

# 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.

