






СИНДРОМ ВОЛЬФА-ХІРШОРНА






Дане захворювання характеризується затримкою фізіологічного, розумового і психомоторного розвитку. Здебільшого можуть спостерігатися множинні природжені вади розвитку, зокрема серця та нирок. Серед зовнішніх ознак виділяють: незвичайну будову черепа («шолом стародавнього воїна»),

- 
- пряме перенісся, помірно виражену мікроцефалію, гіпертелоризм, маленький рот з опущеними кутами, аномальної форми вушні раковини, можливі розщелини верхньої губи та піднебіння, аномалії очних яблук, гіпоспадія, деформації стоп.

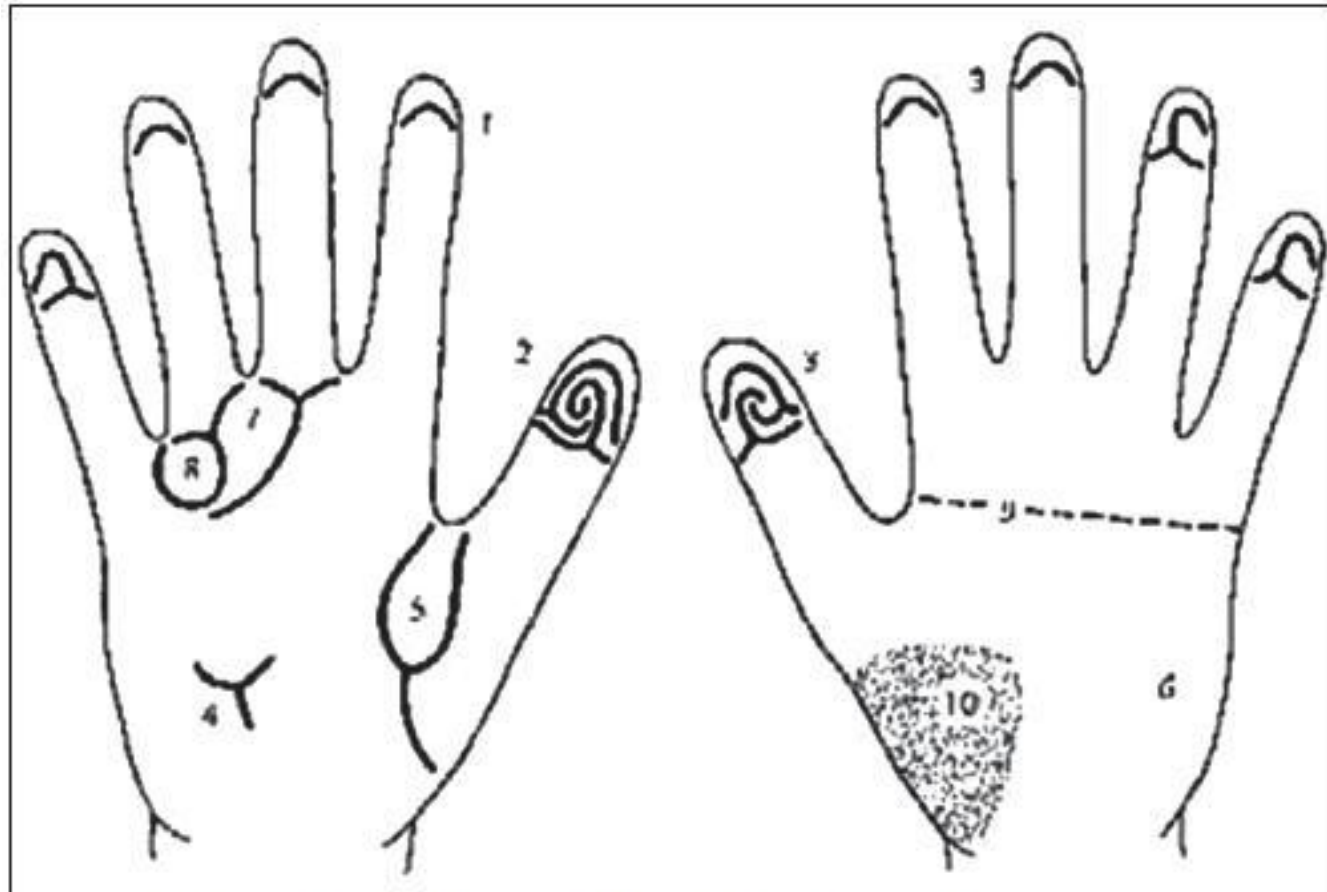
- 
- Часто спостерігаються гемангіоми шкіри, зазвичай плоскі, невеликих розмірів, локалізовані на обличчі. Під час обстеження виявляють гіпотонію м'язів, значно знижену реакцію на зовнішні подразники. Діагноз установлюють на підставі клінічних змін і підтверджують ДНК-дослідженнями.

