

Синдром Прадера-Вилли

Выполнила студентка группы С-201
Красильникова Александра

Синдром Прадера-Вилли - это редкое генетическое заболевание, при котором семь генов на 15 отцовской хромосоме удалены или нормально не функционируют. Впервые расстройство было описано в 1956 году Андреа Прадером и Генрихом Вилли, Алексис Лабхарт, Эндрю Зиглером и Гвидо Фанкони.

В генах вызывающих развитие синдрома Прадера-Вилли копия гена, которая была получена от отца - функционирует, в то время как материнская - нет. Это означает, что в то время как большинство людей имеют одну рабочую копию этих генов, люди с синдромом Прадера-Вилли не имеют этой копии.



Признаки и симптомы заболевания

Клинические особенности и признаки

Холм и др. (1993) описывают те симптомы и признаки, наличие которых позволяет поставить предварительный диагноз - синдром Прадера-Вилли, даже если они будут присутствовать не все:

Внутриутробные признаки:

- * Снижение активности движения плода;
- * Ненормальное положение плода;
- * Многоводие (чрезмерное количество амниотической жидкости).

Признаки при рождении:

- * Трудности при кормлении (из-за плохого мышечного тонуса, который влияет на сосательный рефлекс);
- * Трудности при дыхании;



Признаки в раннем детстве:

- * Задержка физического развития (продолжаются трудности при кормлении);
- * Задержка интеллектуального развития;
- * Быстрая утомляемость (чрезмерная сонливость);
- * Косоглазие;
- * Сколиоз (часто не проявляется при рождении).

Признаки в детстве:

- * Задержка развития речевых навыков;
- * Плохая физическая координация;
- * Гиперфагия (переедание) в возрасте от 2 - 8 лет;
- * Чрезмерное увеличение веса;
- * Нарушение сна;
- * Сколиоз.

Признаки в подростковом возрасте:

- * Задержка полового созревания;
- * Низкий рост;
- * Ожирение;



Фото 1. Пациент Д., 3,5 лет.
Диагноз: синдром Прадера-Вилли

Признаки при совершеннолети:

- * Бесплодие (мужчины и женщины);
- * Жидкие лобковые волосы;
- * Ожирение;
- * Трудности при обучении / ограниченные интеллектуальные функции (но в некоторых случаях уровень интеллекта может быть средний);
- * Повышенная склонность к развитию сахарного диабета;

Общие внешние признаки (для взрослых):

- * Большой и широкий нос;
- * Маленькие руки и ноги с узенькими пальцами;
- * Чувствительная кожа (легко появляются синяки);
- * Избыточные жировые отложения, особенно в центральной части тела;
- * Высокий, узкий лоб;
- * Миндалевидные глаза с тонкими, опущенными веками;
- * Кожа и волосы светлее, чем у всех других членов семьи;
- * Нарушение нормального полового развития.
- * Появление растяжек;
- * Задержка моторного развития.



Поведенческие расстройства

Синдром Прадера-Вилли часто связан с аномальным повышением аппетита и часто приводит к патологическому ожирению. На сегодня не существует единого мнения относительно причин возникновения этого синдрома, хотя генетические нарушения в 15 хромосоме могут нарушить нормальное функционирование гипоталамуса. Ввиду того, что гипоталамус регулирует многие основные процессы, в том числе и аппетит.

Лица, пораженные синдромом Прадера-Вилли, имеют повышенный уровень *грелина* в организме. Как считают ученые, именно это вещество играет непосредственную роль в повышении аппетита и дальнейшем ожирении. Кессиди считал, что необходимо четко разграничить поведенческие прогнозы и восстановление интеллектуальных способностей и создать отдельный комплекс регулярных процедур, для каждой группы нарушений.



Диагностика

Синдром Прадера-Вилли возникает примерно у 1 человека из 10000-25000 новорожденных. Во всем мире на сегодня есть более 400000 человек, которые живут с этим синдромом. Как уже было сказано, это заболевание традиционно характеризуется ожирением, поведенческими проблемами. У лиц с этим расстройством маленькие руки и ноги, для них характерна легкая умственная отсталость.

Однако если диагностировать данное заболевание на раннем этапе и начать его лечение, то прогноз развития заболевания становится более оптимистичным. Течение болезни отличается в каждом отдельном случае и может варьироваться от легкой формы до тяжелой, которая прогрессирует в течение всей жизни человека. Синдром Прадера-Вилли влияет на различные органы и системы.

Обычно диагноз синдром Прадера-Вилли ставится на основании клинических проявлений. Однако сегодня все чаще используется генетическое тестирование, которое особенно рекомендуется для новорожденных с гипотонией. Ранняя диагностика позволяет осуществлять раннее лечение. Для детей с синдромом рекомендуются ежедневные инъекции рекомбинантного гормона роста (GH). Соматотропин (соматотропный гормон гипофиза) поддерживает постоянное увеличение мышечной массы и может уменьшить аппетит больного.

Основой диагностики расстройства, является генетическое тестирование, которое может проводиться методом ДНК-метилирования, для выявления того, присутствует ли на хромосоме 15q11-q13 нормально функционирующий регион, отклонения в котором приводят к появлению синдромов Прадера-Вилли. Такая проверка позволяет выявить более 97% пациентов. Такое тестирование необходимо осуществлять для того, чтобы подтвердить диагноз синдрома Прадера-Вилли, особенно у новорожденных (ведь они еще очень маленькие, чтобы можно было проверить их способности, позволяющие диагностировать болезнь по клиническим проявлениям).

Поскольку при рождении младенцев с синдромом Прадера-Вилли возникают некоторые трудности, то следует помнить, что врожденные травмы и кислородное голодание могут осложнить генетические недостатки, в результате этого синдрома.

Лечение

Для лечения синдрома Прадера-Вилли на сегодня нет никаких эффективных лекарств. Ряд препаратов, направленных на преодоление симптомов заболевания сейчас находятся на стадии разработки. В детстве, больные лица должны пройти лечение, которое бы помогло улучшить тонус мышц. Очень важна физиотерапия. В течение учебного года, больные дети должны получать дополнительную помощь, а процесс обучения должен быть очень гибким. Наибольшей проблемой, связанной с синдромом Прадера-Вилли есть серьезное ожирение.

