

ТРИ СЛУЧАИ НА SYNDROMA WILLI PRADER LABHARDT ВО ДОЕНЕЧКАТА ВОЗРАСТ

Гордова-Муратовска А., Серафимов В., Спировски З.

Клиника за детски болести при Медицинскиот факултет, Универзитетски центар за медицински науки, Скопје

ABSTRACT

Gordova-Muratovska, A., Serafimov, V., Spirovski, Z. (1981): Three cases of Willi Prader Labhardt syndrome in suckler babies. God. zb. Med. fak. Skopje, 27: Suppl. 1: 44-45 [Macedonian]. (The Pediatric Clinic, Faculty of Medicine, University Center of Medical Sciences, Skopje, Yugoslavia).

Authors present three cases of Willi Prader Labhardt syndrome whose cardinal symptoms are: psychomotor retardation, proportional obesity, hypogonitalism, a small bifrontal circumference, carp-like mouth.

During the pregnancy, children's mothers felt weak intrauterine movements, and poor crying after delivery as well as no interest for surrounding environ.

There is a poor prognosis, due to cardiopulmonary failure.

СОБИРОК

Гордова-Муратовска А., Серафимов В., Спировски З. (1981): Три случаи на *Syndroma Willi Prader Labhardt* во доенечка возраст. Год. ѓб. Мед. фак. Скопје, 27: Супл. 1: 44-45

Преставени се 3 случаи на Willi Prader Labhardt синдромот, чии симптоми се: Психомоторна ретардација, пропорционален обезитас, хипогени тализам, мала бифронтална циркуференција, уста како шаран.

За време на бременоста, мајките чувствувале слаби интраутерини движења, и слабо плачење на дената по породувањето, како и отсуство на интерес за околината. Има лоша прогноза и води кон кардно-пулмонална слабост.

Index Terms: Willi Prader Labhardt syndrome.

Клучни зборови: Willi Prader Labhardt синдром.

Willi, Prader i Labhardt во 1956 година за првпат опишуваат кај девет деца заеднички клинички манифестации, кои во својата специфика чинат еден единствен синдром за кој е најкарактеристично: психомоторна ретардација, обезитас, општа хипотонија на мускулатурата, хипогенитализам со хипонадизам во неонаталниот период. 1961 година истите автори опишуваат уште шест случаи кои припаѓаат кон овој синдром, обрнувајќи при тоа внимание на дијабетот кој се развива кај истите во подоцнежниот развој. До сега се опишани во светската литература околу 170 случаи кои по своите клинички манифестации припаѓаат кон овој синдром.

Мора да се каже дека не постои клинички симптом патогномичен за синдромот, така да при третирање на проблемот и неговото сврстување во овој ентитет се користени кардиналните знаци кои се опишани во оригиналните записи од авторите.

Во клиничката пракса на Клиниката за детски болести при Медицинскиот факултет во Скопје досега се забележени два случаја на овој синдром додека третиот кој престојуваше на клиниката во месец декември 1979 година беше и директен повод за овој труд. Трудот го изнесуваме табеларно поради полесно следење.

За нашиот случај е типична средна возраст на родителите, додека кај случајот бр. 1 се млади родители, а бр.2 возрасни. (табела бр.1)

Кај двата повозрасни брачни пара се работи за втора бременост, додека кај младиот брачен пар за прва. Анамnestички сите три мајки изјавиле дека плодот имал послаби интраутерини движења. Кај нашиот случај и случајот бр. 1 се работи за нормално породување со главична презентација на

Табела 1

Случај	Старост на родител	Бременост по ред, на движа на плод	Породување	Развој		Искрана
				нор. S.C. м.	Но. заост. орм.	
3	средна	II	Слаби +	+	+	Доенче
2	Возрасни	II	Слаби	+	+	Доенче
1	Млади	I	Слаби +		+	Доенче
Возраст при прием	Знаци анамnestички	ЕЕГ	Карниотип	GTT		
8 месеци	Конвулзии; Обезитас, Фебрилно; Периорална цијаноза; Обостран бронхопневмоничен наод; тешко дишење	Успорен, матур.	46ху В.О	Лесно дијабетогена		
9 месеци	Конвулзии; Обезитас; Фебрилно; Периорална цијаноза; Обостран бронхопневмоничен наод; Тешко дишење	Успорен, матур.	46хх В.О.	Лесна дијабетогена		
1 месец	Обезитас; Слабо плачење; Инфект на уво; фебрилно	Успор.	46хх В.О.	Лесна дијабетогена		

