

ЭМНЭЛЗҮЙН ТОХИОЛДОЛ

ПРАДЕР-ВИЛЛИ ХАМ ШИНЖ

Э.Ганцэцэг¹, Г.Дэжиддулам¹, Б.Амгалан¹

Email: ggg008904@gmail.com

¹АШУУИС, АУС, Хүүхдийн анагаахын тэнхим

Утасны дугаар: 99890818, 85778870

Өвчтөний тухай мэдээлэл: Өвчтөн Ү, 1 нас 6 сартай, хүү. 2023 онд 20 настай эхийн анхны жирэмслэлтийн анхны хүүхэд, тээлтийн 34-35 долоо хоногтойд кесаров хагалгаагаар 2780 кг жинтэй, 52 см урттай, Апгарын 7/8 баллтай мэндэлсэн.

Одоогийн зовуурь: Толгойгоороо юм цохино, толгойгоо байнга хаялна. Толгой их хална. Нойронд муу.

Өвчний түүх: Төрөөд 1 хоногийн турш хөхөөр хооллож чадахгүй байсан тул онош тодруулахаар шинжилгээнүүд хийж эхэлсэн. 2 сар гаруй хугацаанд зондоор хооллосон. 15-р хромсомын 15q11.2q13.1 мутац Prader-Wili синдром оношлогдсон. ЭХЭМҮТ-д мэдрэл, дотоод шүүрэл, нүд, урологи, сэргээн засах чих хамар хоолойн эмчийн хяналтанд байдаг. Хоолны дуршил одоогоор хэвийн. Өдөрт 2 удаа махан хоол иддэг. Өглөө болон өдрийн цагаар өдөрт 2-3 удаа хөнгөн хооллодог /тараг, жимс/.

Амьдралын түүх: Эх жирэмсний хяналтанд 7-8 долоо хоногтойд хамрагдсан. Жирэмслэлт төлөвлөгдөөгүй. Жирэмсний хяналтын үзлэг, оношилгоонд бүрэн хамрагдсан. Хяналтын үед хийгдсэн лабораторийн шинжилгээнд өөрчлөлт илэрч байгаагүй. Нийт 8 удаа ургийн эход харуулсан. Сүүлийн 3 сараас ургийн эход төмсөг буугаагүй байсан. Жирэмсний эхний 3 сард умайн тонусгүй, хоолны үнэр

авж чадахгүй хордлоготой байсан. Жирэмсний дунд 3 сард умайн тонусгүй, хордлоготой, жирэмсний сүүлийн 3 сард умайн тонустай, хордлоготой байсан.

Жирэмсний үед фолийн хүчил 800мг-аар өдөрт 1 удаа эхний 3 сар, Пренатал DNA 1 ширхэгээр өдөрт 1 удаа 3 сар, Магни В6 1 ширхэгээр өдөрт 2 удаа нийт 14 хоног ууж байсан. Эх жирэмсний явцад 46кг+12=60кг болж төрсөн. Хүүхэд товлотт вакциндаа бүрэн хамрагдсан. 9 сартайд толгойгоо дааж, 11 сартайгаас үе үе ганцаараа сууж эхэлсэн. 11 сартайгаас хажуу тийш хөрвөөж өнхрөх оролдого хийж эхэлсэн.

Бодит үзлэгт: Биеийн жин-8.5 кг /0.09р/, өндөр-77 см /4.27р/, Өндөр/Жин -2 z оноо /3р/

Хүүхдийн биеийн ерөнхий байдал дунд зэрэг. Орчны харьцаа дунд. Хөдөлгөөний идэвхи сул. Толгойгоо хаялна. Үзлэгийн үед эмч рүү харж инээмсэглэнэ. Царайны илрэл тайван, нүд бага зэрэг ташуу, хамрын уг нарийхан, дээд уруул нимгэн, амны өнцөг доош чиглэсэн. Зулай тайван, 0.3x0.3см, заадсууд давхарласан, толгой хавчиг, нүд хоорондын зай ойр, өвөрмөц төрхтэй. Арьс цайвар, цэвэр чийглэг, уян чанар ихэссэн, маш зөөлөн, эмгэг тууралтгүй. БЦЖ сорвитой, мөчдийн үзүүр бүлээн. Арьсан доорх өөхөн эдийн хөгжил дунд. Хэвлийд 1 см, бугаланд 0.5 см, далан дор 0.5 см. Булчингийн хүчдэл сул, гар хөлийн үений хөдөлгөөн,

ялангуяа түнхний үеэр хэт тэнийнэ. Гарын сарвуу, хөлийн тавхай хэмжээгээр жижиг, өөхөн эдийн хөгжил ихтэй. Хүзүү богино.

