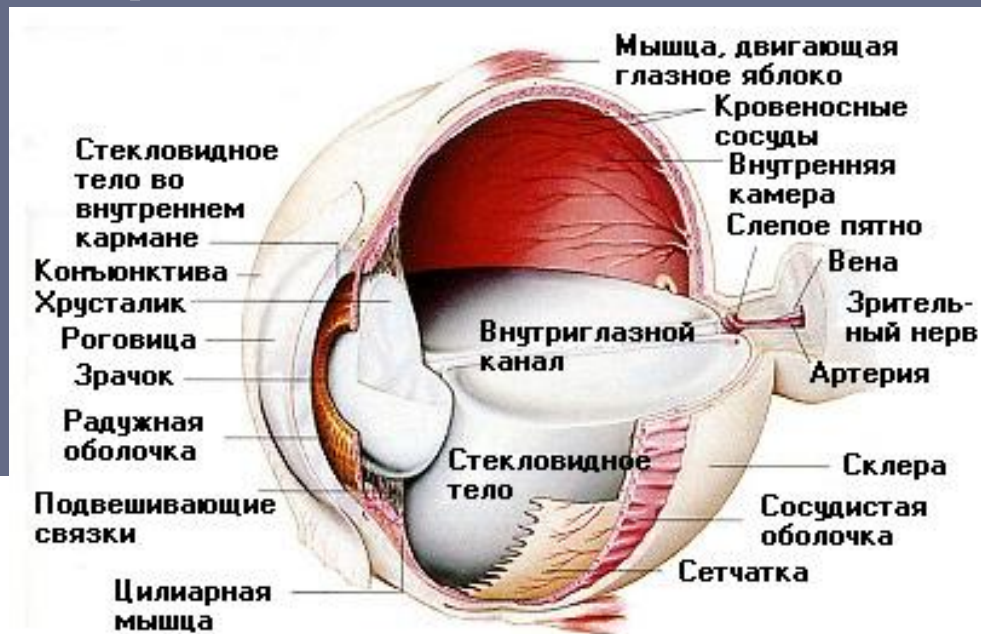


Наследственная патология органов слуха и зрения



Выполнила:
Студентка 1-го курса
ИСО ЛГП-1701
Гайсина Эльмира

Наследственная патология органов слуха

- **Глухота**-это выраженное стойкое понижение слуха ,которое препятствует речевому общению в любых условиях.
- **Тугоухость**-это понижение слуха разной степени выраженности ,при котором восприятие речи затруднено , но все же возможно при создании определенных условий

Синдром Меньера

- заболевание, характеризующееся поражением структур внутреннего уха, проявляющееся звоном в ушах, головокружением и преходящим расстройством слуха.

Средний возраст больных колеблется от 20 до 50 лет, но болезнь может встречаться и у детей. Несколько чаще заболевание встречается у лиц интеллектуального труда и у жителей крупных городов.

не было выявлено связи со специфическим геном, отмечается **семейная предрасположенность** к развитию заболевания



Причины и симптомы

Наиболее распространенная теория о возникновении заболевания - изменение давления жидкости во внутреннем ухе. Мембраны, находящиеся в лабиринте постепенно растягиваются по мере увеличения давления, что приводит к нарушению координации, слуха и другим расстройствам.

Так же к факторам риска относят:

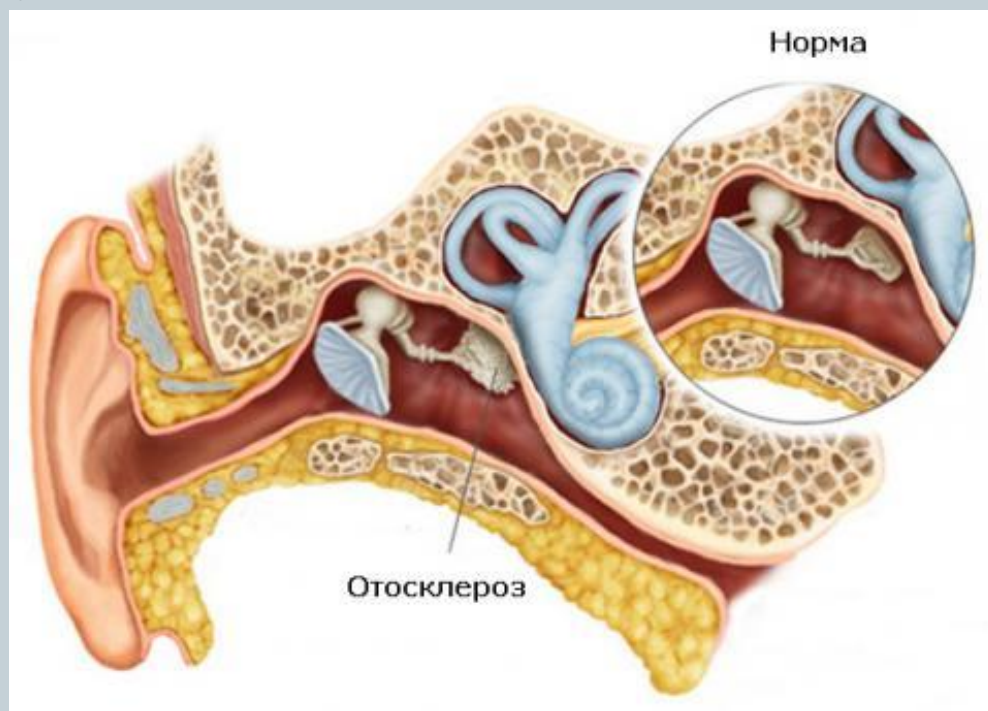
Сосудистые заболевания,
Последствия травм головы, уха,
Воспалительные заболевания внутреннего уха,
Инфекционные процессы.

