

Федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования
«БЕЛГОРОДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ»
(НИИ «БелГУ»)



Презентация на тему:
«Синдром Прадера – Вилли»

Выполнил: студент группы 03012037
специальность: педиатрия
Есина М.А.



Белгород
2022

ВВЕДЕНИЕ

Синдром Прадера – Вилли – наиболее выраженная форма наследственного ожирения.

Заболевание впервые описано швейцарскими педиатрами **A. Prader** и **H. Willi** в 1956 г.

Основные механизмы заболевания:

1. микроделеция хромосомы 15 (15q11.2-q13), которая всегда отцовского происхождения.
2. материнская изодисомия, то есть когда обе хромосомы 15 получены от матери.

Большинство (около 70%) случаев синдрома Прадера – Вилли обусловлено *микроделецией*, остальные – *дисомией*.

ПАТОГЕНЕЗ

Гипогонадизм по гипогонадотропному типу – результат дисфункции гипоталамуса.

Гипопигментация кожи, волос и радужки – снижение активности тирозиназы в волосяных фолликулах и меланоцитах, а также уменьшение пигмента в сетчатке.

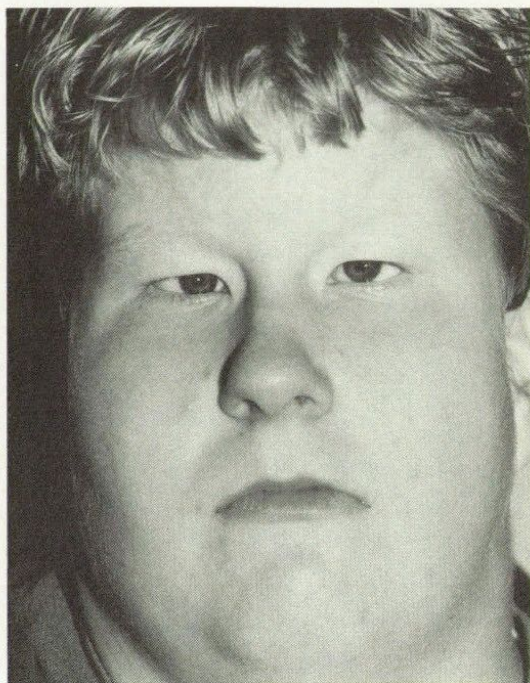


FIGURE 2: Facial features of the Prader-Willi syndrome include narrow bifrontal diameter, almond-shaped palpebral fissures, and a thin, triangular upper lip.

КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА

В течение заболевания можно выделить 2 фазы:

1. Свойственна детям 12-18 мес. жизни.
2. Наступает позже, через несколько месяцев

Основные характеристики:

- Постоянное чувство голода
- Акромикрия
- Высокий, узкий лоб
- Миндалевидный разрез глазных щелей с тонкими опущенными веками
- Задержка моторного развития
- Сколиоз
- Гипогонадизм



© Jennifer Hankins / SWNS.com

КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА



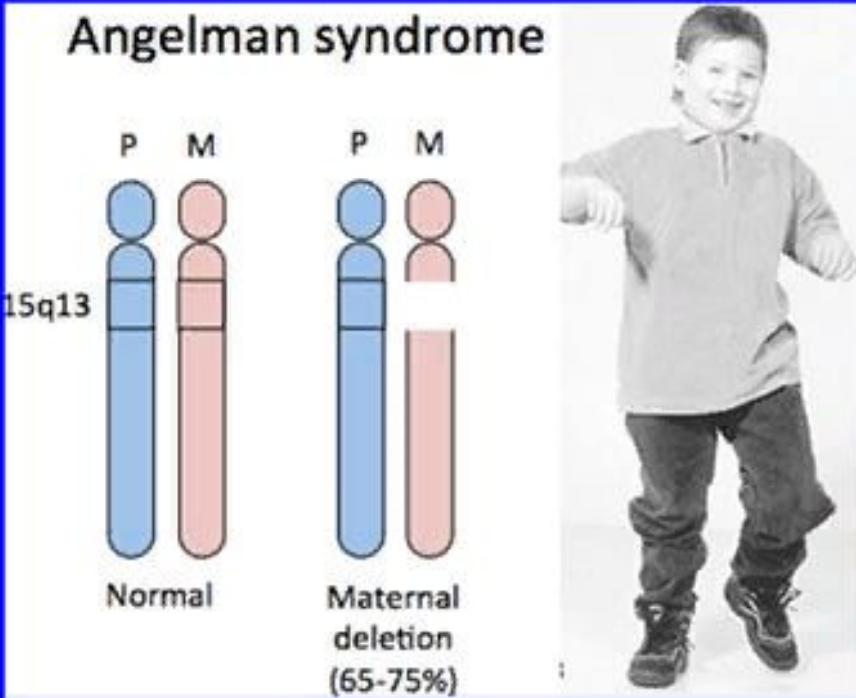
ДИАГНОСТИКА

Клинические критерии диагноза:

- сниженный вес и рост при рождении (при доношенной беременности);
- ягодичное предлежание плода;
- микроаномалии развития: высокий лоб, миндалевидный разрез глазных щелей, долихоцефалия, диспластичные ушные раковины, микрогнатия и др.;
- выраженная мышечная гипотония;
- гипопигментация кожи, волос, радужки;
- ожирение (чаще после 6 мес.);
- задержка моторного, психоречевого, физического развития;
- гипогенитализм, задержка полового развития, гипогонадизм.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Angelman syndrome



