

Синдром Прадера-Вилли

Мурадханов Антон Игоревич

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, доцент Сычик Людмила Михайловна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Введение

Синдром Прадера-Вилли – это редкое генетическое заболевание, которое на сегодняшний день довольно малоизучено. Во всем мире насчитывается около 400 000 человек, которые живут с этой болезнью. Часто синдром Прадера-Вилли неправильно диагностируется в связи с незнанием врачей об этом заболевании. Итог: 75% неправильных диагнозов.

Цель исследования

Изучить генетические аспекты и клинические проявления синдрома Прадера-Вилли, частоту встречаемости больных в Республике Беларусь.

Материалы и методы

Проанализированы данные отечественной и зарубежной литературы по изучаемой проблеме, а так же результаты медицинского центра “Мать и Дитя” и московского НИИ педиатрии и детской хирургии.

Результаты

Синдром Прадера-Вилли – мультисистемное генетическое заболевание с частотой 1:25000, возникающее в результате недостаточной экспрессии отцовских импринтированных генов 15-й хромосомы (локусы q11-q13). Главными причинами отсутствия или недостаточной экспрессии генов в отцовских аллелях являются: делеция и материнская дисомия. СПВ характеризуется неонатальной мышечной гипотонией, недостаточной прибавкой массы тела на первом году жизни, а в дальнейшем – развитием гиперфагии и ожирения, замедления темпов роста, задержкой психомоторного развития, гипогонадизм. В развитии злокачественных новообразований главную роль играет сниженная способность к репарации ДНК. Ожирение у больных обусловлено значительным усилением синтеза жира из ацетата, крайне низкими процессами липолиза и повреждением гипоталамуса. В диагностике данного синдрома чаще всего используется генетическое тестирование. Биопсия ворсинчатого хориона, амниоцентез и кордоцентез позволяют определить заболевание в пренатальном периоде. Однако терапия синдрома Прадера - Вилли окончательно не разработана. Комплекс лечебных мероприятий включает лишь диету с ограничением жиров и углеводов. В Беларуси заболевание встречается с частотой 1:18000 и выявляется примерно в 70% случаев, что говорит о высокой квалификации врачей.

Выводы

Своевременная диагностика синдрома Прадера-Вилли с использованием методов пренатального обследования или методом генетического тестирования новорожденных позволит назначить адекватное лечение и снизить риск осложнений данного заболевания.