

Сыреева Валентина Дмитриевна

студентка

Тютюнникова Евгения Борисовна

канд. с.-х. наук, доцент, преподаватель

ФГБОУ ВО «Армавирский государственный

педагогический университет»

г. Армавир, Краснодарский край

ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМА ВИЛЬЯМСА

И ЕГО СПЕЦИФИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ

Аннотация: данная статья посвящена раскрытию понятия «синдром Вильямса». Рассмотрены основные специфические особенности детей с синдромом Эльфа. Раскрыты возможные причины этого генетического заболевания.

Ключевые слова: синдром Вильямса, делеция, хромосомы, гиперкальциемия, спонтанная мутация, стеноз аорты, адентия.

Синдром Вильямса, или синдром «лицо эльфа», – это генетического заболевания, которое связано с нарушениями в хромосомном наборе человека, впервые описанное детским кардиологом из Новой Зеландии Джоном Уильямсом. Данное заболевание у людей встречается с частотой 1:10000. Как и у женщин, так и у мужчин синдром Эльфа встречается с равной частотой.

Причиной возникновения синдром Эльфа является хромосомная мутация, а именно делеция участка седьмой хромосомы. По разным сведениям, на потерянном участке хромосомы имеется от 25 до 29 генов. При утрате одних генов, ответственных за производство протеина и эластина, сосуды кровеносной системы теряют возможность растягиваться. У больных синдромом Эльфа при отсутствии других генов нарушается углеводный обмен и происходит гиперкальциемия (повышение уровня содержания кальция в плазме крови). Большинство случаев возникновения хромосомной мутации происходит в процессе мейоза при образовании половых клеток, поэтому в какой-то степени данный синдром рассматривается как результат спонтанной мутации.

При рождении ребёнка иногда могут и не определяться основные проявления синдрома Вильямса.

Наличие данного заболевания можно заподозрить при сниженной массе тела, хотя ребёнок появился на свет переношенным, реже по врождённому вывиху бедра, который может наблюдаться не у всех детей с синдромом Эльфа, пороку сердца, мышечной слабости, нарушению процесса глотания и сосания, отказу малыша от груди матери. Но эти проявления специфичны не только этому заболеванию, поэтому диагностировать синдром Вильямса можно только в более старшем возрасте.

У 75% детей с синдромом Эльфа отмечаются аномалии в развитии сердечно-сосудистой системы, проявляющиеся в виде стеноза аорты (патологическое сужение большого коронарного сосуда) или легочной артерии. К четырем годам у детей заканчивается формирование типичных черт лица («лицо эльфа»): пухлые щёки; большой открытый рот с довольно полными губами и приподнятыми уголками; небольшой заострённый подбородок; широкий лоб, сдавленный в висках; своеобразный разрез глаз с припухлостью вокруг орбит; характерная звездчатая радужка; короткий нос с открытыми вперед ноздрями и закруглённым тупым концом; широкая верхняя челюсть; монголоидный разрез глаз; оттопыренные в стороны уши; голубоватого цвета склеры и ярко-голубые радужки; часто наблюдается косоглазие.

Эти характерные для синдрома Эльфа черты лица с возрастом приобретают всё большую грубость.

Также характерным признаком синдрома Эльфа считают редкие зубы, возможно адентия (полное или частичное отсутствие зубов), редкое их прорезывание и повышенная подверженность кариесу. При осмотре наблюдаются нарушение прикуса, изменения размеров корней зубов и складчатости слизистой оболочки щёк.

У детей раннего возраста с синдромом «лицо эльфа» наблюдается выраженная соматическая ослабленность, отставание в росте и массе, отмечается длинная шея, узкая грудная клетка, низкая талия, X-образные ноги. Уже с самого раннего

возраста у детей отмечаются различные нарушения опорно-двигательного аппарата, такие как плоскостопие, косолапость, повышенная разгибаемость суставов, искривления позвоночника и другие.

У детей с данным заболеванием часто отмечается физическое, психическое и речевое отставание в развитии. Первые слова у ребёнка, страдающего синдромом Вильямса, появляются в 2,5–3 года, а фразовая речь формируется к 4–5 годам. По мере роста и развития ребёнка более отчетливо становится видно несоответствие между нормально развивающейся коммуникативной стороной речи и выраженность недостаточностью её смысловой и регулирующей функции.

Почти каждый ребёнок с синдромом Эльфа имеет в той или иной степени проявления умственную отсталость (из них у 50% детей наблюдается тяжелая степень умственной отсталости – имбецильность), которая сочетается с грубой незрелостью эмоционально-волевой сферы.

На современном уровне развития медицины синдром Вильямса не лечится, но учёными был разработан ряд рекомендаций, при соблюдении которых предотвращается возникновения сопутствующих болезней и дальнейшее прогрессирование уже имеющихся, а именно: исключить из рациона ребёнка кальций и витамин D; снизить уровень кальция в крови; при тяжёлой степени проявления этого синдрома возможно хирургическое вмешательство врачей для частичного предотвращения дальнейшего сужения кровеносных сосудов и повысить уровень психолого-педагогической помощи такому ребёнку.

Список литературы

1. Мастюкова Е.М. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: Учебное пособие для вузов / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Владос, 2001.
2. Синдром Уильямса или ребенок с лицом Эльфа [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://prodepressiju.ru/narusheniya-intellekta/sindrom-uilyamsa.html>