

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ «МОСКОВСКИЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ» ИНСТИТУТ ДЕТСТВА

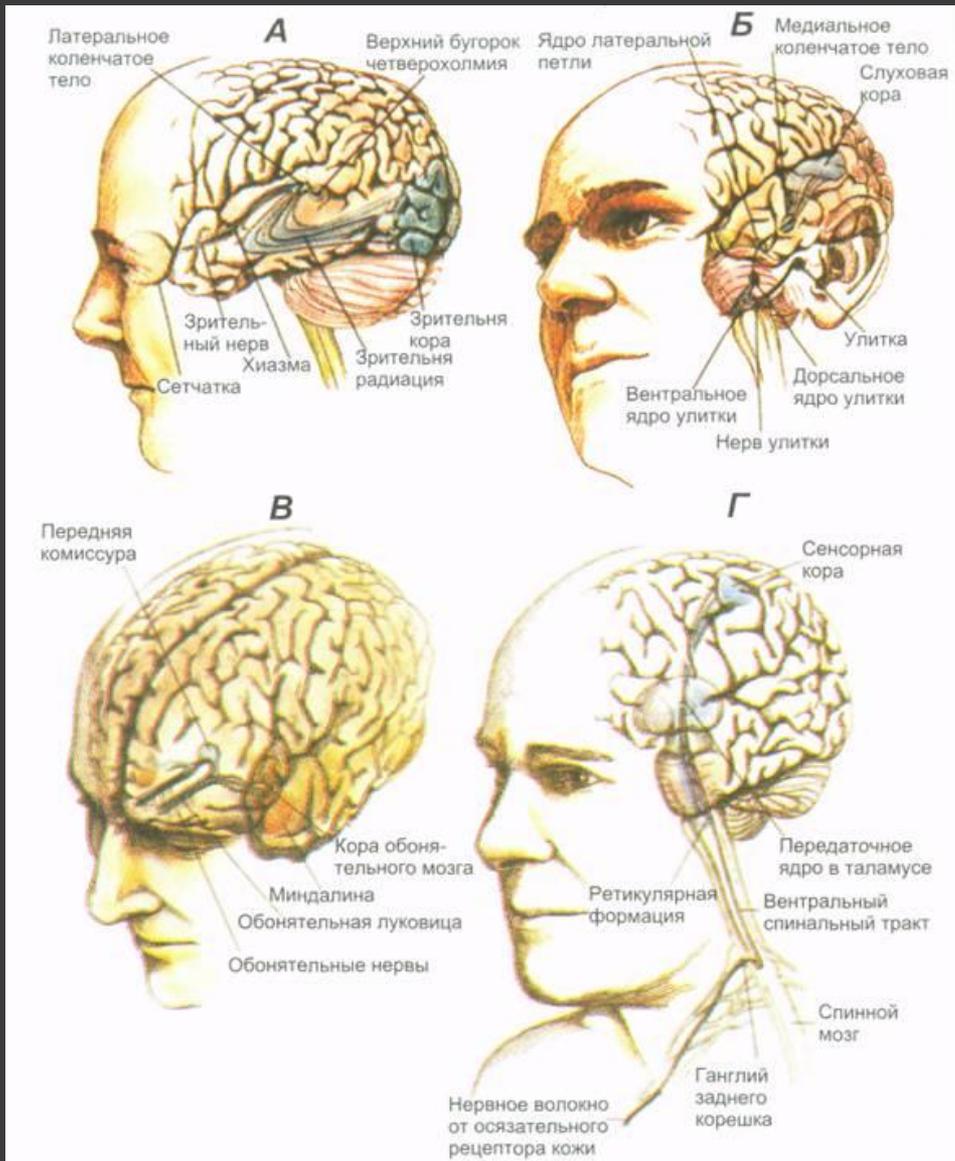
Тема: «Наследственные формы сенсорных нарушений.»