Залгиурын ар хана улаан ягаан. Гүйлсэн булчирхай томролгүй, улаан ягаан. Захын тунгалагийн булчирхай тэмтрэгдэхгүй.

Хамрын амьсгал чөлөөтэй. Цээжний хэлбэр зөв. Уушги чагналтаар 2 талд ширүүвтэр амьсгалтай. Амьсгал авалт ба гаргалт саадгүй. Захын судасны хүчдэл, дүүргэлт дунд тэмтрэгдэнэ. Зүрхний оройн түлхэлт ажиглагдахгүй. Зүрхний авиа тод, хэм жигд, эмгэг шуугиангүй сонсогдоно. Уруул улаан ягаан, чийглэг. Хэл чийглэг, нимгэн цайвар өнгөртэй. 15 шүдтэй, эрүүл. Хэвлийн өнгөц тэмтрэлтээр хэвлий зөөлөн, эмзэглэлгүй. Элэг дэлүү томролгүй. Дээд, доод мөчдийн булчингийн тонус сул. Гадна бэлэг эрхтний хөгжил зөв, 1 төмсөг хуухнагт буусан тээрхий шамрахгүй. Анус орчмын арьс цэвэр, баас өдөрт 1 удаа хэвийн тогтоцтой гарна. Шээс ууснаараа.

Суганаас түшиж хөл дээр зогсооход 5 сек орчим зогсоод хөл сулрана. Удаанаар өнхөрнө.

Лаборатори, дүрс оношилгооны шинжилгээ: Хүүхдэд цусны дэлгэрэнгүй шинжилгээ, биохими, шээсний ерөнхий шинжилгээ, иммунологийн шинжилгээ, генетикийн шинжилгээ хийсэн. Цусны дэлгэрэнгүй шинжилгээнд лейкоцитоз, гипохромын, микроцитын хөнгөн хэлбэрийн цус багадалт. Биохимийн шинжилгээ, цусны бүлэгнэлтийн шинжилгээ, шээсний ерөнхий шинжилгээнд өөрчлөлтгүй. Иммунологийн шинжилгээнд гипервитаминоз Д.

Цитогенетикийн шинжилгээнд: Хүүхдэд бодит үзлэгээр илэрч буй өвөрмөц шинжүүдэд үндэслэн хам шинжийн урьдчилсан онош тавьж, FISH шинжилгээг 2023 оны 11 сард хийсэн.

Шинжилгээний дүгнэлт

15q11-q13 хэсний микроделеци илэрсэн.

Ялган оношилгоо

Angelman syndrome

Cohen syndrome

Congenital hypothyroidism

Эмчилгээ

Нярай үед 2 сар гадаадад хэвтэн эмчлэгдсэн. Тухайн үед хооллолтыг дэмжих, гуурсаар хооллох, эмчийн хяналттайгаар бага багаар хооллох, биеийн байдлыг тогтворжуулах бусад шинж тэмдгийн эмчилгээнүүд хийгдсэн. Сайн сорох чадвартай, жин тогтвортой нэмэгдэж эхэлсэн, сорох залгих үйл ажиллагаа хяналттай болсон, гэр бүл асаргаа сувилгааны талаар бүрэн ойлголттой болсон тул эмнэлгээс гаргасан. Хөгжлийн бэрхшээлтэй хүүхдийн сэргээн засах хөгжлийн төвд усан бариа, зүү эмчилгээнд хамрагдсан. ЭХЭМҮТ-ийн мэдрэл, чих хамар хоолой, дотоод шүүрэл, урологи, нүд, сэргээн засах, Монгол Японы эмнэлгийн хүүхдийн мэдрэлийн эмчийн хяналтанд байдаг.

Хэлцэмж, дүгнэлт: Прадер-Вилли синдром нь 15-р хромосомын 15q11.2–q13 бүсэд байрлах генийг илэрхийлэхгүй байх үед үүснэ. 1.Paternal deletion~70% /эцгийн хромосомын хэсэг устсан/ 2.Maternal uniparental disomy (UPD)~25% /эцгийн хромосом огт байхгүй/ 3.Imprinting defect~1–3% /эцгийн хромосом байгаа ч идэвхгүй болсон/. [1]

Тархалт 1:15.000. [2]. Дэлхийд нийтэд тохиолдлын тоо 350,000–400,000 орчим байна. Хүйсийн харьцаа 1:1. Оношлогдох дундаж нас 2–5 нас. DNA methylation шинжилгээний хүртээмж сайжирсантай холбоотой нярай үеэс оношлогдох нь нэмэгдсэн. [4]

