

СИНДРОМ БЕКВИТА-ВИДЕМАНА

Васильченко Татьяна Сергеевна

Габдракипова Альбина Айбековна

студентка

5 курс, факультет Лечебного дела и педиатрии

Медицинский институт НИУ «БелГУ», г. Белгород

Аннотация. В данной статье изучается очень редкое генетически обусловленное заболевание - Синдром Беквита-Видемана. Описываются основные клинические проявления как у новорожденных детей, так и у матери во время беременности. Описывается клинический случай данного синдрома. Приведены анамнестические данные и лабораторно-инструментальные методы исследования, а также исход данного заболевания. Отмечается, что прогноз данной нозологии зависит от выраженности клинической картины и сопутствующей патологии.

Ключевые слова: Синдром Беквита-Видемана, генетическое заболевание, клинический случай.

Синдром Беквита-Видемана - наследственное генетически обусловленное заболевание, основными проявлениями которого являются омфалоцеле, макроглоссией, макросомией. Второстепенные симптомы данного заболевания: чрезмерный рост с асимметрией тела, попучная грыжа, расхождение прямых мышц живота, врождённые опухоли, гипертрофия клеток коры надпочечников, патологическое увеличение внутренних органов, пороки развития почек и гипогликемия новорожденных, гипертрофия сердца [1]. Относительно беременной женщины больным плодом выявляют следующие симптомы: многоводие, недонашивание беременности, плацентомегалия.

Синдром Беквита-Видемана - это полигенное заболевание, обусловленное генетическими изменениями, которые влияют на считывание информации с генов хромосомы 11p15. Генетические причины синдрома Беквита-Видемана сложны.

Состояние обычно является результатом аномальной регуляции генов в определенной области хромосомы 11. Ребенок обычно наследует одну копию этой хромосомы от каждого родителя. Для большинства генов в хромосоме 11 экспрессируются обе копии гена. Копии некоторых генов могут наследоваться только от отца, а других - от матери. Такие специфичные различия в экспрессии генов вызваны феноменом геномный импринтинг. Эти изменения обуславливают основные клинические признаки синдрома. Другие признаки вызваны эпигенетическими изменениями: нарушением метилирования ДНК. Около 20% признаков

вызваны таким генетическим изменением как однородительная дисомия (когда две активные копии генов наследуются от одного родителя).

Частота встречаемости, согласно статистике, 1:13700 с одинаковой вероятностью у девочек и мальчиков. [2, 3].

Опишем клинический случай синдрома Беквита- Видемана.

В феврале 2018 года поступил ребенок 4 месяцев с жалобами на кашель, одышку, повышение Т до 37,5 С, беспокойное поведение.

Со слов мамы ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне хронической фетоплацентарной недостаточности, хронической внутриутробной гипоксии плода, отеков, хламидиоза, уреаплазмоза, 2 преждевременных оперативных родов на сроке 30 недель из –за преждевременного излития околоплодных вод. Масса при рождении: 1820 г., рост: 40см.

После рождения состояние ребенка тяжелое, с проявлениями дыхательных нарушений, явлениями внутриутробного инфицирования, поражения центральной нервной системы, переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных. На лечении находился на протяжении 3 месяцев, после выписан на амбулаторное наблюдение. Состояние ребёнка ухудшилось после перенесения острой респираторной инфекции, протекавшей с развитием обструктивного бронхита и сопровождавшейся дыхательной недостаточностью. Получал противовирусную, антибактериальную терапию в условиях инфекционного стационара. Вследствие неэффективности лечения был переведен в педиатрическое отделение областной детской клинической больницы. Ребенок поступил в тяжёлом состоянии с выраженным обструктивным синдромом. При осмотре были выявлены: макроглоссия (аномальное увеличение размеров языка), омфалоцеле (расщепление передней брюшной стенки с выходом внутренних органов), макросомия (фактический вес ребенка составлял 6300 г, при должном 4400 г, избыток массы – 30 %). Также обращает на себя внимание негроидный фенотип ребенка, что связано с тем, что отец представитель африканской этнической группы, мама – русская. Дополнительными клиническими признаками были насечки на мочках ушей, низкорасположенные измененные ушные раковины, короткая шея, асимметрия кожных складок, гипоплазия средней трети лица, периорбитальная полнота.

Регистрировались эпизоды гипогликемии.

При объективном исследовании обнаружен обильный белый налет на языке и по задней стенке глотки (со слов матери этот налет остается с периода новорожденности). Мышечная дистония. Кожные покровы смуглые, чистые, влажные. Слизистые щек бледно-розовые, чистые, влажные. Лимфатические узлы: пальпаторно не увеличены. В легких дыхание жесткое, с участием вспомогательной мускулатуры, выслушиваются сухие, влажные хрипы с обеих сторон. Частота дыхания – 42 в мин. Сатурация кислородом 80%. Сердечно-сосудистая

система: тоны ясные, ритмичные. Частота сердечных сокращений: 150 в мин. Живот мягкий, увеличен в объеме, омфалоцеле, безболезненный. Печень, селезенка не увеличены. Стул оформленный, регулярный. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

Проводились лабораторно-инструментальные исследования, в ходе которых выявлены следующие изменения:

клинический анализ крови - нарастание нейтрофильного лейкоцитоза, моноцитоза, увеличение СОЭ;

соскоб со слизистой носоглотки - обнаружена РНК РС-вируса;

Эхо-КГ – открытое овальное окно 2 мм. Сократительная способность миокарда левого желудочка повышена;

УЗИ ОБП -пупочная грыжа;

ЭКГ- признаки синусовой тахикардии, нарушение процессов реполяризации в миокарде;

Рентгенограмма - признаки двусторонней пневмонии.

Во время нахождения ребенка в стационаре состояние не улучшалось, отмечалась отрицательная динамика: нарастала дыхательная недостаточность, обструктивный синдром, падение сатурации, в клинической картине отмечено появление геморрагического синдрома, на 8 день пребывания в стационаре произошла гибель ребенка.

При патологоанатомическом исследовании у ребенка с типичными проявлениями синдрома Беквита-Видеманна выявлены признаки иммунноэндокринной недостаточности (гипоплазия вилочковой железы с лимфоидным подавлением, резкая гипоплазия фолликулов селезенки, аденоматоз коры надпочечников), приведшие к развитию двусторонней субтотальной грибковой, гнойно-некротической пневмонии, орофарингеального кандидоза, кандидозного эзофагита и гастрита, что вызвало у ребенка развитие полиорганной недостаточности и фатальный исход.

Данный случай свидетельствует о трудностях лечения интеркуррентных заболеваний у детей с синдромом Беквита-Видемана.

Прогноз синдрома Беквита-Видеманна зависит от выраженности клинической картины и сопутствующей патологии. Уровень смертности новорожденных приблизительно 21%. Основная причина смерти: застойная сердечная недостаточность.

Список литературы:

1. Weksberg R., Shuman C., Beckwith B. Beckwith-Wiedemann syndrome and hemihyperplasia Management of Genetic Syndromes. Third edit. Edit. by S. B. Cassidy, J.E.: 2010; 129-148
2. Thorburn M.J., Wright E.S., Miller C.G., Smith-Read E.H. Exomphalos-macroglossiagigantism syndrome in Jamaican infants. AmJ Dis Child.- 1970.- Vol. 119.- P. 316-321.
3. Parker D.A., Skalko R.J. Congenital asymmetry: Report of 10 cases with associated

developmental abnormalities. // Pediatrics. – 1969.- Vol 44. – P. 584-589.