плодот, додека кај случајот бр. 2 е извршена S. C. За сите три деца е карактеристичен психомоторниот заостаток. Искраната кај сите три е исклучиво со доенче, но и покрај тоа децата се извонредно брзо

Табела 2

Случај	Абдомен	Умбиликална хернија	Бифронтален обем	Бадемести очи
3	Над ниво на торакс	Мала	Помал од нормала	+
2	Над ниво на торакс	Голема	Помал од нормала	+
1	Над ниво на торакс	Голема	Помал од нормала	+

Уста на шаран	Хипогенитализам	Исход
+	+	Exitus letalis Кардиореспираторна инсуфициенција
+	+	Exitus letalis Кардиореспираторна инсуфициенција
+	+	Exitus letalis Кардиоваскуларна инсуфициенција

дебеле. Сите заплакале веднаш по раѓањето и не биле цијанотични. Во доенечкиот период мајките забележале дека децата слабо плачат и се неактивни и незаинтересирани. Се работи за две женски и едно машко дете. Случаите 3 и 2 се донесени на клиника поради конвулзивни пристапи кои анамнестички се присатни уште во најраната доенечка возраст, фебрилни со знаци на приорална цијаноза и тешко дишење. Од статусот – пропорционална обезитас со дистрибуција на масното ткиво во сите регији. Незаинтересирани се слабо плачат и завземаат пасивна положба во креветот. Третиот пациент т.е. случајот бр. 1 од женски пол го носат родителите поради обезитатната состојба, една општа неактивност и незаинтересираност проследена со слб плач, и тоа на едно месечна возраст. Од статусот – кај трите се присатни слични клинички знаци и тоа абдомен над



Слика 3



Слика 4

ниво на торакс, умбиликална хернија, помал бифронтален обем од нормала, бадемести очи, уста на шаран, (слика бр. 3) хепогенитализам (слика бр. 4). Кај сите три деца е присутен обзетот кој дава еден бизарен аспект на детското тело наспроти кое се наоѓаат несразмерно малите шаки и стопала. Сите деца се склони кон чести респираторни инфекции, поради слабата одбрамбена моќ на организмот која што не е резултат на недостаток на одбрамбени елементи туку на обзетот и опшата неактивност на децата. (Крвната слика е В. О.) Направениот кариотип покажува нормален број на хромозоми без какви и да е аберации. ЕЕГ покажува успорена матурација без фокални жаришта. ГТТ е лесно дијабетогена. (табела бр. 1) Сите три деца завршуваат со егзитус леталис со слика на кардиореспираторна инсуфициенција (табела бр. 2) што е и потврдено на обдукација.

Прикажани се три случаја на деца од доенечка возраст кои покажуваат клиничка слика на еден единствен синдром. Кај опишаните деца плодovitите движења за време на гестацијата мајките ги чувстуваат слабо. По раѓањето за сите е карактеристична изразита хипогенитија, тие се пасивни не исполнуваат активни движења, плачат сосема ретко и со слаб глас. Цицањето кај сите е уредно и сите имаат добар апетит.

Кај сите е забележано дебелеење уште од првиот месец, со пропорционално распоредено масно ткиво. Мали шаки и стопала кои се во диспропорција со екстремитетите. Кај сите е присатно психомоторно заостанување. Трите имаат сличен аспект со мал бифронтален обем, бадемести очи, и уста на шаран. ГТТ кривата е лесно дијабетогена. Двете женски како и машкото покажуваат нормален кариотип. Кај двете се присатни конвулзивни пристапи. Заедничкиот клинички изглед и присаството на голем број од карактеристиките опишани од авторите Willi, Prader i Labhardt наведуваат на фактот дека овие случаи припаѓаат на овој синдром. Специфично е за сите што се јавуваат во првите месеци на животот и за жал многу рано завршуваат со егзитус леталис најчесто причинет од тешки респираторни инфекции кои поради општа мускулна хипогенитија тешко се лекуваат.

LITERATURA

1. Hawkey C. J. and Smithes Alison: „The willi Prader syndroma with 15/15 translocation“. J. of Medical Genetics vol. 13, No. 2, 1976
2. Hofst c. Delire C. Casneuf J.: „Le syndrome de Prader Labhardt Willi“, Acta Paediatrica Belgica vol. fasc. 1, 1966
3. Hofst C. Delire C. Thevelin P.: „Syndrome de Prader avec diabete sucre. (Acta Paediatrica Belgica, vol 21 fasc. 3,67