



**Профессор Беквита
Видеманна**

Синдром Беквита -Видеманна 11p15



240–243 Beckwith–Wiedemann syndrome.

Note: Large tongue with open mouth. Infra-orbital hypoplasia. Horizontal creases on the lobe (arrow) of the ear together with small, punched-out pits behind the helix (arrow).

Other features: Accelerated growth and osseous maturation, omphalocele, organomegaly, diaphragmatic eventration, pancreatic islet cell hyperplasia leading to hypoglycaemia.

Inheritance: Mostly sporadic, but occasional dominant pedigrees described.

Имеет частоту при рождении 1/12000
Синдром Беквита-Видеманна — триада:
пупочная грыжа, макроглоссия, гигантизм;
часто при рождении отмечают гипогликемию,
выраженную предрасположенность к развитию
опухоли Вильмса. Лицевые плоские
гемангиомы, гемигиперплазия. Лечение
медикаментозное (глюкокортикоиды) и
хирургическое (удаление опухолей). Диета. По
возможности животные жиры следует
заменять растительными, умеренное
ограничение сливочного масла.

Генетический механизм:

- Синдром наследуется аутосомно-доминантно.
 - У некоторых больных заболевание обусловлено хромосомной патологией - делецией, дупликацией или транслокацией
- Болезнь одинаково часто встречается у мальчиков и девочек.

Внешние проявления:

- Большая масса тела при рождении (более 5 кг).
- Асимметричность тела или гемигиперплазия (когда одна сторона тела или часть одной стороны тела больше, чем другая).
- Увеличенный язык (макроглоссия).
- Низкий уровень сахара/глюкозы в крови (гипогликемия) в период появления на свет младенца и иногда длительная гипогликемия (вследствие гиперинсулинизма).
- Дефекты брюшной стенки (например, пупочная грыжа или омфалоцеле, когда кишечник и иногда другие органы брюшной полости выступают из брюшной стенки и оказываются “наружу”).
- Увеличенные брюшные органы: почки, печень и поджелудочная железа.
- Ямки или складки на мочке уха или за ухом.
- Розовые или фиолетовые пятна на лице (как правила в области лба или за ушами).

Особенности психического развития:

- Легкая или умеренная умственная отсталость (с неуточненной частотой) хотя интеллект при этом синдроме в большинстве случаев сохранен.



Прогноз

- В случае, когда заболевание выражено не остро, своевременно была оказана квалифицированная помощь врачей и должный уход - прогноз вполне благоприятен. Со временем необычный рост и развитие замедляется естественным образом, размер тела и его пропорции приходят в норму

Лечение:

- Постоянный контроль над здоровьем ребенка.
- Наблюдение за содержанием в крови кальция и сахара.
- Назначение хирургического вмешательства с целью коррекции.
- Оказание помощи ортопеда и иммунолога.



1.140



