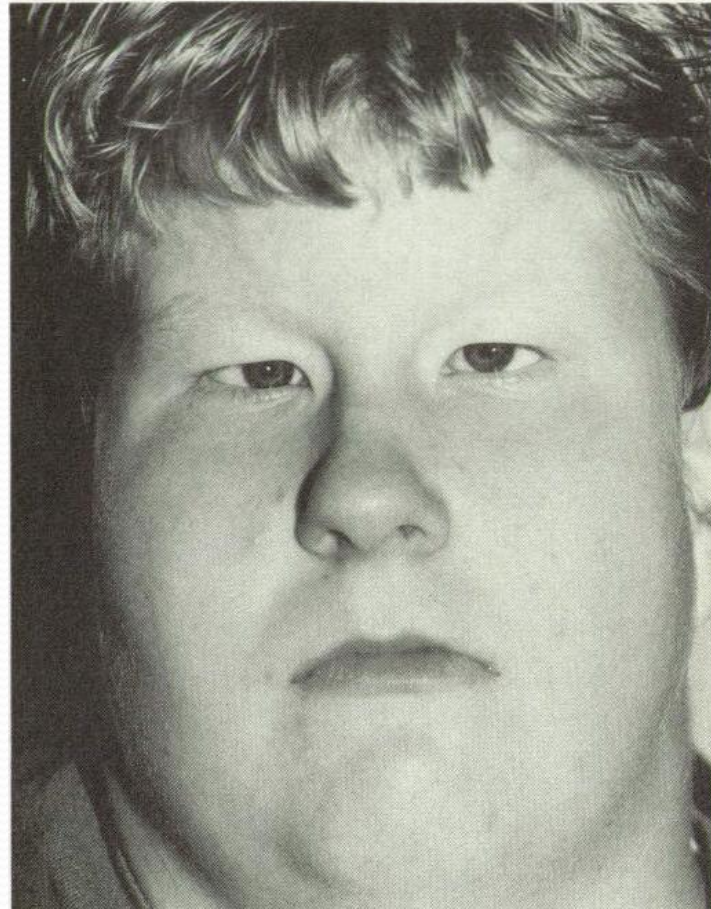


- сниженная функция половых желёз (гипогонадизм);
- речевая задержка, задержка психического развития; отставание в освоении навыков общей и мелкой моторики.
- более позднее половое созревание.
- маленький рост



В более старшем возрасте:

- широкая переносица;
- лоб высокий и узкий;
- миндалевидные глаза;
- узкие губы



Диагностика

По одному баллу ребёнок получает за положительный ответ на один из следующих признаков:

- Характерные черты лица.
- Задержка нервно-психического развития и низкий интеллект.
- Проблемы с кормлением в раннем детстве, которые затем прошли сами собой.
- Нарушения в развитии половых органов.
- Мышечная гипотония, которая характерна с рождения и до 6 месяцев.
- Прогрессирующее ожирение.

Следует обратить внимание и на малые признаки. За них пациент получает по 0, 5 балла. К ним относятся:

- Снижение двигательной активности плода.
- Нарушение пигментации.
- Присутствие на ладони продольной складки.
- Низкий рост.
- Нарушение сна и эпизоды полного отсутствия дыхания при этом.
- Небольшие стопы и ладони.
- Дефекты речи.
- Вязкость слюны.
- Проблемы в поведении.

Лечение

- Правильное питание и полный контроль за количеством съеденной пищи.
- Гипогликемические препараты при развитии сахарного диабета.
- Приём кломифена, который поможет нормализовать работу половых желёз.
- Приём гормона роста.
- Приём специальных витаминных и минеральных комплексов.

Риск

- Риск, что следующий ребёнок у тех же родителей родится также с синдромом Прадера-Вилли, зависит от механизма, вызвавшего генетический сбой.
- Этот риск меньше 1 % в случае, если у первого ребёнка делеция гена или партеногенетическая (однородительская) дисомия; до 50 % — если сбой вызван мутацией; до 25 % — в случае транслокации родительских хромосом. Родителям рекомендуется пройти генетическое обследование.



Спасибо за внимание!