

Н. П. ЗУРАБЯН, Э. С. ЕОЛАН, Г. А. МЕГРОЯН

СИНДРОМ ВИДЕМАННА-БЕКВИТА

Выявлена популяционная частота синдрома Видеманна-Беквита среди новорожденных города Еревана. Представлены данные о типе наследования при этом синдроме.

Синдром Видеманна-Беквита, или ЭМГ-синдром, принадлежит к группе множественных врожденных пороков развития, тип наследования которых не совсем ясен.

Впервые синдром был описан немецким педиатром Видеманном и американским исследователем Беквитом в 1964 г. В настоящее время в литературе описано более 200 больных с этим синдромом. Это означает, что синдром встречается достаточно часто. Популяционная частота



Рис. 1. Синдром Видеманна-Беквита. Внешний вид ребенка (случай 2).

та синдрома неизвестна. Среди негритянских детей раннего возраста Thorburn и соавторы [10] оценили ее ориентировочно как 1 на 13700 родов. Г. И. Лазюк [1] считал, что синдром встречается у 1 из 10000—12000 новорожденных. Эмпирический риск повторения этого синдрома 7—8%. Мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой.

Основные признаки синдрома—экзомфалос и макрогlossия, которые встречаются практически у всех больных новорожденных. Гигантизм является менее постоянным признаком, который чаще развивается постнатально [1].

При синдроме Видеманна-Беквита отмечается значительное увеличение внутренних органов: гепатомегалия, нефромегалия, гиперплазия островкового аппарата поджелудочной железы, гипертрофия полового

члена у мальчиков и клитора у девочек. Костный возраст практически всегда опережает хронологический [9].

Серьезным осложнением неонатального периода при синдроме Видеманна-Беквита является гипогликемия, которая, возможно, служит причиной умственной отсталости части больных при нормальном психическом развитии [5]. Возникновение гипогликемии, в первую очередь, связывают с гиперплазией островкового аппарата поджелудочной железы, хотя специальные исследования гипогликемических состояний не выявили повышения уровня инсулина у этих больных [6]. Это вызвало гипотезу о врожденной непрогрессирующей дисфункции гипоталамуса, не исключающей возможности контроля со стороны центральной нервной системы над углеводным гомеостазом, в частности над секрецией глюкагона [11].

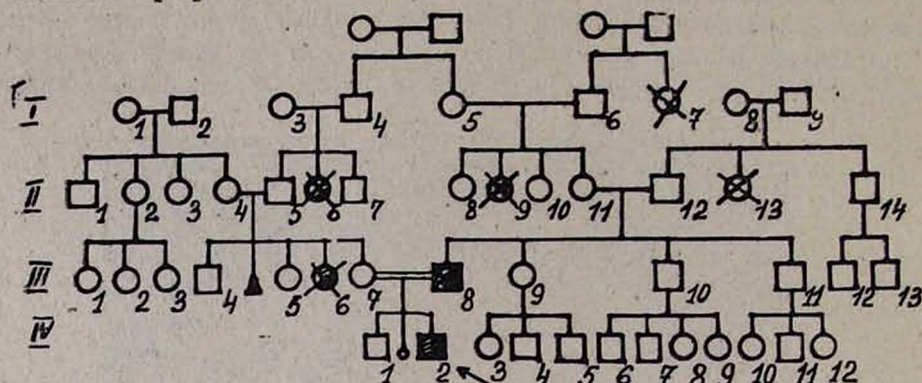


Рис. 2. Генеалогический анализ 1 случая. II₆-пупочная грыжа, умерла от непроходимости кишок; II₉-пупочная грыжа, умерла от рака печени; III₆-пупочная грыжа, умерла от послеоперационных осложнений; III₈-пупочная грыжа; IV₂-пробанд с синдромом Видеманна-Беквита.

При синдроме Видеманна-Беквита существует склонность к развитию внутрибрюшных опухолей, преимущественно злокачественных (опухоль Вильмса, рак надпочечников). Очевидно, патологические процессы, которые наблюдаются при синдроме Видеманна-Беквита (ано-

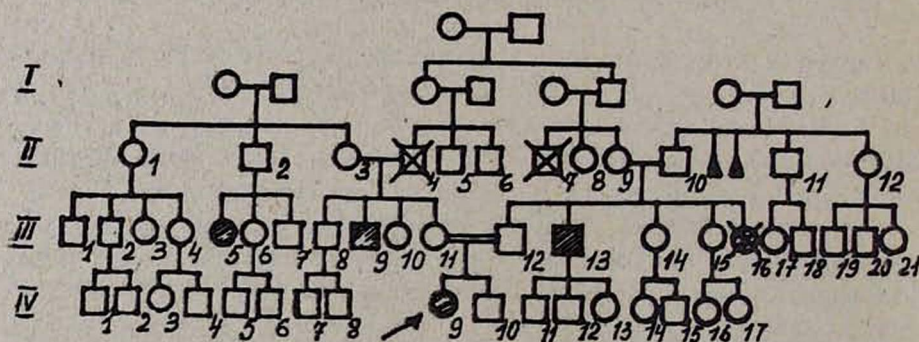


Рис. 3. Генеалогический анализ 1 случая. II₄-умер от рака почки, II₇-умер от рака печени, III_{5,9,13}-пупочная грыжа, III₁₆-крупный ребенок с пупочной грыжей, умер от послеоперационных осложнений, IV₉-пробанд с синдромом Видеманна-Беквита.