Эмнэлзүйн шинжүүд нь нас насанд онцлог

байдаг. 0–1 настайд булчингийн сулрал, хооллолтын бэрхшээл, сорох хөхөх чадвар сул, уйлах, бөөлжих шинж үгүй, хөдөлгөөний идэвхи, булчингийн хүч сул, жин бага байх шинжтэй. [3] 1–10 настайд хоолны дуршил нэмэгдэх, таргалалт, хэл яриа, сэтгэц хөдөлгөөний хоцрогдол, урт нүүр, нарийн дух, доош унжсан ам, нүд, жижиг гар/хөл зэрэг царай төрхийн өвөрмөц өөрчлөлт илүү тод ажиглагдана. [5] Өсвөр нас ба насанд хүрэгчдэд зан төлөвийн өөрчлөлт, уур бухимдал ихтэй, хяналтгүй идэх, чихрийн шижин, сэтгэл гутрал тохиолдох хандлагатай. [6]

Төгс эмчлэгдэхгүй ч олон талын дэмжлэг, хяналт шаарддаг. Нярай үеэс хооллолтын дэмжлэг (гуурс, тусгай хооллолт), дулаан хадгалах, сорох чадварыг сайжруулах, хяналт (амьсгалын болон зүрх судасны тогтолцоо), жинг хянах, хөдөлгөөний дэмжлэг, гэр бүл, асран хамгаалагч нарын эрүүл мэндийн боловсролыг дээшлүүлэх, өсөлтийн даавар эмчилгээ, сэтгэл зүйн зөвлөгөө, бэлгийн даавар орлуулах эмчилгээ, хөдөлгөөн, сэтгэц, танин мэдэхүй, оюуны хөгжлийг дэмжих, хэл заслын эмчилгээг цогцоор нь үзүүлнэ. [7]

Дундаж наслалт 30–50 жил. [8] Таргалалт, зүрх судасны эрсдэл, сэтгэл зүйн хямрал нь хүндрэл үүсгэх гол хүчин зүйл болно. Гэр бүлийн дэмжлэг маш чухал.

Эрт оношилгоо, олон талт цогц тусламж үйлчилгээ, гэр бүлийн оролцоо нь тухайн хүүхдийн амьдралын чанарыг мэдэгдэхүйц сайжруулах боломжтой. [9]

Ёс зүйн мэдэгдэл: Энэхү тохиолдолд холбогдох байгууллагын ёс зүйн зөвшөөрөл авсан. Эцэг эхийн зөвшөөрлөөр эмнэлзүйн мэдээллийг нийтэлсэн. Бүх үйл явц нь Хельсинкийн тунхаглал болон эмнэлзүйн ёс зүйн стандартыг мөрдсөн. Өвчтөний мэдээллийн нууцлалыг бүрэн хангаж, стандарт оншилгооны хүрээнээс хэтрээгүй болно.

Талархал: Энэхүү тохиолдлын оншилгоонд туслалцаа үзүүлсэн Монгол Япон Сургалтын эмнэлэг, хүүхдийн тасагт талархал илэрхийлье. Мөн гэр бүлийн хамтын ажиллагаа, ёс зүйн зөвлөлийн дэмжлэгт талархаж байна.

Ном зүй:

1. Douglas C Bittel, Merlin G Butler⁸ Prader-Willi syndrome: Clinical genetics, cytogenetics and molecular biology, 2005 Jul 25;7(14):1-20. doi: 10.1017/S1462399405009531 [1]
2. James Loker, M.D. Carolyn Loker Janalee Heinemann, M.S.W. Suzanne Cassidy, M.D. Prader-Willi Syndrome Medical Alerts, 2022, page 2 [2]
3. Infants with Prader-Willi syndrome Aged 0 to 3 years Medical care: Evaluation, guidance and overview Approved by the Clinical and Scientific Advisory Board of IPWSO May 2019, page 2 [3]
4. International Prader-Willi Syndrome Organisation: Members Around the World-Our members are constituted PWS Associations representing families around the world. [4]
5. Daniel J Driscoll, MD, PhD, FACMG, FAAP,¹ Jennifer L Miller, MD, MS, FAAP,² Stuart Schwartz, PhD, FACMG,³ and Suzanne B Cassidy, MD, Prader-Labhart-Willi Syndrome, PWS: October 6, 1998; Revised: December 14, 2017. Page 3 [5]
6. Dr M. Ganesh, Dr S.Saran, Dr Raveendran & Dr Eltahir, Guideline for management of Prader Willi Syndrome in children and young people, Jan 2025, Page 6. [6]
7. James Loker, M.D. Carolyn Loker Janalee Heinemann, M.S.W. Suzanne Cassidy, M.D. Prader-Willi Syndrome Medical Alerts by Medical Specialist in Prader-Willi Syndrome 2015, page 21. [7]