Работу выполнили студенты
дефектологического факультета
101 группы Коркина Надежда,
Степанова Ирина
Руководитель : Московкина А.Г.

Москва 2015

Нарушение сенсорное у детей - это нарушение, связанное с нарушением в части нервной системы ребенка, ответственной за восприятие. К сенсорным нарушениям относят нарушения слуха, зрения, опорно-двигательной функции.





Зрительная, слуховая, обонятельные системы и ощущения с поверхности тела: А – зрительная система. Показаны связи, идущие от первичных рецепторов сетчатки через передаточные ядра таламуса и гипоталамуса к первичной зрительной зоне коры; Б – слуховая система. Показаны связи, идущие от первичных рецепторов улитки через таламус к первичной слуховой зоне коры; В – обонятельная система. Показаны связи, идущие от рецепторов слизистой носа через обонятельные луковицы и базальные ядра переднего мозга к конечным пунктам в обонятельной коре; Г – ощущения с поверхности тела. Представлены связи, идущие от кожных рецепторов через вставочные нейроны спинного мозга и таламуса к первичной сенсорной зоне коры (по Ф.Блуму, А. Леизерсону, Л.Хофстедтеру, 1988).

Характеристика сенсорных нарушений.

Сенсорные нарушения характеризуются: отсутствием реакции ребенка на звук, свет, нарушением речи, невозможностью выполнения произвольных движений. Дети, страдающие сенсорными нарушениями, часто пытаются привлечь к себе внимание посредством движений, в ходе разговора внимательно смотрят на движения губ собеседника, их речь затруднена, часть звуков произносится неправильно. Если нарушения ЦНС серьезны, то ребенок не может двигаться без посторонней помощи (при ДЦП, параличах и парезах).

Нарушения слуха.

Нарушения слуха— комплексная медицинская, психолого-педагогическая и социальная проблема. По данным ВОЗ наследственная нейросенсорная тугоухость является одним из самых частых заболеваний, наряду со спиноцеребеллярной атаксией первого типа, миотонической дистрофией, Россолимо-Куршмана-Штейнера-Баттена синдромом. Потеря слуха — одна из наиболее частых проблем, осложняющих адаптацию человека в обществе и нередко приводящих к инвалидизации. Во всем мире насчитывается более 500 миллионов людей, потерявших слух.





Наследственные нарушения слуха у детей составляют 30-60% всех случаев и представлены как изолированными (моносимптоматическими) формами, различающимися по типу аудиограмм (около 70%), так и синдромальными (примерно 30%). Причиной генетических нейросенсорных нарушений слуха являются мутации в отдельных генах, кодирующих белковые молекулы, необходимые для нормальной работы слухового анализатора. К таким белкам относятся коннексин-26, миозин -7а и другие. В основном все они наследуются моногенно: по аутосомно-рецессивному, аутосомно-доминантному, X-

НСТ(нейросенсорная тугоухость) определяет разные гены. Такое явление получило название генетической гетерогенности. Генетическая гетерогенность характерна не только для моносимптоматических форм глухоты, но и для синдромальных. Приведем примеры генетической гетерогенности наиболее частых синдромов. 3–10% всех случаев глухоты приходится на синдром Ваарденбурга. Ген может быть локализован на длинном плече двадцатой хромосомы (20q13.2, EDN3 эндотелин-3); либо на коротком плече первой хромосомы (1p21-p13.3, WS2B, тип 2B); либо на длинном плече второй хромосомы (2q35 PAX3 WSI, тип 1 и 3). Генетически гетерогенным является и синдром Ушера (слепоглухота 11q13.5,USH1B и др.). Относительно частым является синдром Пендреда (гипотиреоидный зоб, глухота, вестибулярные расстройства (8q24 PDS). Более редким является синдром Ротмунда–Томпсона: телеангиэктатический дерматоз с катарактой (Xp8, RTS).

