

Пилипович М.А., Хомякова М.М.

СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА

Научный руководитель: ст. преп. Мороз Е.А.

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Синдром Вильямса представляет собой генетический синдром, который характеризуется различными симптомами, включая стеноз периферических легочных артерий, надклапанный аортальный стеноз, особенными фенотипическими признаками (известными как «лицо эльфа»), когнитивными нарушениями, метаболическими расстройствами. Причиной синдрома является делеция участка 7-й хромосомы, где расположены гены, необходимые в том числе для развития головного мозга и продукции белка эластина. Частота встречаемости синдрома Вильямса 1 случай на 10000 новорожденных. Большинство случаев синдрома спорадические, но возможен и аутосомно-доминантный тип наследования. Чаще всего фенотипические особенности становятся заметными в раннем детстве, в возрасте около 3–4 месяцев.

Цель: настоящее исследование направлено на описание клинического случая синдрома Вильямса у четырехмесячного ребенка с целью демонстрации типичных клинических проявлений, характерных для детей раннего возраста.

Материалы и методы. Медицинская карта стационарного пациента, находившегося на лечении в УЗ «Городская детская инфекционная клиническая больница» г. Минска.

Результаты и их обсуждение. Из анамнеза известно, что ребенок родился от второй беременности, первых родов в сроке гестации 35-36 недель путем планового кесарева сечения в головном предлежании. Первая беременность завершилась самопроизвольным выкидышем в 21-22 недели. Во время настоящей беременности отмечалась анемия легкой степени, хроническая фетоплацентарная недостаточность, задержка роста плода, ОРВИ в 29-30 недель. Масса ребенка при рождении составила 1750 г, рост 44 см, окружность головы 30 см, окружность груди 28 см. Оценка по шкале Апгар 8/ИВЛ. Состояние ребенка при рождении очень тяжелое, обусловлено развивающимся респираторным дистрессом. Были проведены реанимационные мероприятия, ребенок переведен в ОАиР. На вторые сутки жизни ребенку проведено ЭХОКГ, выявлен ВПС: стеноз легочной артерии на фоне гипоплазии ствола. В дальнейшем при динамическом наблюдении в возрасте двух недель был выставлен диагноз ВПС: стеноз легочной артерии на фоне гипоплазии ствола и устьев ветвей от умеренного до значительного. Гипоплазия перешейка аорты. Формирующаяся коарктация аорты. ОО. Тенденция к гипертрофии миокарда ЛЖ. Учитывая характер ВПС, особенностей внешнего вида, на 17 сутки жизни ребенок был осмотрен медицинским генетиком ГУ «РНПЦ Мать и дитя». Клинический диагноз синдрома Вильямса был выставлен на основании следующих критериев: пренатальная гипотрофия, лицевой дисморфизм (грубые черты лица, широкий лоб, разлет бровей по средней линии, опущенные вниз полные щеки, широкий рот с полными губами, плоская переносица, короткий вздернутый нос с тупым кончиком, своеобразный разрез глаз с периорбитальной припухлостью, оттопыренные уши, большие мочки уха), хриплый голос, мышечная гипотония, пупочная грыжа, ВПС. Для уточнения диагноза ребенку дважды (в возрасте 3 недель и 2 месяцев) проводилось КТ грудной клетки с ангиографией. Подтвержден ВПС: гипоплазия ветвей и ствола легочной артерии, умеренная гипоплазия аорты, мелкий дефект в средней трети МЖП.

Выводы: таким образом, характерные фенотипические особенности и типичные для синдрома Вильямса эластопатия и аномалии структуры сердца позволили установить диагноз в период новорожденности. Для подтверждения генетической природы этого заболевания необходимо провести молекулярно-генетическое тестирование: поиск делеции в регионе 7q11.23 методом флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH исследование) или хромосомный микроматричный анализ.