



Клинический случай 1

Беляева М.Д.- врач-неонатолог клинический
ординатор кафедры перинатологии и педиатрии ФГБУ
"НМИЦ им. В.А. Алмазова" Минздрава России

Анамнез жизни матери

Возраст матери: 31 год

Соматические заболевания:

- Herpes labialis: редко
- Субклинический гипотиреоз на ЗГТ Эутирокс 50 мкг.
- Гестационный сахарный диабет с 24 нед. беременности, компенсированный на диете.
- Тахикардия синусовая. Хроническая АГ, 1 степени.
- Вестибулярная шваннома слева. Koos IV. Состояние после оперативного лечения в 2015 г.

Беременность I: протекала на фоне умеренной преэклампсии.

Anamnesis vitae

Роды: I срочные (путем КС) в 39 4/7 недель.

Послед : субкомпенсированная хроническая недостаточность плаценты с острыми нарушениями кровообращения. Риск для ребенка: по гипоксии малый, по адаптации малый, по ВУИ нет

Масса тела при рождении 2745 г., длина 50 см, окружность головы 36 см, окружность груди 30 см.

Оценка по шкале Апгар: 8/9 баллов.

Особенности фенотипа



- Микрогения
- Прогнатизм
- Готическое нёбо
- Двусторонний крипторхизм
- Гипоплазия мошонки



Архив врача-невролога Мамаевой
Е.А. 2025 г., фото размещены с
согласия законных
представителей

Ранний неонатальный период

- Дыхание самостоятельное с рождения;
- Вялое сосание, потребность в зондовом питании!
- Со 2х суток жизни СРБ 18мг/л + ребенок с признаками угнетения ЦНС начата антибактериальная терапия Амписидом в дозе 15 мг/кг/сут 3 дня;
- На 5 сутки жизни переведен в ОПН в связи с неврологическими особенностями для дообследования.

Клиническая картина

- Генерализованная двигательная активность снижена;
- Антигравитационные движения преимущественно в дистальных отделах конечностей;
- Выраженная диффузная мышечная гипотония: при тракции за руки голова остается сзади, не пытается ее поднять / при горизонтальном подвешивании голова свисает, конечности разогнуты;
- СХР умеренно живые, симметричные;
- Рефлексы новорожденных вызываются фрагментарно, быстро истощаемые.





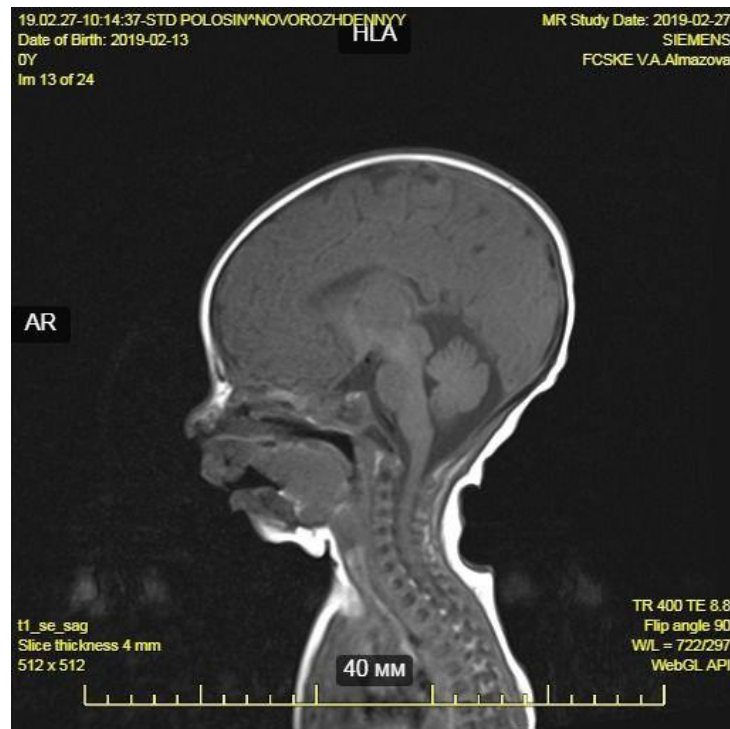
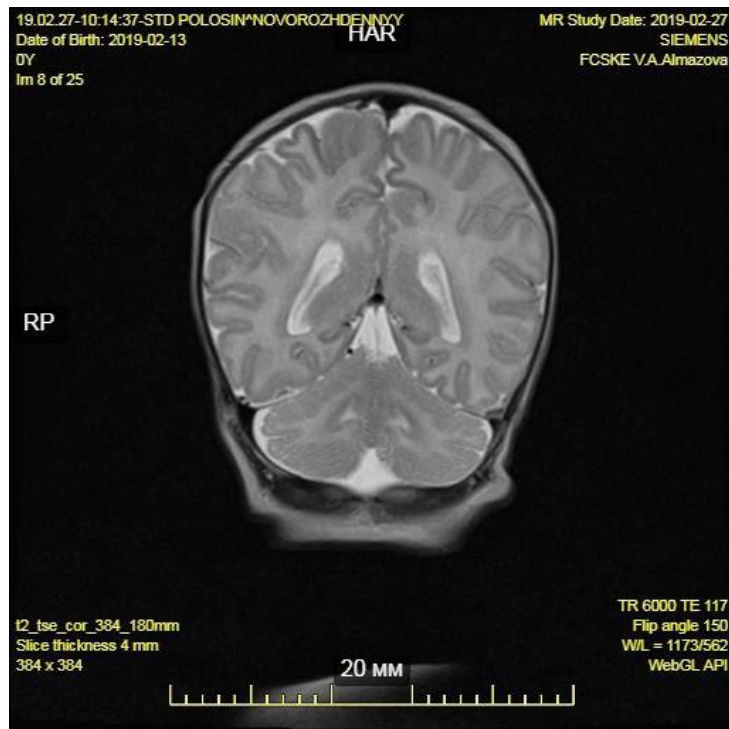
5 сутки жизни

