

\* \* \*

## ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ СОМАТОТРОПИНА ПРИ СИНДРОМЕ ПРАДЕРА–ВИЛЛИ В РАННЕМ ВОЗРАСТЕ

Партала А.В., Герасимова Д.А.

Научные руководители: доцент О.А. Олейник,  
профессор Ю.Г. Самойлова,  
профессор М.В. Матвеева

ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Томск, Россия

*Ключевые слова:* клинический случай; синдром Прадера–Вилли; задержка роста; соматотропин; инсулиноподобный фактор роста-1

*Актуальность.* В структуре генетически-обусловленных вариантов ожирения синдром Прадера–Вилли (СПВ) занимает лидирующую позицию. Применение рекомбинантного гормона роста (р-ГР) у больных СПВ является важным компонентом лечения и реабилитации.

*Описание клинического случая.* Пациент Л., 3 года, от 4-й беременности в 36 лет, 3-х родов. При рождении в сроке 38,5 нед с массой тела при рождении 2810 г, длиной тела 52 см. Со слов матери, сразу не закричал, сосал вяло, отмечалась мышечная гипотония, гипорефлексия, крипторхизм. На 4-й день жизни вялость усилилась, снизилась реакция на осмотр, глаза не открывал, отказался от груди. Описаны особенности: долихоцефалическая форма головы, клювовидный нос, широкий язык, массивные дёсны, умеренный акроцианоз кистей и стоп, гипоплазия мошонки, двусторонний крипторхизм. За 1-й месяц набрал 715 г (3545 г), вырос на 5 см (57 см). По данным ультразвукового исследования в 1 мес яички не визуализировались, наследственные болезни обмена были исключены. В возрасте 5 мес выявлены молекулярно-генетические изменения, характерные для синдрома Прадера–Вилли (отсутствие неметилированного аллеля промоторной области гена *SNRPN*). При осмотре эндокринологом в 8 мес: SDS роста  $-0,51$ , SDS ИМТ  $-1,31$ . Был констатирован синдром Прадера–Вилли (МКБ-10; Q87.1) в сочетании с изменениями в митохондриальной ДНК и двусторонний крипторхизм (паховая форма). Была рекомендована и стартовала с 10 мес терапия соматотропином  $0,35$  мг/сут в сочетании с курсовым применением хорионического гонадотропина человека 500 ЕД внутримышечно 1 раза в неделю N10. Через год лечения соматотропином пациент в возрасте 1 год 10 мес: SDS роста  $+0,69$ , SDS индекса массы тела  $+0,87$ . Реакция на осмотр адекватная, эмоции богатые, слова коверкает, но старается произносить. Двигательная активность достаточная, мышечный тонус слегка снижен, ходит активно, но группируется медленно, поэтому склонен к падениям. Мошонка гипоплазирована, двусторонний крипторхизм. Лабораторно отмечалось повышение уровня соматомедина (инсулиноподобного фактора роста 1 типа)

в динамике от отрицательных значений SDS ИФР-1 при первом обращении ( $-3,77$ ) до резко положительных ( $+3,5$ ,  $+1,98$ ,  $+1,8$ ) на фоне терапии. Рентгеновский костный возраст соответствовал паспортному.

*Заключение.* Терапия соматотропином с 1-го года жизни пациента обеспечила соответствие антропометрии и костного возраста возрастным нормам и уменьшила мышечную гипотонию, что позволило скомпенсировать основные проявления синдрома и начать социальную адаптацию пациента. Адекватное наблюдение и продолжение лечения позволит в дальнейшем избежать прогрессирования заболевания, улучшить физическое и половое развитие, профилактировать ожирение, сохранить полноценную респираторную функцию.

\* \* \*