



Наследственные заболевания человека.

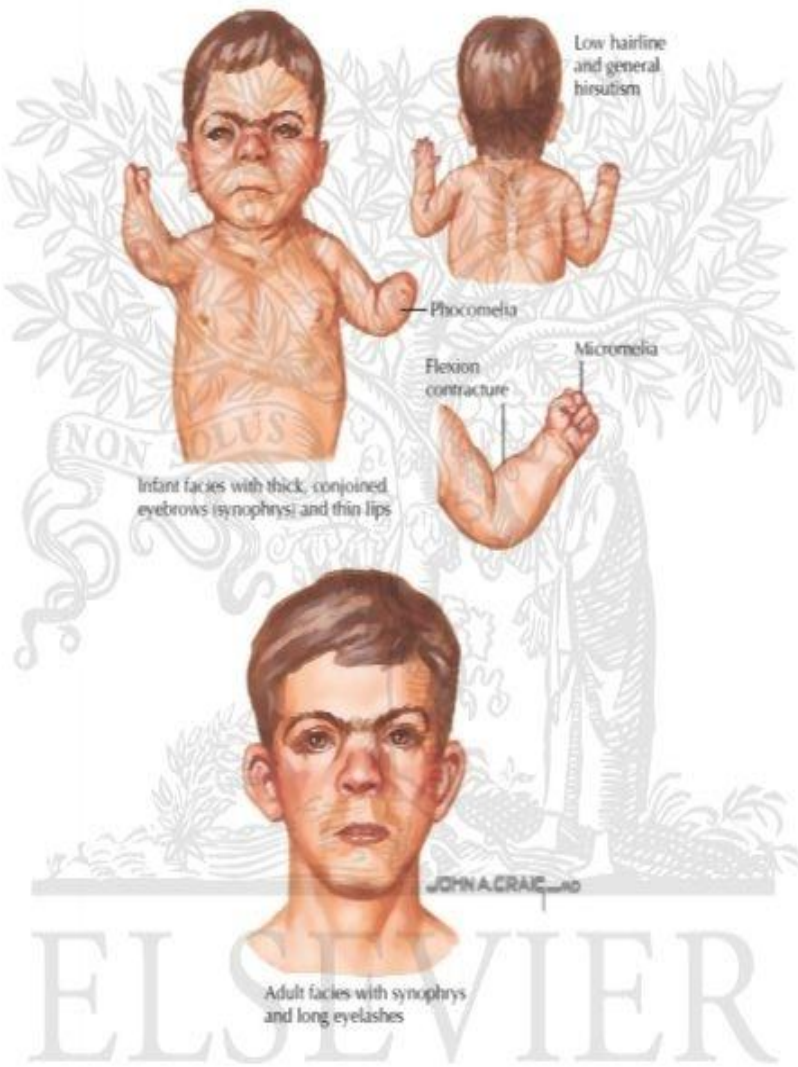
Подготовила:

Студентка 1 курса группы СП1Л

Кирилина Наталья

Содержание:

- ✓ Синдром Карнелии де Ланге
- ✓ Амавроз Лебера
- ✓ Расстройство экспрессивной речи
- ✓ Синдром Марчезани
- ✓ Синдром Клайнфельтера



© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM

Синдром Корнелии де Ланге – наследственное заболевание, проявляющееся умственной отсталостью и множественными аномалиями развития. Это редкое наследственное заболевание, которое встречается в 1 случае на 30 тысяч новорожденных. Особенность недуга в том, что у ребёнка с самого рождения можно выявить множественные аномалии в развитии, а впоследствии и умственную отсталость. Всего за время первого описания болезни достоверно известно о 222 случаях. Впервые это заболевание было описано в 1916 году врачом из Германии по имени В. Брахман. Однако своё современное название оно получило от имени педиатра из Голландии, Корнелии де Ланге, которая наблюдала сразу пятерых детей с этой патологией и сделала подробное описание синдрома. В некоторых случаях его называют ещё синдромом Брахмана-Ланге.