8. Wallace, Jennifer Nicole, Kimonis, Virginia E, Contributing Factors of Mortality in Prader-Willi Syndrome, 2015. Page 17 [8]
9. Merlin G Butler¹, Ann M Manzardo¹, Janalee Heinemann², Carolyn Loker², James Loker, Causes of Death in Prader-Willi Syndrome: Prader-Willi Syndrome Association (USA) 40-Year Mortality Survey, 2016 Nov 17;19(6):635–642. doi: 10.1038/gim.2016.178 [9]
10. Vanja A Holm, Suzanne B Cassidy, Merlin G Butler, Jeanne M Hanchett, Louise R Greenswag, Barbara Y Whitman, Frank Greenberg, Prader-Willi Syndrome: Consensus Diagnostic Criteria, 2019 Aug 29.
11. Holm, V. A., Cassidy, S. B., Butler, M. G., Hanchett, J. M., Greenswag, L. R., Whitman, B.Y., et al. (1993). Prader-Willi syndrome: Consensus diagnostic criteria. *Pediatrics*, 91, 398-402.
12. R Sritharan, J Lodge, S Tadros, L Menzies, E F Gevers . Age at diagnosis in Prader Willi Syndrome (PWS), November 2024, bvaе163.1406, <https://doi.org/10.1210/jendso/bvae163.1406>
13. Stephenson JB. Neonatal Presentation of Prader-Willi Syndrome. *Am J Dis Child* 1992;146:151-152.
14. Butler MG. Benefits and limitations of prenatal screening for PraderWilli syndrome. *Prenat Diagn* 2016;37:81-94. Epub 2016 Oct 12
15. Prader-Willi syndrome. NORD. Updated July 12, 2023. Accessed July 13, 2023.
16. International Prader-Willi Syndrome Organisation: Children with Prader-Willi syndrome Aged 3 to 12 years, 2019

ABSTRACT

PRADER-WILLI SYNDROME

*Gantsetseg.E¹, Dejiddulam.G¹, Amgalan.B¹**Email: ggg008904@gmail.com**¹ Department of Pediatrics, School of Medicine, MNUMS**Phone: 99890818, 85778870*

We report a case of a 1-year-6-month old baby presenting with classic clinical of Prader-Willi syndrome, a rare congenital disorder. Early identification and multidisciplinary management are critical to improving outcomes.

Case presentation: Patient U is a 1.5-year-old male. Due to his inability to breastfeed for the first day after birth, diagnostic tests were initiated. He was dependent on tube feeding for over two months. At 9 months, the child was able to hold their head up and began sitting independently around 11 months. His eyes are slightly slanted, the bridge of his nose is narrow, the upper lip is thin, and the corners of his mouth are downturned. The skin soft texture. Muscle tone is noted to be weak. The size of the arms and feet is small. Additionally, the neck is of short stature. Cytogenetic Analysis: November 2023. The analysis identified a microdeletion in the 15q11-q13 chromosomal region. He was discharged from the hospital upon demonstrating the ability to suck effectively, achieving consistent weight gain, and having his sucking and swallowing activities adequately controlled.

Discussion and Conclusion: Prader-Willi syndrome is a genetic disorder resulting from the non-expression of a gene located on chromosome 15 at the 15q11.2–q13 region. The prevalence of corresponding to an approximate global total of 350,000 to

400,000 cases. The sex ratio is equivalent at 1:1. In the initial year of life (0–1 year), affected infants commonly present with muscle weakness, difficulties in feeding, reduced sucking capabilities, absence of crying or vomiting, diminished motor activity, poor muscle strength, and low weight. For individuals aged 1 to 10 years, symptoms encompass increased appetite, obesity, delays in speech and psychomotor development, a long facial structure, narrow forehead, downturned mouth and eyes, small hands and feet, along with other distinctive facial features. In adolescence and adulthood, prevalent symptoms may include behavioral changes, irritability, uncontrolled eating habits, diabetes, and depression. From infancy onward, holistic care may include nutritional interventions (such as tube feeding and specialized diets), strategies for heat retention, enhancement of sucking abilities. Cardiovascular and respiratory monitoring, weight management, physical activity support, health education for families and caregivers, growth hormone therapy, psychological counseling, sex hormone replacement therapy, and assistance with movement, psychomotor skills, cognitive and intellectual development, alongside speech therapy. Timely diagnosis, integrated multidisciplinary care, and proactive family involvement have the potential to markedly enhance the quality of life for affected individuals.