Архив врача-невролога Мамаевой
Е.А., 2025 г. видео размещено с
согласия законных
представителей

Результаты обследования

- Клинический и биохимический анализы крови в динамике: в пределах возрастной нормы;
- ПЦР кровь (*Toxoplasma gondii*, *Herpes simplex virus HSV 1,2*, Цитомегаловирус (качеств.) - отрицательно;
- Люмбальная пункция: на 3 с.ж. для исключения нейроинфекции –общеклинический анализ ликвора, анализ ликвора на посев, ПЦР – без патологии;
- НСГ: УС признаки перивентрикулярных постгипоксических? изменений;
- МРТ головного мозга: МР-данных за объемные образования, врожденные аномалии развития вещества головного мозга не получено. Умеренное расширение субарахноидального пространства в конвекситальной поверхности височных долей и в ретроцеребеллярной области;
- УЗИ: крипторхизм, умеренно повышена эхоплотность паренхимы почек – постгипоксические изменения?
- ЭхоКГ: легкая дилатация правых камер, ФВ 61%.

MPT головного мозга



Архив врача-невролога
Мамаевой Е.А., 2025 г. видео
размещено с согласия
законных представителей

Динамика клинической картины



19 сутки жизни

- Спонтанная двигательная активность с положительной динамикой;
- Увеличен объем антигравитационных движений;
- Самостоятельное сосание эффективное с 3 недели жизни через рожок. Весовые прибавки удовлетворительные.

Архив врача-невролога Мамаевой
Е.А., 2025 г. видео размещено с
согласия законных
представителей

Какой диагноз следует предположить в данном клиническом случае?

Диффузная мышечная гипотония с живыми СХР

+

Вялое сосание – зондовое питание

+

Особенности фенотипа, включая двусторонний крипторхизм



Синдром Прадера-Вилли?



Молекулярно-генетическое тестирование:
метилчувствительная ПЦР критического региона 15q11-13 => подтверждена
делеция региона 15q11.2



Диагноз подтвержден: синдром Прадера-Вилли

Прогноз заболевания



- Гипоталамическое ожирение после 24 месяцев с чувством насыщения => гиперфагия (с 8 лет и старше)
- Дефицит роста (средний рост у мужчин – 155 см, у женщин – 148 см)
- Эндокринные нарушения (гипогонадизм, гипотиреоз, сахарный диабет II типа, центральная надпочечниковая недостаточность).
- Интеллектуальные нарушения
+ поведенческие особенности (ОКР, аутистические черты, высокая тревожность, манипулятивное поведение)
Снижение восприятия боли
- Дизавтономия (терморегуляция, водно-электролитный баланс, гастроинтестинальная функция, кардиоваскулярная регуляция)
- Дыхательные расстройства

Спасибо за внимание!



Архив врача-невролога Мамаевой
Е.А. 2025 г., фото размещено с
согласия законных
представителей