

СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Манцевич К.С.

Научный руководитель: Е.А. Калинина

Белорусский государственный медицинский университет,
Минск, Республика Беларусь

Ключевые слова: клинический случай; дети; синдром Вильямса; диагностика

Актуальность. Синдром Вильямса — генетическая патология, встречающаяся с частотой 1 : 10 000–20 000 новорождённых, вызванная микроделацией критической хромосомной области 7q11.23.

Описание клинического случая. Пробанд — девочка, от 2-й беременности. Первый ребёнок мальчик, здоров. Брак неродственный, родители здоровы. Беременность протекала на фоне угрозы прерывания. Роды в 36 нед путём кесарева сечения. При рождении масса тела 2490 г, длина 44 см, окружность головы 33 см. В возрасте 2 мес выставлен диагноз: врождённый порок сердца (ВПС): гипоплазия дуги аорты, коарктация аорты, проведена хирургическая коррекция. Больная консультирована специалистами: эндокринолог — субклинический гипотиреоз (назначен L-тиroxин 25 мкг/сут); иммунолог — вторичный иммунодефицит. При УЗИ органов брюшной полости патологии не выявлено, при нейросонографии — норма. В возрасте 4 мес направлена кардиологом на консультацию генетика. При осмотре отмечены особенности фенотипа: короткие глазные щели, припухлые веки, эпикант, голубая звёздчатая радужка, открытый рот. Масса тела 4350 г, окружность головы 39 см. Мышечная дистония с преобладанием гипертонуса. С учётом фенотипических особенностей и ВПС генетиком назначено обследование. Кариотип — 46, XX (нормальный женский набор хромосом). Проведено молекулярно-цитогенетическое исследование методом FISH: выявлена микроделация локуса q11.23 на 7-й хромосоме. Выставлен диагноз: синдром Вильямса. Проведено медико-генетическое консультирование. В возрасте 2 года 10 мес физическое развитие ребёнка низкое, дисгармоничное: масса тела 10,8 кг, рост 87 см, окружность головы 46 см. Характерные черты лица: микрогнатия верхней челюсти, пухлые щёки, эпикант, широкая переносица, вздёрнутый нос, голубая звёздчатая радужка; хрипловатый голос; клинодактилия 5 пальцев кистей. Наблюдается неврологом в связи с задержкой психоречевого развития, эндокринологом — изолированное телархе, субклинический гипотиреоз (мединаментозная коррекция), генетиком. С 6 лет девочка посещает интегрированную группу детского сада, сохраняются задержка психоречевого развития, дизартрия, гиперактивность. Ребёнок много говорит, отличается эмоциональностью, легко идёт 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.

Заключение. Скоординированная работа специалистов позволила своевременно поставить диагноз синдрома Вильямса, а также помогает родителям получить информацию о прогнозе развития заболевания у ребёнка и генетическом риске в семье.