

Описание клинического случая синдрома Прадера-Вилли

ФГАОУ ВО Первый МГМУ им.И.М. Сеченова Минздрава России

Университетская детская клиническая больница. Детское эндокринологическое отделение

Ординатор 2 года, специальность Детская эндокринология: Бугакова Е.С.

Научный руководитель, леч.врач, к.м.н, доцент кафедры КИДЗ и.м. Н.З.Филатова: Витебская А.В.

Дата рождения: 08.09.2003 (16 лет), пол: М.

Жалобы на: избыточный вес, повышенный аппетит, боль в спине после прогулки на 100-200м, храп, сонливость в течение дня, отсутствие полового созревания.

Анамнез жизни: 2 беременности (б/о), роды 1 (38 нед.), кесарево сечение (тазовое предлежание, у матери - полное удвоение матки), 3550г / 55 см, на искусственном вскармливании с рождения

Перенесенные инфекции: ветряная оспа (12 лет), ОРВИ (2 раза в год). Операции: аденотомия (4 года)

Наследственный анамнез отягощен по СД2, заболеваниям щитовидной железы. Рост отца 189 см, рост матери 169 см

Возраст	Анамнез заболевания
1 год	мышечная гипотония, слабость сосания, отставание психомоторного развития на 1-2 месяца
3 года	Нарастание темпов прибавки в весе Консультация в ЭНЦ. Дефицита тропных гормонов не выявлено. Заподозрен синдром Прадера-Вилли Консультация генетика от 06.09.2006: Синдром Прадера-Вилли (ДНК верифицирован): Результаты хромосомного анализа от 22.08.2006 (46, XY, del 15q11,2)
4 года	Консультация детского эндокринолога в ЭНЦ от 26.12.2006: при возможности обеспечения препаратом, с целью метаболической коррекции, показана терапия рекомбинантным гормоном роста. Со слов отца, на фоне терапии в течение 4 месяцев было отмечено возрастание темпов прибавки в весе, в связи с чем терапия была отменена Консультация детского эндокринолога в МО КДЦ для детей от 24.06.2007: Диагноз: Синдром Прадера-Вилли. Ожирение II-III степени
5 лет	Обследование и оперативное лечение в Измайловской ДГКБ от 18.01.2009: Диагноз: Двусторонний крипторхизм в форме паховой ретенции справа, высокое стояние левого яичника. Синдром Прадера-Вилли Лечение: Диагностическая лапароскопия. Низведение обоих яичек и фиксация по Петривальскому-Шемакеру
9 лет	Консультация детского эндокринолога в ЭНЦ от 24.05.2013 Диагноз: Синдром Прадера-Вилли: морбидное ожирение, задержка психомоторного развития. Состояние после двусторонней орхидопексии (от 01.2009) Осмотр: рост 147,4 см, SDS +1,0? вес 59,2 кг, нормогликемия, нормаинсулинемия. В течение последнего года динамика роста +10 см, веса +10кг
12 лет	Консультация в НПЦ психического здоровья детей и подростков им.Г.Е. Сухаревой от 23.12.2015: признаков психопатической конституции не выявлено Консультация детского эндокринолога в ЭНЦ от 02.09.2016: Диагноз: Синдром Прадера-Вилли. Гипогонадизм: Крипторхизм? Вторичный гипотиреоз?
13 лет	Результаты лабораторных исследований от 14.01.2017: ФСГ <0,10 мМЕ/мл, ЛГ <0,10 мМЕ/мл, Гликированный гемоглобин 5,5% УЗИ тестикул от 21.07.2017: Структура и расположение яичек не нарушены, размеры яичек меньше возрастной нормы
14 лет	Рентгенография кистей от 14.08.2018: Костный возраст соответствует 14-14,5 годам УЗИ тестикул от 14.08.2018: Структура и расположение яичек не нарушены, размеры яичек меньше возрастной нормы и немного меньше, чем 1,5 года назад

При поступлении

Рост: 170 см, SDS роста: -0,39 **Вес:** 189 кг, ИМТ: 65,4 кг/м². SDS ИМТ: +4,62

Стигмы дизэмбриогенеза: высокий узкий лоб, выраженная переносица, узкие губы, узкий миндалевидный разрез глаз, маленькие кисти

Костно-мышечная система: тонус снижен, подвижность ограничена

Кожные покровы: розовые, черный акантоз на шее, климактерический горбик, фолликулит на латеральной поверхности плеч; воспалительная сыпь красного цвета по типу потницы в складках в подмышечных областях, под грудными железами

Подкожно-жировая клетчатка: развита избыточно. Увеличение грудных желез смешенного генеза. Жировой фартук прикрывает область промежности. **ЧСС** 85 уд/мин, АД измерить не удалось. **Система органов пищеварения:** Язык и губы обложены густым белым налетом. Живот не доступен глубокой пальпации. Физиологические отправления не нарушены.

Щитовидная железа: не увеличена, мягкоэластичная, клинически – зутиреоз. **Надпочечники:** признаков дисфункции надпочечников не обнаружено. **Половые органы** сформированы по мужскому типу, правильно. Половое развитие допубертатное. Тестикулы в мошонке d=s=2 мл. Половой член и яички утопают в подкожно-жировой клетчатке

При обследовании

Общий анализ крови, коагулограмм: без особенностей

Биохимический анализ крови: ↑холестерин, АСТ, ЛПНП

Гормональный анализ крови: ↑ТТГ 4,9 мкМЕ/мл, ↓Т4св 9,1 пмоль/л, ↓ЛГ <0,07 мМЕ/мл, ↓ФСГ <0,3 мМЕ/мл

ОГТТ: Индекс HOMA 1,36 (норма более 2,86), Индекс CARO 0,8 (норма мене 0,33), Базальная инсулинорезистентность

Тест с Диферелином: Получены допубертатные уровни ЛГ и ФСГ

Рентгенография кистей: Рентгенологический костный возраст 17 лет

УЗИ ОБП: Эхопризнаки увеличения диффузно измененной печени, диффузных изменений поджелудочной железы, конкремента желчного пузыря, уплотнения стенок желчного пузыря

Гастроэнтеролог: Функциональная диспепсия. Вторичные изменения поджелудочной железы. Неалкогольная жировая болезнь печени. Желчно-каменная болезнь, стадия камненосительства



Заключение

Основной диагноз: Синдромальное морбидное ожирение. Синдром Прадера-Вилли (46,XY, del15q11,2)

Осложнения: Гипогонадотропный гипогонадизм. Инсулинорезистентность. Дислипидемия. Функциональная диспепсия.

Вторичные изменения поджелудочной железы. Неалкогольная жировая болезнь печени

Сопутствующий заболевания: Первичный гипотиреоз. Желчно-каменная болезнь, стадия камненосительства

С целью профилактики остеопороза и стимулирования полового созревания пациенту необходима терапия эфирами тестостерона.

Несмотря на низкую распространенность синдрома Прадера-Вилли в популяции (1 : 12 000-15 000, с одинаковой частотой у женщин и мужчин), высок шанс его выявления при педиатрическом осмотре:

- ✓ Мышечная гипотония (на 1 году жизни)
- ✓ Задержка развития ⇒ ↓IQ
- ✓ Крипторхизм + гипогонадизм
- ✓ Гиперфагия (с 3 года жизни) ⇒ Ожирение



Ведение пациента с синдромом Прадера-Вилли требует комплексного подхода и участие специалистов разных специальностей (эндокринолог, генетик, педиатр, гастроэнтеролог)