Основные симптомы:

Периодические приступы системного головокружения;
Расстройство равновесия (больной не может ходить, стоять и даже сидеть);
Тошнота, рвота;
Усиленное потоотделение;
Понижение, артериального давления, побледнение кожных покровов;
Звон, шум в ухе (ушах).

Отосклероз

- **Отосклероз** – это патологическое разрастание костной ткани во внутреннем ухе и других составляющих слуховой системы человека, при котором происходит изменение состава костной ткани. При отосклерозе нарушается подвижность слуховых косточек, согласованная передача звуков, появляется ощущение шума в ушах, вследствие которых происходит прогрессирующая потеря слуха.



Причины

- В настоящее время причины отосклероза не изучены. Заболевание встречается чаще у женщин, в периоде полового созревания, менструаций, беременности, кормления грудью и климакса.
- Генетические признаки:
- наследуется по **по аутосомно-доминантному** типу
- Монозиготные близнецы имеют почти 100% конкордантность по отосклерозу.
- Вирус кори (возможная причина)(При исследовании архивных и свежих образцов пластинки стремени была обнаружена РНК вируса)

Симптомы

- головокружение, особенно при резком наклоне или повороте головы,
- приступы рвоты и тошноты,
- заложенность слухового прохода,
- головная боль,
- нарушение сна,
- снижение внимания и памяти.

Синдром Ваарденбурга

наследственное заболевание. Имеет следующие клинические **признаки**:

- телекант (латеральное смещение внутреннего угла глаза),
- гетерохромия радужки,
- седая прядь над лбом
- врождённая тугоухость различной степени.
- **Патология конечностей включает такие аномалии, как**
- гипоплазия кистей и мышц,
- ограничение подвижности локтевых, лучезапястных и межфаланговых суставов,
- слияние отдельных костей запястья и плюсны.
- Снижение слуха при этом заболевании врождённое, воспринимающего типа, связанное с атрофией преддверно-улиткового органа (кортиева орган). Глухота вызвана нарушениями спирального (кортиева) органа с атрофическими изменениями в спиральном узле и слуховом нерве.
- Синдром Ваарденбурга встречается с частотой 1:40000.
- Среди детей с врождённой глухотой составляет 3 %. Синдром определяется **аутосомно-доминантным** геном с неполной пенетрантностью и варьирующейся экспрессивности



Рис. XL19. Синдром Ваарден-
бурга.

Телекант, широкая переносица,
гетерохромия радужки, белая прядь
волос

Синдром Пендреда

- генетически обусловленное заболевание, характеризуется врождённой двусторонней нейросенсорной тугоухостью сочетающуюся с вестибулярными расстройствами и зобом (увеличением щитовидной железы), в некоторых случаях сочетающимся с гипотиреозом (снижением функции щитовидной железы).

• **Этиология**

- заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Ген, ответственный за развитие синдрома локализован на 7q31 хромосоме и экспрессируется, главным образом, в щитовидной железе
- Указанный ген кодирует синтез белка *пендрин*, физиологическая функция которого заключается в транспорте хлора и йода через мембрану тироцитов

Потеря слуха при синдроме Пендредда обычно развивается в течение первого года жизни, может быть поэтапной и провоцироваться незначительной травмой головы. Если глухота является врождённой, то овладение речью представляет серьёзную проблему (глухонемота).— головокружение может возникать даже при незначительных травмах головы. Зоб присутствует в 75% случаев.



Наследственная патология органов зрения

• Катаракта

- патологическое состояние, связанное с помутнением хрусталика глаза и вызывающее различные степени расстройства зрения вплоть до полной его утраты.

