

DOI: <http://doi.org/10.30978/UJPE2025-1-63>

Сучасні підходи до лікування дітей із синдромом Прадера—Віллі

Н.Л. Погадаєва

Національна дитяча спеціалізована лікарня «Охматдит», Київ

Modern approaches to the treatment of children with Prader—Willi syndrome

N.L. Pogadayeva

National Children's Specialized Hospital «Ohmatdyt», Kyiv

Синдром Прадера—Віллі — складне рідкісне генетичне захворювання, що потребує залучення багатьох фахівців для лікування його виявів. Захворюваність на синдромом Прадера—Віллі становить 1 випадок на 10–30 тис. живонароджених дітей. Основні проблеми, які виникають у дітей, — це морбідне ожиріння внаслідок неконтрольованої гіперфагії, ендокринні порушення (дефіцит гормона росту, порушення статевого дозрівання, порушення вуглеводного обміну, у деяких випадках — розвиток цукрового діабету, гіпокортицизму, гіпотиреозу), тяжке обструктивне апное, а також проблеми опорно-рухового апарату, ЛОР-органів, дерматологічні та психіатричні порушення.

З огляду на можливості багатопрофільної Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит» у відділенні дитячої ендокринології останнім часом кількість пацієнтів із синдромом Прадера—Віллі значно збільшилася. За останніх 2 роки у відділенні отримали допомогу 12 дітей із цим синдромом. За нашими даними, практично в кожного пацієнта із синдромом Прадера—Віллі діагностовано ендокринні порушення: ожиріння — 99 %, надлишкова маса тіла — 1 %, дефіцит гормона росту — 73 %, вторинний гіпогонадізм — 89 %, одно/двобічний крипторхізм у хлопців — 90 %, гіпотиреоз — 48 %, порушення вуглеводного обміну — 43 %, цукровий діабет 2 типу в 1 дівчини (0,12 %) віком 9 років. Із 2023 р. у лікарні працює «Відділення комплексного нейромоніторингу з дитячою лабораторією сну», в якому діагностують порушення дихання уві сні різного ступеня тяжкості. Частота таких порушень у наших пацієнтів із синдромом Прадера—Віллі становила 91 %, із них тяжких апное, що потребували використання неінвазивної вентиляції легень, — 74 %. Одна (0,12 %) дитина потребувала додатково використання кисневого концентратора для утримання адекватної сатурації.

Упровадження в практику міжнародних рекомендацій «Синдром Прадера—Віллі: посібник для дітей та перехід до дорослого життя» (2024) дає змогу оптимізувати діагностику та лікування пацієнтів із цим синдромом, а саме: широко використовувати терапію гормоном росту з раннього віку з розрахунком дози препарату на площу поверхні тіла (0,5–1,0 мг/м²), а не на масу тіла пацієнта, що дасть змогу запобігти побічним явищам терапії, широко використовувати замісну гормональну терапію при порушеннях статевого розвитку для поліпшення здоров'я кісток і серцево-судинної системи, а також м'язової сили, активно виявляти порушення вуглеводного обміну, гіпокортицизму, гіпотиреозу та вчасно проводити їхню корекцію.

Завдяки комплексному лікуванню, залученню мультидисциплінарної групи фахівців (ендокринолог, лікар відділення комплексного нейромоніторингу з дитячою лабораторією сну, ЛОР-лікар, ортопед, психолог, психіатр, офтальмолог, уролог, гінеколог, дерматолог) отримано значні позитивні результати лікування пацієнтів із синдромом Прадера—Віллі: втрата маси тіла пацієнтами до 21 % за період спостереження, нормалізація показників вуглеводного та ліпідного обмінів, поліпшення показників статевого розвитку. Перспективні результати досліджень, створення та схвалення FDA препарату для лікування гіперфагії DCCR (VYKAT XR) є поворотним моментом на шляху до надання терапії, що змінює життя осіб, які страждають на синдром Прадера—Віллі.