

*Манцевич К.С.*  
**СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ**

*Научный руководитель: Калинина Е.А.*

*Кафедра детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии  
Белорусский государственный медицинский университет,  
Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»*

**Актуальность.** Синдром Вильямса – это аутосомно-доминантное мультисистемное заболевание, встречающееся с частотой 1:10000-20000 новорожденных, вызванное микроделецией критической хромосомной области 7q11.23, характеризующееся специфическим фенотипом, патологией сердечно-сосудистой системы, задержкой физического и психического развития, гиперкальциемией и особенностями поведения.

**Цель:** Исследование и анализ клинического случая ребенка с синдромом Вильямса, генетически подтвержденного в 4 месяца.

**Материалы и методы.** Анализ медицинской документации с использованием клинических, инструментальных и лабораторных методов исследования.

**Результаты и их обсуждение.** Пробанд - девочка, от второй беременности. Первый ребенок мальчик, здоров. Брак неродственный, родители здоровы. Беременность протекала на фоне угрозы прерывания. Роды в 36 недель путем кесарева сечения. Масса тела при рождении 2490 г, длина 44 см, окружность головы 33 см.

В 2 месяца выставлен диагноз ВПС: гипоплазия дуги аорты, коарктация аорты, проведена хирургическая коррекция. Консультирована врачами-специалистами: эндокринолог - субклинический гипотиреоз (назначен L-тироксин 25 мкг/д); иммунолог - вторичный иммунодефицит; УЗИ ОБП, НСГ - норма.

В 4 месяца направлена кардиологом на консультацию генетика в ГУ РНПЦ “Мать и дитя”. При осмотре отмечены особенности фенотипа: короткие глазные щели, припухлые веки, эпикант, голубая “звездчатая” радужка, открытый рот. Масса тела - 4350 г, окружность головы - 39 см. Мышечная дистония с преобладанием гипертонуса. Учитывая наличие фенотипических особенностей и ВПС генетиком назначено обследование. Кариотип – 46, XX (нормальный женский набор хромосом). Проведено молекулярно-цитогенетическое исследование методом FISH: выявлена микроделеция локуса q11.23 на 7 хромосоме. Выставлен диагноз: синдром Вильямса. Проведено медико-генетическое консультирование. Рекомендовано наблюдение педиатра, кардиолога, невролога, эндокринолога; симптоматическое лечение.

В 2 года 10 месяцев физическое развитие низкое дисгармоничное: вес 10,8 кг, рост 87 см, окружность головы 46 см. Характерные черты лица: микрогнатия верхней челюсти, пухлые щеки, эпикант, широкая переносица, вздернутый нос, голубая “звездчатая” радужка; хрипловатый голос; клинодактилия 5 пальцев кистей. Наблюдается неврологом в связи с задержкой психо-речевого развития, эндокринологом - изолированное телархе, субклинический гипотиреоз (медикаментозная коррекция), генетиком.

В 6 лет девочка посещает интегрированную группу детского сада, сохраняется задержка психоречевого развития, дизартрия, гиперактивность. Ребенок много говорит, отличается эмоциональностью, легко идет на контакт. Физическое развитие ниже среднего, дисгармоничное: вес 18,3 кг, рост 114 см, окружность головы 49,5 см. Сохраняются характерные черты лица. Гипоплазия эмали зубов. Слух и зрение без особенностей. Продолжает наблюдаться эндокринологом (субклинический гипотиреоз), ортопедом (эквинусная контрактура стоп), неврологом, логопедом, кардиологом.

**Выводы.** Скоординированная работа врачей специалистов позволяет своевременно поставить диагноз генетического синдрома, а также помогает родителям получить информацию о прогнозе развития заболевания у ребенка и генетическом риске в семье.