мальный рост, анаплазия, гиперплазия, гипертрофия) предрасполагают к возникновению опухолей [1]. Поэтому необходимо наблюдение за этими больными для своевременной диагностики возможных новообразований брюшной полости.

Лечение синдрома ЭМГ симптоматическое. В случае хирургической коррекции по поводу пупочной грыжи необходимо учитывать возможность осложнения в виде гипогликемии, а также необходимость применения пролонгированного адреналина, препаратов кортикостероидного ряда или АКТГ [4].

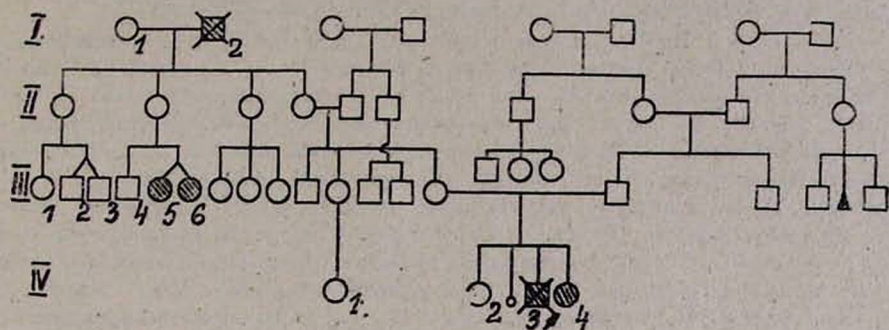


Рис. 4. Генеалогический анализ III случая. I₂—имел пупочную грыжу, умер от рака печени; III_{5,6}—врожденные паховые и пупочные грыжи; IV₃—мальчик весом 4000,0 с пупочной грыжей, извлечен вакуум-экстракцией, умер через 2 дня; IV₄—пробанд с синдромом Видеманна-Беквита.

Ряд случаев у sibсов от непораженных родителей позволили В. А. Маккьюсику [2] отнести синдром к рецессивно наследуемым заболеваниям. Wiedemann [11] допускает мысль об участии факторов среды в появлении генетического дефекта. Koseff и соавторы [8] считают синдром Видеманна-Беквита результатом отсроченной мутации, т. е. между полностью мутантным и диким аллелем существует нестабильная премутантная форма. Носители такого аллеля сами фенотипически нормальны, но в результате теломутации эта форма легко превращается в полностью мутантную. Неггмапп и соавт. [7] отмечают, что больные с синдромом Видемана-Беквита являются детьми женщин-носительниц, связывая возникновение теломутаций с овогенезом. Веггу и соавт. [3] выдвинули и другую возможность генетической детерминации этого синдрома—мультифакториальный генез с полигенным наследственным компонентом.

В регистре врожденных пороков развития Армении, созданном в НИИ акушерства и гинекологии им. Н. К. Крупской, по городу Еревану в 1982—1983 гг. зарегистрировано 4 случая синдрома Видеманна-Беквита среди 43695 родившихся. Частота синдрома при этом составила 0,1 на 1000 рождений или 1 случай на 10924 рождения.

Приводим описание этих случаев.

1 случай. Пробанд мужского пола, родился 12/III 1982 г. от III беременности, II родов весом 3800, 0, ростом 51 см. Матери 31, отцу 35 лет, состоят в кровно-родственном браке (троюродные sibсы). Беременность протекала нормально. При рождении у новорожденного выявлены большое количество пигментных невусов на лице и теле.

увеличенный язык, пупочная грыжа. Через 5 месяцев ребенок весил 10 кг, рост 70 см. При пальпации прощупывалась увеличенная печень. Умер в 5-месячном возрасте после операции по поводу грыжи. При вскрытии выявлены гепатомегалия и нефромегалия. Генеалогический анализ выявил у родственников случаи пупочной грыжи и внутрибрюшные опухоли.

II случай. Пробанд женского пола, родился 6/VII 1982 г. от II беременности, II родов, весом 4700,0, ростом 54 см. Матери 25, отцу 30 лет, состоит в кровнородственном браке (троюродные сибсы). Беременность протекала без осложнений. При рождении у новорожденной выявлены сильно развитая подкожная клетчатка, большие ушные раковины с вертикальными бороздками на мочках, большой язык, пупочная грыжа. Генеалогический анализ выявил у родственников пупочные грыжи и внутрибрюшные опухоли. Ребенок жив, в 2 года весит 14,5 кг, рост 90 см.