Причины

возникновения:

- Предполагается, что в основе появления этого синдрома лежат некоторые генетические аномалии, хотя, до сих пор, еще не доказан способ передачи.
- Некоторые наблюдения, относящиеся к полной клинической картине у большей части членов одной и той же семьи или присутствие некоторых элементов синдрома в семье больных, как будто может доказать семейный характер синдрома.
- По новым патогенетическим теориям, аномалии зоны гипоталамуса или его связи с высшими центрами, могут быть, хотя бы частично, ответственными за диффузные мозговые нарушения и могут объяснить некоторые клинические проявления синдрома.

Симптомы:



- Среди основных симптомов чаще всего преобладают:
- Микроцефалия — уменьшение размера черепа, которое может составлять до 10% и более от возрастной нормы.
- Брахицефалия — укорочение черепа, при котором поперечные размеры увеличиваются в несколько раз
- Изменения на лице: сросшиеся брови, загнутые ресницы, деформированные уши, нос маленьких размеров, отсутствие хоан, и ноздри, которые открыты вперёд, тоненькая верхняя губа. («причудливое лицо».)
- Изменения в ротовой полости — высоко расположенное нёбо, его расщелина, нарушения в прорезывании зубов. Нарушения зрения, вплоть до миопии высокой степени, косоглазие, астигматизм, полная атрофия зрительных нервов.
- Недоразвитие кистей и стоп, патологическое количество пальцев на руках или ногах, чаще всего 4 или даже 3. Мраморный оттенок кожи.

Повышенное количество волос на теле. У детей часто отмечается отставание в росте (нанизм), что же касается умственной отсталости, то она может варьироваться от едва заметных признаков до развития олигофрении.

Распространенность в популяции:



Частота синдрома Корнелии Де Ланге оценивается от $1/30\,000$ до $1/60\,000$ из общего числа новорожденных, с равным распределением между обоими полами.

Методы лечения



- Специфического лечения не существует!!!
Детей при необходимости оперируют в раннем возрасте для исправления пороков внутренних органов. При необходимости проводится симптоматическое лечение – препараты от судорог, массаж, ношение очков и многое другое.

•
Смерть может наступить рано вследствие наложенных инфекций.

Амавроз Лебера



Амавроз Лебера — наследственное заболевание сетчатки.

Из-за дефектного гена *RPE65* в сетчатке умирают и не восстанавливаются светочувствительные клетки.

Появляется на первых месяцах жизни, или даже при рождении. По статистике, от амавроза Лебера страдает один человек на 81 тысячу. Заболевание было описано немецким офтальмологом Теодором Лебером) в XIX веке. Данное заболевание считают одним из самых тяжёлых случаев пигментного ретинита – это редкая, но тяжёлая болезнь.

Причины:

- отсутствие дифференциации клеток пигментного эпителия и фоторецепторов.
- если оба родителя имеют дефектный ген.
- клетки пигментного эпителия и фоторецепторов у новорожденного не способны делиться



СИМПТОМЫ:



- Отсутствие центрального зрения
- Нистагм (колебательное и быстрое движение глазных яблок)
- Косоглазие
- Кератоконус (роговица истончается и принимает коническую форму, после 15 лет)
- Гиперметропия высокой степени (дальнозоркость)
- снижение слуха
- Умственная отсталость

Методы лечения:



Какого-то специального лечения в наше время не существует!

- есть надежды на генно-инженерную терапию, однако на сегодняшний день можно лишь выявить наличие мутантных генов и прервать беременность.

Расстройство экспрессивной речи



- *Расстройство экспрессивной речи* - специфическое нарушение развития, при котором значительно снижена способность к использованию выразительной разговорной речи.

При общем недоразвитии речи III уровня отмечается бедный словарный запас, нарушено звукопроизношение, имеют место аграмматизмы (неправильное использование падежей, склонений, предлогов и т. д.).

- Для II уровня характерно более грубое расстройство использования звуков и грамматических форм.
- I уровня (моторная алалия) проявляется крайне низкой речевой активностью, фразовая речь появляется к 5-6 годам и состоит из

упрощенных предложений

Причины:

Причина расстройства развития экспрессивной речи неизвестна.



