



## Синдром Прадера – Вилли: трудный путь к диагнозу

Савченко О.А., Полянская Н.А., Поповская К.В.

ФГБОУ ВО ОмГМУ Минздрава России, Омск, Российская Федерация

**Актуальность.** Синдром Прадера – Вилли (СПВ) — хромосомная аномалия, связанная с поражением проксимальной области длинного плеча 15-й хромосомы. Средний возраст установления диагноза приходится на 3-й год жизни. На современном этапе постановка диагноза СПВ в неонатальном периоде чрезвычайно сложна.

**Цель исследования.** Описание клинического случая синдрома Прадера – Вилли у недоношенного ребенка.

**Пациенты и методы.** История болезни недоношенной девочки М. с гестационным возрастом 32 нед 5 дней, из дихориальной диамниотической двойни, родившейся и получившей лечение в условиях БУЗОО «Городской клинический перинатальный центр» г. Омска. Сибс — сестра, здорова. Проведение у недоношенной девочки диагностического поиска причин развития симптомокомплекса «вялого ребенка» с учетом анамнестического, объективного, лабораторного и инструментального обследования.

**Результаты.** Девочка М., первый ребенок из двойни, от молодых родителей. Роды преждевременные, в 32 нед. Масса при рождении — 1809 г, длина — 41 см, что соответствует гестационному возрасту. При рождении состояние тяжелое за счет дыхательной недостаточности и гемодинамических нарушений. В неврологическом статусе — симптомы угнетения ЦНС с выраженной мышеч-

ной гипотонией. По результатам исследования хромосомной патологии не выявлено. Дифференциальный диагноз проводился между нервно-мышечными заболеваниями, синдромальной формой патологии, наследственными болезнями обмена веществ и митохондриальными заболеваниями. Методом газовой хроматографии исключены наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления. При энзимодиагностике исключена болезнь Помпе. Не установлена делеция экзона 7 гена SMN1, что исключает спинально-мышечную атрофию 1-го типа. Исследование методом FISH установило делецию в сегменте 15q11 генов SNRHN и UBE3A, характерных для синдрома Прадера – Вилли. С возрастом формируется фенотип синдрома Прадера – Вилли.

**Заключение.** Синдром Прадера – Вилли у наблюдаемого ребенка был установлен в 3 мес жизни. Трудности ранней диагностики обусловлены отсутствием типичных фенотипических проявлений заболевания в неонатальном периоде, неотягощенным семейным анамнезом и наличием здоровых сибсов. Симптомокомплекс «вялого ребенка» с выраженной мышечной гипотонией послужил отправной точкой для дифференциально-диагностического поиска.