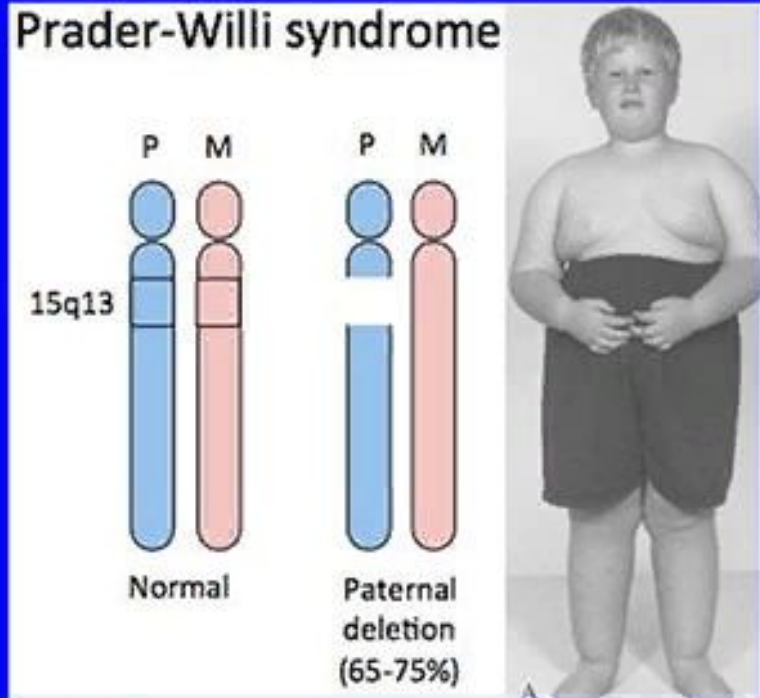
15q13

P M

Normal

Maternal deletion (65-75%)

Prader-Willi syndrome



15q13

P M

Normal

Paternal deletion (65-75%)

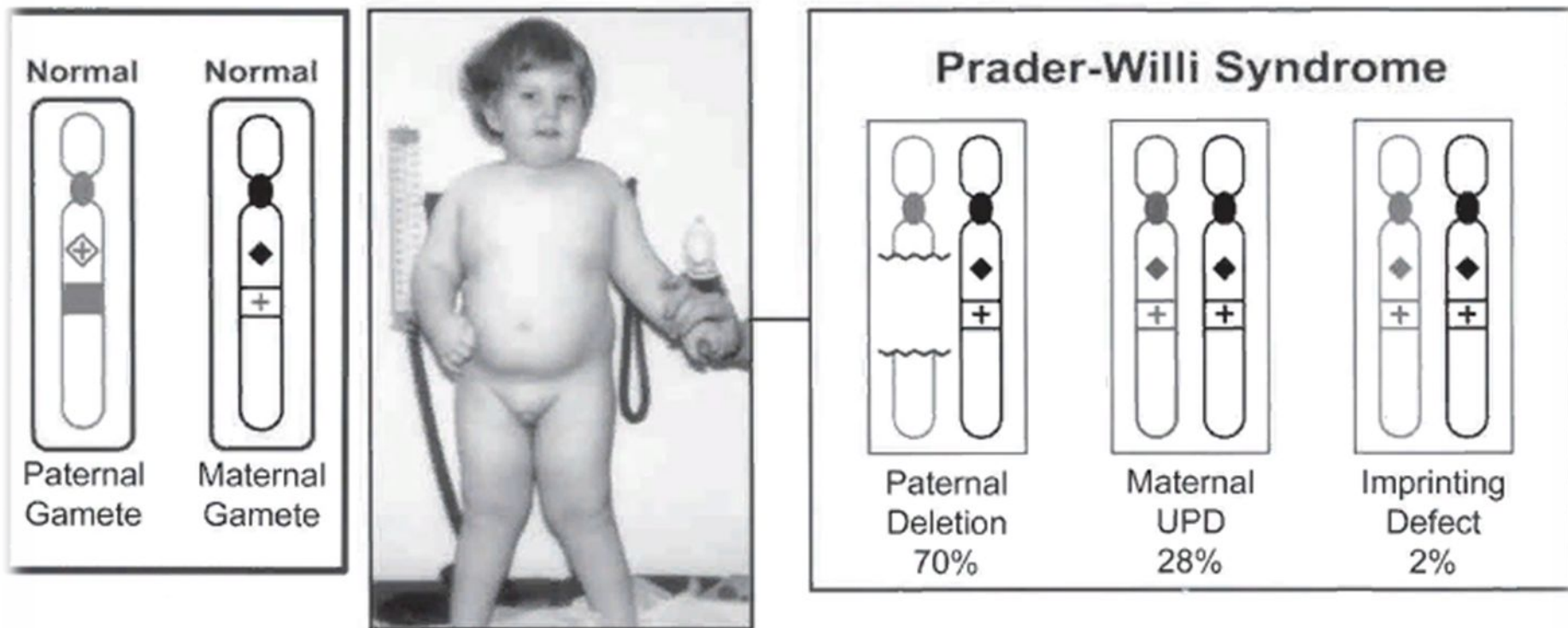
ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА

Питание должно быть основано на следующих принципах:

- в дошкольном возрасте не рекомендуются постоянные строгие ограничения в питании, чтобы обеспечить процессы роста и развития;
- в младшем школьном возрасте показано назначение гипокалорийной сбалансированной диеты (1000–1200 калорий в сутки) с добавлением витаминов и кальция – под контролем диетолога;
- ограничение доступности пищи дома и в школе (в том числе использование «запирающихся» шкафов и холодильников, маленьких тарелок).

В подростковом возрасте используют препараты, способствующие формированию вторичных половых признаков (гонадотропины). В некоторых случаях рекомендуется терапия гормоном роста

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ



⊕ ⊕ Active PWS-related genes
 ◆ ◆ Inactive PWS-related genes

ПРОГНОЗ



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