III случай. Пробанд женского пола, родился 26/I 1983 г. от IV беременности, III родов, весом 4100,0, ростом 55 см. Матери 26, отцу 30 лет. Родственного брака нет. Беременность протекала гладко. При рождении у новорожденной выявлены вертикальные бороздки на мочках ушей, большой высунутый язык, пупочная грыжа, печень, прощупывающаяся на 2 поперечных пальца ниже реберной дуги, гипертрофия клитора. Пробанд умер через 3 месяца после рождения от пневмонии. Вскрытия не производилось. В генеалогии—родившийся весом 4000,0, с пупочной грыжей, извлеченный вакуум-экстракцией, умерший через 2 дня сибс. Не исключается наличие у него того же синдрома. Кроме того, выявлены пупочные грыжи у родственников матери.

IV случай. Пробанд женского пола, родился 13/X 1983 г. от II беременности, II родов, весом 4000,0, ростом 52 см. Матери 28, отцу 36 лет. Родственного брака нет. Беременность протекала гладко. При рождении у новорожденной выявлены большой язык и пупочная грыжа. В 10 месяцев ребенок весил 12 кг, рост 75 см. Генеалогия без особенностей.

Таким образом, в первых трех случаях (родственный брак в первых двух случаях, аналогичная патология у сибсы в третьем случае) выявленные нами данные позволяют говорить об аутосомно-рецессивном типе наследования, что позволяет проводить медико-генетическое консультирование при данной патологии по поводу прогноза потомства так, как при аутосомно-рецессивных заболеваниях. IV случай может быть оценен нами как результат доминантной мутации.

Эти семьи взяты под диспансерное наблюдение. Работа регистра продолжается. Возможно, что накопление большого материала позволит сделать определенные выводы о типе наследования при данной патологии.

НИИ акушерства и гинекологии
им. Н. К. Крупской МЗ Арм ССР

Поступила 27/III 1984 г.

Ն. Փ. ԶՈՒՐԱՅԱՆ, Է. Ս. ՅՈՒՅԱՆ, Գ. Ա. ՄԵՂՐԱՅԱՆ

ՎԻԴԵՄԱՆ-ԲԵԿՎԻՏԻ ՍԻՆԴՐՈՍ

Ներկայացված է Վիդեման-Բեկվիտի սինդրոմի պոպուլյացիոն հաճախականությունը Նրեան քաղաքի նորածինների մոտ, որը կազմում է 0,1-ը 1000 ծննդի համար, կամ 1 դեպք 10 924 ծննդից:

Նման սինդրոմով ընտանիքները վերցված են դիսպանսեր հսկողության տակ:

Ներկայացված են տվյալներ այս սինդրոմի ժառանգական բնույթի մասին:

SYNDROME OF WIEDEMANN-BECKWIT

It is observed the frequency of syndrome of Wiedemann-Beckwit among newborns of Yerevan city, which consists of 0,1 from 1000 or 1 from 10924 newborns.

The families with this syndrome are taken under dispensary investigation.

The data about the type of heridity of this syndrome are brought.

ЛИТЕРАТУРА

1. Лазюк Г. И. Тератология человека. М., 1979.
2. Макьюсик В. А. Наследственные признаки человека. М., 1976.
3. Berry A. C., Belton E. M., Chantler C. J. Med. Genet., 1980, 17, 136.
4. Cohen M. M., Ulstrom R. A. In: Birth Defects Compendium, Bergsma D., Maemil-
lan Press., London, 1979, 140.
5. Combs J. T., Grunt J. A., Brandt F. K. New England J. of Med., 1966, 275, 236.
6. Grunt J. A., Enriques A. R. Yale J. of Biol. and Med., 1972, 45, 15.
7. Herrmann J., Opitz J. M. Delayed mutation as cause of genetic disease in man: achondroplasia and the Wiedemann-Beckwit syndrome, New York—London: Plenum Press, 1977, a., 65.
8. Kosseff A., Herrmann J., Gilbert E. et al. European J. of Pediatrics, 139.
9. Lee E. A. Radiology, 1972, 10, 2, 261.
10. Thorburn M. J., Wright E. S., Miller C. G., Mcneil Smith-Read E. H. J. of Dis-
eases of Children, 1970, 119, 316.
11. Wiedemann H. Zentralblatt fur Kinder heilk, 1973, 115, 193.

УДК 616.24—007.288—053.2

Г. Д. ЕШУТКИН, А. Г. АЛЛАВЕРДЯН, Н. А. СИМОНЯН

О НЕКОТОРЫХ ОСОБЕННОСТЯХ АТЕЛЕКТАЗОВ НОВОРОЖДЕННЫХ

Проведено исследование танатологического значения легочных ателектазов в перинатальной смертности новорожденных, а также представлена их классификация.

В трактовке ателектазов новорожденных отчетливо прослеживается тесная связь физиологического и патологического начал. После рождения при первом вдохе начинается процесс расправления легких, который в среднем длится в течение 48 часов [4, 7]. Однако очажки первичного ателектаза могут сохраняться относительно долго, особенно у недоношенных детей [6], а у новорожденных, перенесших травму, — 5—10 дней [5]. В легких новорожденных часто выявляются вторичные ателектазы, в формировании которых большое значение придается аспирации околоплодных вод и содержимого родовых путей [1]. Однако наряду с этим встречаются также «чистые» вторичные ателектазы [3]. Вопрос дифференциальной диагностики первичных и вторичных ателек-