

* * *

ОСОБЕННОСТИ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКОГО НАБЛЮДЕНИЯ БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ПРАДЕРА–ВИЛЛИ

Георгиади М.В.

Научный руководитель: доцент А.В. Витебская

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: дети; синдром Прадера–Вилли; диагностика; вторичный гипотиреоз

Актуальность. Синдром Прадера–Вилли (СПВ) — генетическое заболевание, обусловленное недостаточной экспрессией отцовских импринтированных генов на хромосоме 15q11-q13. Для детей с СПВ характерны мышечная гипотония со слабостью сосания в первые месяцы жизни, сменяющаяся гиперфагией и ожирением ко 2-му году жизни; задержка роста и развития, вторичный гипотиреоз, надпочечниковая недостаточность, сколиоз, остеопороз, апное во сне, крипторхизм, гипогонадизм.

Описание клинического случая. Мальчик с СПВ осмотрен детским эндокринологом в 10 мес в связи со снижением уровня свободного левотироксина (свТ4). В возрасте 1 мес — нормальные уровни кортизола и глюкозы в крови. В 8 мес ребёнок был прооперирован по поводу двустороннего крипторхизма. При осмотре в возрасте 10 мес: нормальная длина (72 см, SDS –1,09), дефицит массы тела (7,2 кг, SDS ИМТ –2,70), мышечная гипотония, стигмы дизэмбриогенеза, типичные для СПВ (акромикрия, высокий, узкий лоб, миндалевидный разрез глаз, выраженная переносица), кожных проявлений гипотиреоза (сухости и отёков) нет, щитовидная железа не увеличена, мягкоэластична, признаков надпочечниковой недостаточности нет, половое созревание по Таннеру 1, тестикулы в мошонке, по 2 мл. При обследовании подтверждено снижение в крови уровней свТ4 (9 пмоль/л (в норме 11,86–23,62)), нормальные уровни тиреотропного гормона и глюкозы; диагностирован вторичный гипотиреоз, ассоциированный с СПВ. Назначена заместительная терапия левотироксином в начальной дозе 12,5 мкг/сут; рекомендован контроль свТ4 (через 2 нед после начала терапии, затем каждые 2–3 мес, после 1 года — каждые 6 мес) для оценки компенсации гипотиреоза и титрации дозы. Детям с СПВ также рекомендуется терапия гормоном роста, что способствует увеличению мышечной массы, нормализации роста, повышению минеральной плотности костной ткани. Назначение гормона ро-

ста до 2 лет положительно влияет на умственное и моторное развитие. Также необходимы физические упражнения и правильное пищевое поведение: контроль доступности еды, низкая калорийность (900 ккал). Важен регулярный контроль роста, массы тела, полового развития, уровней свТ4, инсулиноподобного фактора роста-1, глюкозы.

Практическая значимость. Представленный клинический случай демонстрирует значимость наблюдения больных с СПВ детским эндокринологом. Назначение заместительной гормональной терапии и регулярный лабораторный и клинический контроль помогут избежать осложнений и улучшить качество жизни таких больных.

* * *