

СИНДРОМ ПРАДЕРА- ВИЛЛИ

Казачук Валерий, 11 «А»

Синдром Прадера-Вилли – это редкое генетическое заболевание, характеризующееся грубыми конституциональными нарушениями, когнитивными и психическими расстройствами. Клиническая картина разнообразна, основные симптомы включают ожирение, задержку роста и умственную отсталость. Часто встречается снижение мышечного тонуса, репродуктивная дисфункция. Окончательный диагноз устанавливается на основании молекулярно-генетического исследования. Специфическое лечение не разработано. Осуществляется симптоматическая терапия по основным компонентам синдрома: назначение гипокалорийной диеты и гормональных средств, индивидуальные занятия с дефектологом и т. д.



ПРИЧИНЫ

Патология развивается в результате мутации 15 хромосомы (сегмента q11.2-q13). Прямой передачи заболевания по наследству не происходит. Хромосомная аномалия возникает в момент оплодотворения яйцеклетки, т. е. обмена родительских генетических материалов. В 65-75% случаев мутация обусловлена дефектом отцовской 15 хромосомы, а в 25-35% – наследованием обеих 15 хромосом от матери. Факторы риска, провоцирующие клинические проявления хромосомной мутации, неизвестны.



СИМПТОМЫ

Клинические проявления начинают манифестировать уже в период внутриутробного развития. Отмечается малая подвижность плода, неправильное предлежание, недоношенность при рождении. Возникает выраженная мышечная гипотония. Значительно ослаблены сосательный и глотательный рефлекс. Это затрудняет кормление ребенка и ведет к недостаточному возрастному набору массы тела. В некоторых случаях необходимо питание через зонд.

Несколько позже присоединяется наиболее характерный симптом – полифагия (патологически повышенный аппетит), вследствие которой ребенок довольно быстро начинает прибавлять в весе, достигая ожирения, вплоть до морбидного. Отложение жира преимущественно происходит в области туловища и проксимальных отделах конечностей.

Выражены нейропсихические нарушения. Речь замедлена, интеллектуальные способности (память, концентрация внимания, последовательная обработка информации) значительно отстают от возрастной нормы. В подростковом периоде нередко наблюдаются обсессивно-компульсивные расстройства, резкие перепады настроения, агрессивное поведение. Из-за недостаточной продукции слюны зубы быстро поражаются кариесом.

ПРОГНОЗ И ПРОФИЛАКТИКА

Синдром Прадера Вилли



Продолжительность жизни пациентов, страдающих синдромом ПВ, при своевременной диагностике и адекватном лечении достигает 60-70 лет. В отсутствие превентивных мер смерть может наступить в возрасте 4-5 лет от сердечно-легочной недостаточности. В 50% случаев причиной летального исхода становится обструктивное апноэ сна и вызванные им сердечно-сосудистые катастрофы.

Реже больные погибают от тяжелой респираторной инфекции. Единственным способом предотвращения возникновения заболевания является пренатальная диагностика и прерывание беременности. Основная роль отводится вторичной профилактике – предупреждению осложнений болезни, например вакцинации от гриппа и пневмококковой инфекции.