Было также показано, что некоторые гены митохондриальной ДНК могут обуславливать гиперчувствительность к отоксическим антибиотикам, вызывающим потерю слуха. Рибосомальная РНК волосковых клеток оказывается мишенью для препаратов аминогликозидного ряда, наряду с РНК бактериальных клеток



Диагностика.

Улучшить диагностику синдромальных нарушений слуха могла бы организация обязательного направления всех детей со стойким нарушением слуха невоспалительного характера к врачу генетику с концентрацией общей отчетности или базы данных по наследственной патологии у генетика городского сурдоцентра.



Наследственные формы детской слепоты и слабовидения.

50–70% всех случаев слепоты и слабовидения обусловлены генетическими факторами. Соотношение изолированных и синдромальных форм примерно такое же, как и при нарушениях слуха. Наследование также почти исключительно моногенное. Наблюдается генетическая гетерогенность.

Моногенным называется такой тип наследования, когда наследственный признак контролируется одним геном. Закономерности моногенной наследственности изучал выдающийся ученый Г. Мендель. Он экспериментально обосновал наличие единиц наследственности (наследственных задатков, наследственных факторов) и описал их основные свойства и условия проявления в различных состояниях.



Генетическая гетерогенность наследственных заболеваний.

Генетическая гетерогенность- это означает, что одно и то же по клиническим проявлениям заболевание может быть обусловлено различными генетическими дефектами. Это могут быть мутации в нескольких генах (локусная гетерогенность), или разные мутации в одном и том же гене (аллельная гетерогенность).

Синдром Ушера.

Одной из самых распространенных синдромальных форм, выявляющихся среди больных с сочетанными повреждениями зрения и слуха является синдром Ушера. Синдром Ушера характеризуется врожденной нейросенсорной потерей слуха от умеренной до резко выраженной степени, вестибулярной дисфункцией и медленно прогрессирующим пигментным ретинитом.

Известно, что от 8% до 33% больных с диагнозом «Тапеторетинальная абиотрофия сетчатки» (ТРА) имеют различную степень потери слуха в связи с синдромом Ушера. Доля больных с этим синдромом среди детей с глухотой может достигать 10%. Синдром Ушера является причиной потери слуха у 3–10% детей с глухотой и у 50% детей со слепоглухотой.

Наиболее распространенным является первый тип заболевания, который характеризуется врожденной глухотой, вестибулярной дисфункцией и перераспределением пигмента на глазном дне.



расстройств речевого аппарата.

Нарушения речи также могут определяться многими биологическими, в том числе генетическими факторами в сочетании с неблагоприятными факторами среды. Полигенный характер наследования предполагается, например, при заикании. Нарушения речи наблюдаются при многих хромосомных и моногенных



Примеры.

В качестве примеров можно привести расщепление губы с или без расщепления неба (6p24.3, OFCI, CL; синдром Ванн-дер-Вуда (расщепление губы и неба) (1q32, VWS), синдром Мебиуса (13q12.2-q13, MBS); дислексию, специфическую 2 (6p21.3, DYFX2, DLX) и др.



Диагностика.

Медико-генетическое консультирование направлено на профилактику наследственных заболеваний, определение прогноза рождения ребенка с наследственной патологией, оказание помощи семье, имеющей больного ребенка, принятие

решения о дальнейшем деторождении. На первом этапе консультирования врач-генетик определяет механизм наследственной патологии и уточняет диагноз. Большое значение имеют генеалогическое и цитогенетическое обследования. Генетический метод основан на тщательном анализе родословной. Цитогенетическое исследование позволяет определить прогноз развития потомства при хромосомных болезнях, а также уточнить диагноз при врожденных пороках развития. Как правило, обследуются не только ребенок, но и его родители.

ИСТОЧНИКИ:

Московкина А.Г., Орлова Н.И.
, «Клинико-генетические
основы детской
дефектологии»

<http://medalbum.ru/symptoms/disorders/narushenie-sensornoe-u-detei> ,

http://humbio.ru/humbio/psych_dis/x00080cf.htm .

Спасибо за
внимание!