■ **ОСНОВНІ СИМПТОМИ ТА ПРОЯВИ ПРИ СИНДРОМІ ВОЛЬФА — ХІРШХОРНА**

- Під час вагітності спостерігаються затримка внутрішньоутробного розвитку, зниження рухів плоду, гіпотрофія плаценти.
- У дитини зазвичай реєструється затримка росту. У поведінці характерними є стереотипи (утримування рук перед обличчям, часте плескання долонями, постукування по своїх грудях, похитування голови), видавання гортанних звуків, діти допомагають дорослим в одяганні та роздяганні самих себе, мають добрі комунікативні здібності.

- 
- З боку центральної нервової системи виявляються затримка розвитку і розумова відсталість різного ступеня, мікроцефалія, судоми, гіпотонія з м'язовою гіпотрофією (особливо нижніх кінцівок), гіпоплазія мозочка, агенезія мозолистого тіла, недорозвиток або відсутність нюхових цибулин, гідроцефалія.
 - Огляд голови дозволяє виявити ряд відхилень, зокрема високу фронтальну лінію росту волосся, можливу наявність гемангіоми на чолі.

- Огляд голови дозволяє виявити ряд відхилень, зокрема високу фронтальну лінію росту волосся, можливу наявність гемангіоми на чолі.
- На обличчі: дисморфоз, гіпертелоризм, широкий ніс у формі дзьоба, дитина часто має схожість із передніми елементами шолома грецького воїна.
- Під час огляду очей: гіпертелоризм, косі очні щілини, колобома, розбіжна косоокість, птоз, мікрофтальмія, мегалокорнеа, катаракта, природжений ністагм, аномалія Рігера.
- Аномалії носа: стеноз або атрезія носослізного каналу.
- Рот: маленька верхня губа, заяча губа та/або розщеплення піднебіння, мікрогнатія, ретро–гнатія.
- Вуха низько посаджені, деформовані, можливий розвиток хронічного отиту з ексудатом та ней–росенсорної туговухості.



**Рисунок 1. Дерматогліфіка при синдромі
Вольфа — Хіршхорна**

- До змін на долонях при синдромі Вольфа — Хіршхорна належать (рис. 1):
- 1) підвищена частота дуг на пальцях;
- 2) частота завитків суттєво знижена;
- 3) незвична комбінація у вигляді складних завитків на 1-му пальці в поєднанні з дуговими візерунками на 2-му і 3-му пальцях;
- 4) високий осьовий трирадіус;
- 5) підвищена частота візерунків тенора;
- 6) знижена частота візерунків;
- 7) знижена частота візерунків на 3-й міжпальцевій подушці;
- 8) підвищена частота візерунків на 4-й міжпальцевій подушці;
- 9) єдина згинальна складка долоні;
- 10) дисоціація гребінців шкіри

- У разі підтвердження синдрому Вольфа — Хіршхорна рекомендовані:
- — контролювання ваги дитини (є схильність до втрати ваги);
- — динамічне спостереження та симптоматична підтримка при скелетних аномаліях, офтальмологічних відхиленнях, природжених вадах серця, зниженні гостроти слуху;
- — комплексний підхід, скерований на розвиток мовлення та комунікаційних навичок [4].
- Сьогодні рекомендують таких фахівців, які повинні спостерігати дитину: клінічний генетик, педіатр, невролог, кардіолог, офтальмолог, ортопед, логопед, отоларинголог, уролог





