

## РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ПРАДЕРА–ВИЛЛИ У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

Замятина А.П., Оганян Л.А.

Научный руководитель: доцент А.Ю. Шуткова

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, Нижний Новгород, Россия

*Ключевые слова:* дети; синдром Прадера–Вилли; диагностика; ожирение; гипогонадизм; умственная отсталость

*Актуальность.* Синдром Прадера–Вилли (СПВ) — наследственное заболевание, относящееся к болезням геномного импринтинга, обусловленное делецией сегмента 15q11.2-q13 на 15-й хромосоме отцовского происхождения, материнской однородительской дисомии или мутацией центра импринтинга (ген SNRPN), характеризуется выраженной мышечной гипотонией, задержкой физического и умственного развития, гипогонадизмом, ожирением. Трудности коррекции нарушений при СПВ обусловлена отсутствием этиопатогенетического лечения.

*Описание клинического случая.* Обследован мальчик М., от 2-й беременности на фоне многоводия, кандидозного вагинита. Роды в срок, физиологические. Масса тела при рождении: 2637 г, длина тела 47 см, оценка по шкале Апгар 8/8 баллов, гипотония, гипорефлексия. Объективно при госпитализации: диффузная мышечная гипотония, угнетение рефлексов новорождённых, стигмы дизэмбриогенеза (толстые альвеолярные отростки, длинная шея, прогнатизм, крипторхизм, микропенис, уменьшенные кисти рук и стопы ног). Общий анализ крови и мочи без патологии. При УЗИ сердца: открытое овальное окно. При УЗИ органов брюшной полости: гипотония почечного синуса справа, взвесь в мочевом пузыре, деформация желчного пузыря. При УЗИ мошонки: двусторонний паховый крипторхизм. При нейросонографии выявлены постгипоксические изменения головного мозга. При электроэнцефалографии патологии не выявлено. На основании обследований выставлен основной диагноз: перинатальное гипоксически-ишемическое поражение головного мозга с синдромом двигательных нарушений. С учётом особенностей фенотипа проведено кариотипирование и молекулярно-генетическое обследование ребёнка. Кариотип: 46, XY, 9ph: мужской кариотип с вариантом нормального полиморфизма (гетерохроматиновый участок короткого плеча 9 хромосомы). Выявлено отсутствие метилированного аллеля промоторной области гена SNRPN 15 хромосомы отцовского происхождения, что свидетельствует о СПВ.

*Заключение.* Проведена ранняя диагностика СПВ у ребёнка в периоде новорождённости. Прогноз для выздоровления у пациента неблагоприятный из-за отсутствия этиопатогенетического лечения. Ребёнку показано раннее начало реабилитационных мероприятий (лечебная физкультура, контроль нутритивного статуса, занятия с педагогом-дефектологом). Необходимо обследование родителей — секвенирование по Сэнгеру «трио» для подтверждения происхождения данной мутации.

\*\*\*