СИМПТОМЫ:



- Отсутствие отдельных словообразований , простых предложений и фраз.
- Более поздние нарушения - ограниченное словарное развитие, использование небольшого набора шаблонных слов, трудности в подборе синонимов, сокращенное произношение, незрелая структура предложений, синтаксические ошибки, пропуски словесных окончаний, приставок, неправильное использование предлогов, местоимений, спряжений, склонений глаголов, существительных. Отсутствие плавности в изложении, отсутствие последовательности в изложении и при пересказе.
- Могут быть компенсаторные эмоциональные реакции во взаимоотношениях со сверстниками, поведенческие расстройства, невнимательность.
- Расстройство развития координации и функциональный энурез часто являются сопутствующими нарушениями.

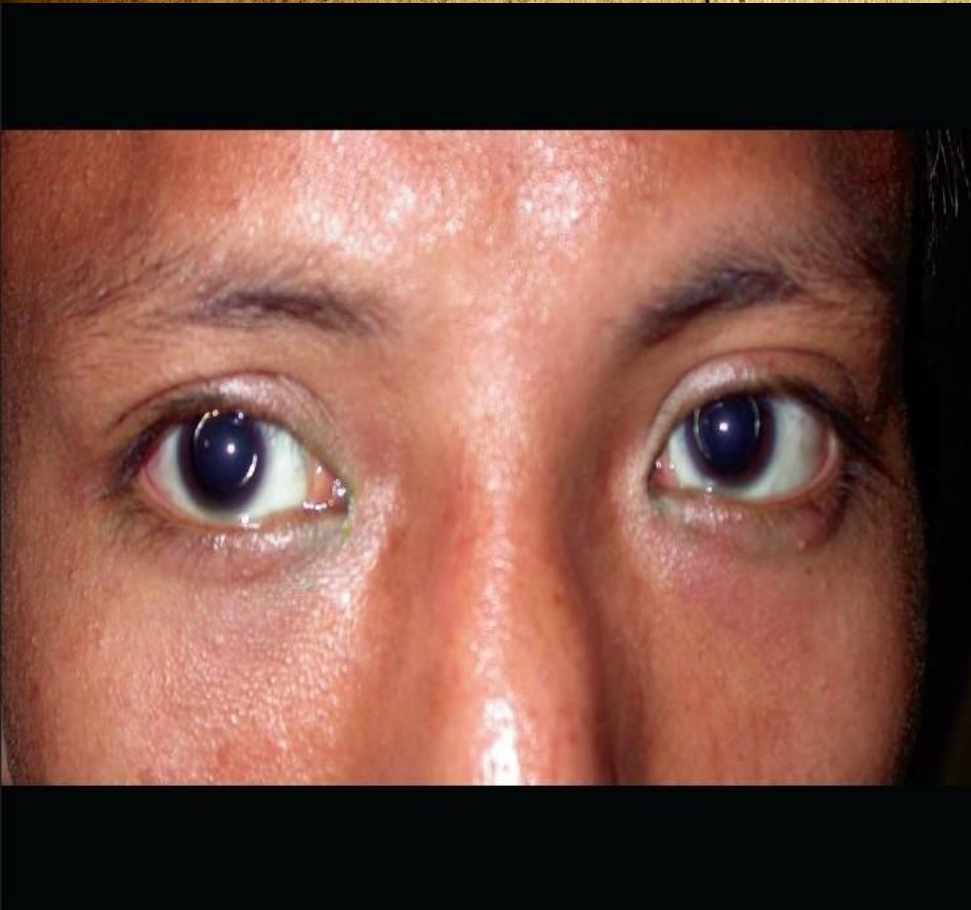
Распространенность

Частота расстройств экспрессивной речи колеблется от 3 до 10% у детей школьного возраста. В 2-3 раза чаще встречается у мальчиков, чем у девочек.

Методы лечения:

Предпочтительна речевая и семейная терапия. Речевая терапия включает овладение фонемами, словарным запасом, построением предложений. При наличии признаков вторичного или сопутствующего нарушения в сфере поведения или эмоций показаны медикаментозное лечение и психотерапия.

Синдром Марчезани



- **Синдром Марчезани** — нарушение положения шаровидного хрусталика.