• Симптомы:

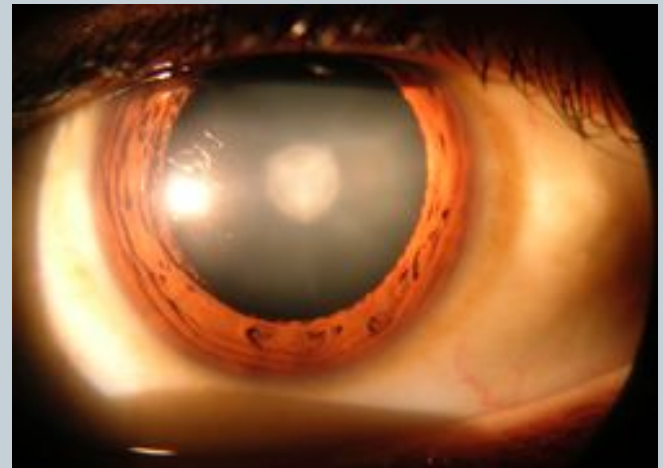
- предметы видны нечётко, с размытыми контурами.
- Изображение может двоиться.
- Зрачок, который обычно выглядит чёрным, может приобрести сероватый или желтоватый оттенок.
- При набухающей катаракте зрачок становится белым.
- повышенная или сниженная светочувствительность.
- Врождённая катаракта у ребёнка может проявиться косоглазием, наличием белого зрачка, снижением зрения, что обнаруживается по отсутствию реакции на бесшумные игрушки.

- **Пrenатальные инфекции**

1. Врожденная краснуха сопровождается катарактой примерно в 15% случаев. После 6 нед беременности капсула хрусталика непроницаема для вируса. Помутнения хрусталика (которые могут быть как односторонними, так и двухсторонними) чаще всего бывают уже при рождении, но могут развиваться и через несколько недель и даже месяцев. Плотные перламутровые помутнения могут охватывать ядро или располагаться диффузно по всему хрусталику. Вирус способен персистировать в хрусталике в течение 3 лет после рождения.
2. Другие внутриутробные инфекции, которые могут сопровождаться катарактой, — это токсоплазмоз, цитомегаловирус, вирус простого герпеса и ветряная оспа

- **Хромосомные нарушения**

1. Синдром Дауна
2. Другие хромосомные нарушения, сопровождающиеся катарактой: синдром Patau и синдром Edward



Глаукома

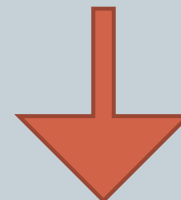
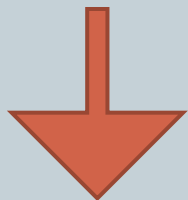
- **Глаукома** (др.-греч. γλαύκωμα «синее помутнение глаза»; от γλαυκός «светло-синий, голубой» + -ομα «опухоль») — большая группа глазных заболеваний, характеризующаяся постоянным или периодическим повышением внутриглазного давления с последующим снижением остроты зрения и атрофией зрительного нерва
- **Генетическая причина:**
 - Положительный семейный анамнез является фактором риска для глаукомы. Относительный риск развития первичной открытоугольной глаукомы (ПОУГ) увеличивается примерно в два-четыре раза для лиц, которые имеют свою сестру с глаукомой. Глаукома, особенно первичная открытоугольная, связана с мутациями в нескольких различных генах
- **Симптомы:**
 - боль в глазу,
 - головная боль,
 - появление ореолов вокруг источников света,
 - расширение зрачка,
 - снижение зрения,
 - покраснение глаз,
 - тошнота и рвота.
- Эти проявления могут длиться в течение часа или до снижения ВГД.



Миопия (близорукость)

- это частая патология рефракции глаза при которой изображение предметов формируется ПЕРЕД сетчаткой. У людей с близорукостью либо увеличена длина глаза - осевая близорукость, либо роговица имеет большую преломляющую силу, из-за чего возникает небольшое фокусное расстояние - рефракционная близорукость
- **наследственные факторы** определяют ряд дефектов в синтезе белка соединительной ткани (коллагена), необходимого для строения оболочки глаза склеры. Недостаток в рационе питания различных микроэлементов (таких, как Zn, Mn, Cu, Cr и др.), необходимых для синтеза склеры, может способствовать прогрессированию близорукости.

Профилактика и лечение



РЕЖИМ ОСВЕЩЕНИЯ	Правильная коррекция зрения
РЕЖИМ ЗРИТЕЛЬНЫХ И ФИЗИЧЕСКИХ НАГРУЗОК -	ТРЕНИРОВКА МЫШЦ
ГИМНАСТИКА ДЛЯ ГЛАЗ	Общеукрепляющие мероприятия - плавание, массаж воротниковой зоны, контрастный душ
	ПОЛНОЦЕННОЕ ПИТАНИЕ – сбалансированное по белку, витаминам и микроэлементам таких, как Zn, Mn, Cu, Cr и др.