



# Синдром Вильямса: двенадцатилетний катамнез

Бордюгова Е.В.<sup>1</sup>, Дубовая А.В.<sup>1</sup>, Катрич Н.В.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького, Донецк, Донецкая народная республика

<sup>2</sup> Институт неотложной и восстановительной хирургии им. В.К. Гусака, Донецк, Донецкая народная республика

**Актуальность.** Частота врожденных пороков развития (ВПР) в популяции составляет 1,5–5%. Причины ВПР могут иметь генетическую, инфекционную, тератогенную, мультифакторную природу и др. Множественные ВПР, обусловленные микроделецией длинного плеча 7-й хромосомы, входят в синдром Вильямса.

**Цель исследования.** Анализ истории болезни ребенка с синдромом Вильямса (генетически подтвержденный) для своевременного выявления орфанных генетических заболеваний врачами разных специальностей, в первую очередь — врачами первого контакта.

**Пациенты и методы.** Медицинская документация девочки М., 13 лет, с синдромом Вильямса, с рождения и по настоящее время находящейся под нашим наблюдением. Использовались клинические, лабораторные, инструментальные (эхокардиография (ЭхоКГ), суточное мониторирование электрокардиограммы (ЭКГ) и артериального давления (АД), компьютерная томография (КТ) органов грудной клетки с ангиографией и др.), генетические методы исследования (кариотипирование, молекулярно-цитогенетическое исследование).

**Результаты.** От первой беременности, протекавшей на фоне пиелонефрита, анемии легкой степени. Роды первые, в срок. Девочка родилась с задержкой внутриутробного развития (масса тела — 2550,0 г, рост — 50,0 см), в асфиксии умеренной степени (оценка по APGAR — 4/5 баллов). На грудном вскармливании до 2 мес Отставала в физическом и психомоторном развитии. В роддоме выявлен врожденный порок сердца (ВПС). На ЭхоКГ: стеноз правой ветви легочной артерии

с градиентом давления ( $\Delta p$ ) 35 мм рт. ст., надклапанный стеноз аорты с  $\Delta p$  30 мм рт. ст. Заболевание носило прогрессирующий характер. В 11 лет на ЭхоКГ: надклапанный стеноз аорты с  $\Delta p$  61,3 мм рт. ст., гипертрофия миокарда левого желудочка. Проведена радикальная коррекция ВПС, результат операции удовлетворительный. В 5 мес прооперирована по поводу кавернозной гемангиомы предплечья, в 2,5 года — правосторонней паховой грыжи. В 3 года по данным сонографии диагностирована медуллярная дисплазия почек. В 4 года окулистом выявлена гиперметропия. Имеет место ранний пубертат, менархе — 9 лет. Физическое развитие в 11 лет — ниже среднего.

В 10 мес на основании клинических критериев в генетическом центре установлен синдром Вильямса. Молекулярно-генетическим методом диагноз подтвержден в 9 лет. Родители пробанда и младшая сестра клинически здоровы.

**Заключение.** В данном клиническом наблюдении синдром Вильямса представлен типичными признаками: специфические черты лица («звездчатый» рисунок синей радужки глаз, эпикант, припухлость век, маленькая нижняя челюсть, широкий рот, полные губы, неправильный прикус, длинный фильтр, маленький нос с закругленным концом и открытыми вперед ноздрями, оттопыренные уши и др.), надклапанный стеноз аорты, паховая грыжа, чрезмерное дружелюбие, говорливость, задержка физического и психического развития. Однако не выявлена гиперкальциемия, не зафиксирована артериальная гипертензия.