Впервые описан французским врачом Weill I. в 1932 г. и более полно немецким офтальмологом Marchesani O. в 1939 г. Наследственное заболевание с аутосомно-рецессивной передачей.

Причины:

- аномалии развития костной системы и глаз.



Симптомы:



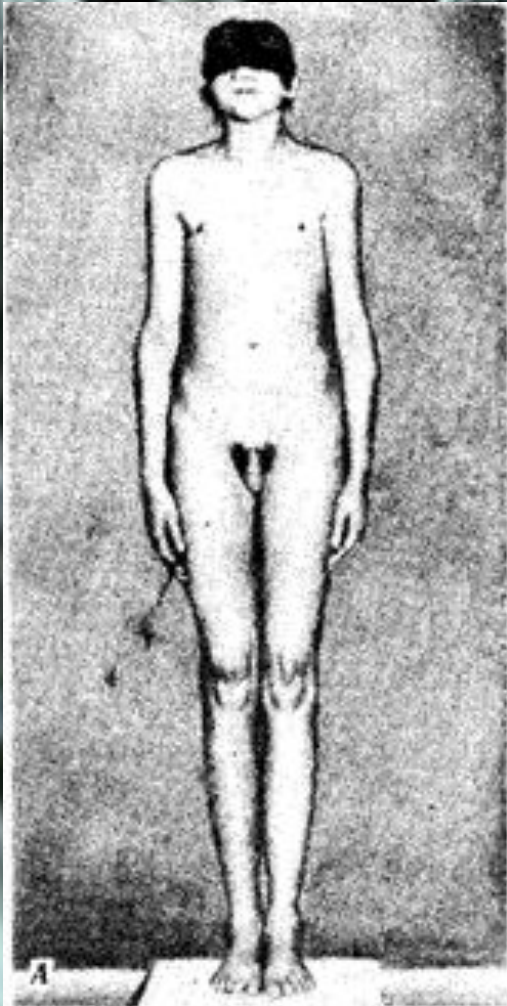
Со стороны хрусталика часто имеется сферофакия (разновидность аномалии формы хрусталика) и микрофакия (маленький хрусталик).
Отмечается иридолиз - дрожание радужной оболочки глаза во время движения зрачка и подвывих хрусталика книзу.

Методы лечения:

- В специализированном центре микрохирургии при своевременной операции с интраокулярной коррекцией благоприятный для зрительных функций



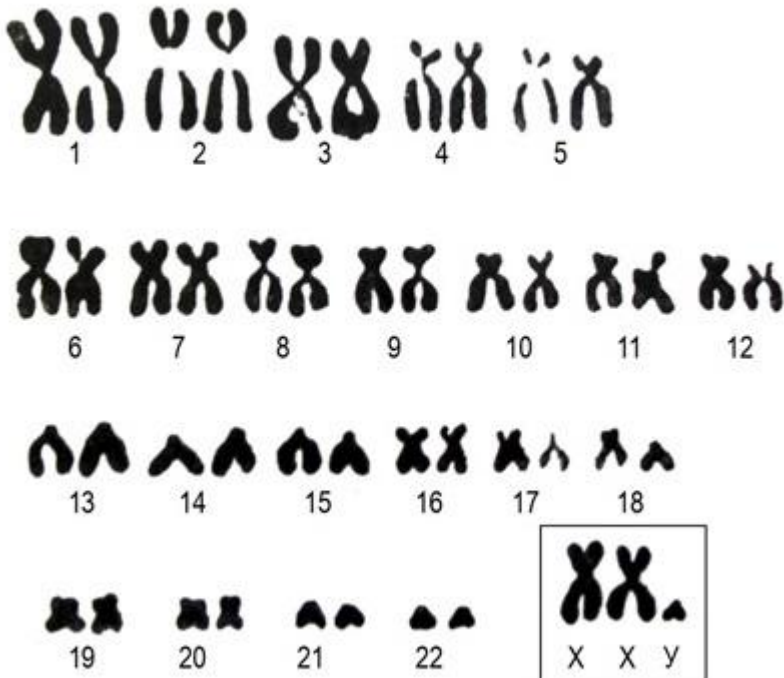
Синдром Клайнфельтера



Данный синдром является мужским генетическим заболеванием. Оно обусловлено наличием в мужском кариотипе XY лишней женской половой хромосомы. Таких дополнительных хромосом может быть как несколько, так и одна. Впервые клиническую картину синдрома описал Гарри Клайнфельтер, в честь которого патология и получила свое название.

Причины:

Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



- мутация генов, в результате которой происходит удвоение женской половой хромосомы в генетическом коде мужчины.
- Факторы риска: неблагоприятная экологическая обстановка в данном регионе;
- дети от браков между родственниками;
- наличие наследственных заболеваний в предыдущих поколениях родителей;
- возраст матери (слишком молодой /старый).

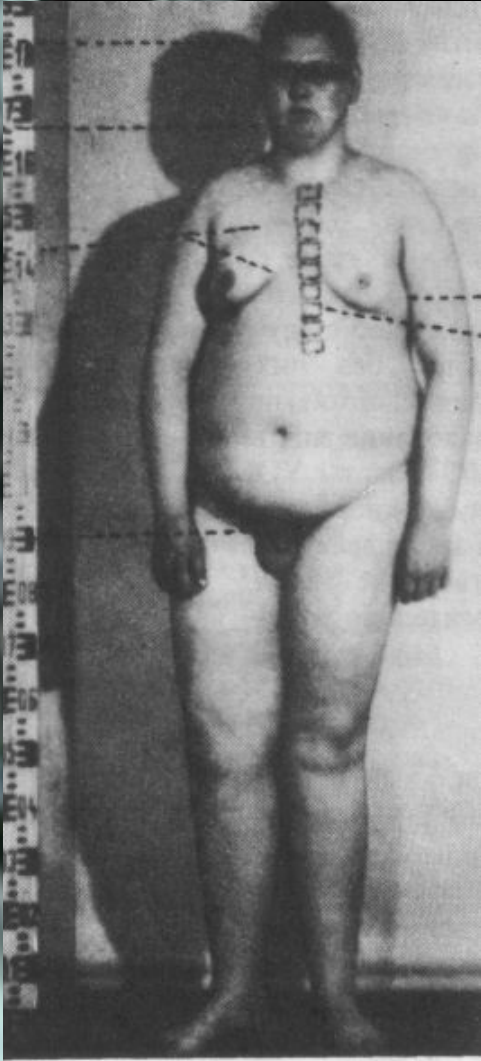
Проявления синдрома:



- **Высокий рост** (значительная прибавка в возрасте после 5 лет);
- **Непропорциональное телосложение** (длинные ноги, высокая тонкая талия);
- **Незначительная задержка речевого развития;**
- **Возможные трудности восприятия материала на слух.**
- **Гинекомастия** (увеличение грудных желез, сохраняющееся в течение длительного времени);
- **Андрогенная недостаточность, вызванная постепенной атрофией яичек** (скудная растительность на теле и лице, оволосение лобка по женскому типу, полное отсутствие сперматозоидов, избыточный вес, уменьшение яичек). В более зрелом возрасте (после 25 лет) мужчины нередко предъявляют жалобы на снижение полового влечения и импотенцию;
- чувство нехватки воздуха, повышенная потливость;
- тяжесть в области груди;
- периодические головокружения и головные боли;

Распространённость

- Синдром Клайнфельтера является крайне распространённой патологией и встречается в мужской популяции с частотой 0,2 %: Таким образом, на каждые 500 новорождённых мальчиков приходится 1 ребёнок с данной патологией .



Лечение:

Специфическое лечение синдрома Клайнфельтера, как и других хромосомных заболеваний, отсутствует. С момента постановки диагноза назначают пожизненную гормональную терапию препаратами тестостерона (мужской половой гормон).



СПИСОК ИСТОЧНИКОВ:

- <http://vashaspina.ru/chto-takoe-sindrom-korn-elii-de-lange/#1>
- http://ilive.com.ua/health/amavroz-lebera-pri-chiny-simptomu-diagnostika-lechenie_78255i15936.html
- <http://www.eurolab.ua/diseases/1945/>
- <http://baby-calendar.ru/vrozhdennye-poroki/sindrom-klajnfeltera/>