

**«Астана медицина университеті» АҚ
№2 Балалар аурулары кафедрасы**

Сирек кездесетін аурулар

*Тексерген: Макибаева М.Г.
Орындаған: Ибраева Саясат
537 ОМ*



Жоспар:

- Сирек кездесетін аурулар
- Прогерия
- Баттен ауруы анықтамасы
- Клиникасы. Диагностика. Емі.
- Дюшен дистрофисы
- Клиника. Диагностика. Емі.



Сирек кездесетін аурулар

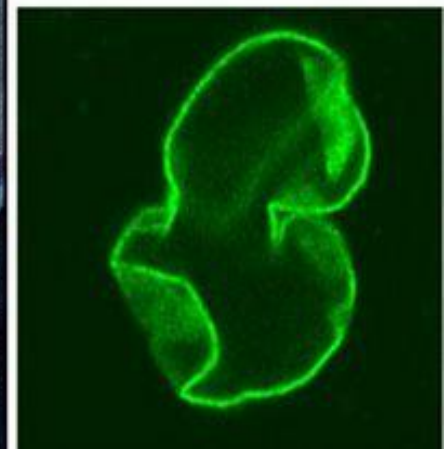
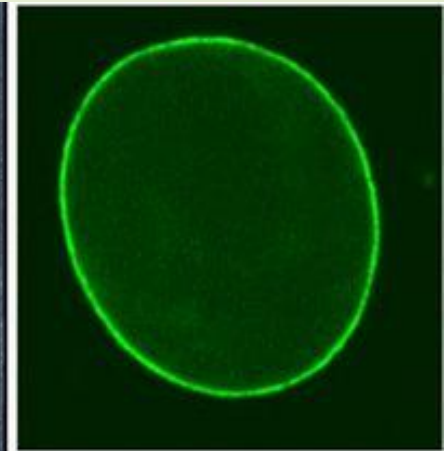
- Буллезды эпидермолиз
- Жетілмеген остеогенез
- Прогерия
- Синдром Менкеса
- Гигантизм и карликовость
- Синдром Дауна
- Баттен ауруы

Прогерия

Грек тілінен аударғанда «қарт адам» дегенді білдіреді. Өте сирек кездесетін генетикалық ауру болып саналады. Организмдегі қайтымсыз өзгерістер салдарынанерте қартаю процестері жүреді.

Прогерияның 2 түрін ажыратады:

- ▣ Балаларда-Хатчинсона-Гилфорд синдромы.
- ▣ Үлкендерде- синдром Вернера.
- ▣ Туылған кезде бұл балалар сау көрінеді. Ауру белгілері 1,5-2 жаста пайда бола бастайды. Ол шаш түсуі, салмақ жоғалту, теріде әжімдер пайда болуымен көрінеді.
- ▣ Бір таңқаларлығы осы аурумен ауыратын балалар әртүрлі ұлттарға жатқанымен, балалардың түр әлпетінде өзара ұқсастықтар байқалады.
- ▣ Прогерия кезінде балалар өлімінің негізгі себебі- атеросклероз(13 жасқа дейін). Негізгі өмір сүру диапазоны 8-21 жас.





Сэм Бернс (1996-2014ж)

прогериямен ауырған американдық жасөспірім. Ол прогерия мәселесіне бүкіл әлемнің назар аударуына септігін тигізген мотивационды-спикер болған. Сэмның ата-анасы баласының ауру екенін екі жасында біледі. Келесі жылы PRF негізін қалайды. Ол спортқа және музыкаға әуес болады, барабанда ойнайды, орта мектепті бітірген соң генетика және цитологияны саласын зерттеуді армандайды. Алайда, 17 жасында аурудан көз жұмады. Сэмнің өмірі туралы «Жизнь с точки зрения Сэма» атты фильм түсірілген.

Симптомдары

Кенеттен баланың ішінде бірнеше ірі пигменттік дақтар п.б.

- Аурудың дамуына қарай бала салмақ мүлде қоспайды ;
- Бой өсуі тежеледі;
- Терінің жұқаруы, қантамырлары көзге көрініп тұрады;
- Басы денесімен салыстырғанда үлкенірек ;
- Беті құс бейнесіне ұқсас болуы, төменгі жағы жетілмеген;
- Бойы зрсления рост ребенка не превышает 110-120 см, салмағы – 20 кг аспайды;
- Тістердің дистрофиясы, б/е атрофиясы, сүйектер сынғыш, бүкірлік;
- Әжімдер теріде.



Себебі

- Мутация гена LMNA. Ол негізінен ламин А –ны кодтауға жауапты ген. Бұл белок жасуша қабықшасының ядросының құрам бөлігі болып табылады.
- 4-8 миллион адамның біреуінде ғана кездеседі.



Емі

- Симптоматикалық : қант диабеті, атеросклероз, трофикалық жаралардың алдын-алу.
- Анаболикалық эффект үшін – СТГ қолданады. Ол кейбір науқастарды с
- салмақ қосуға көмектеседі.
- 2006 АҚШ ғалымдары ауруды емдеуге оң нәтиже беретін Лонафарниб (ларнезилтрансферазаның ингибиторы) перпаратын ұсынған. Ол тері асты май қабатының қалыңдауына, сүйектердің минерализациясына көмектеседі. Нәтижесінде сүйек сынулары азаяды.
- Бірақ, бұл аурудың түбегейлі емі әлі табылған жоқ. Сол себепті балалар ерте жаста қан құйылу және инфаркттан көз жұмады.

Баттен ауруы

- Тұқым қуалайтын генетикалық ауру, тіндерде лпопигменттердің жиналуын шақырады. НВЛ-ға жатады. 10000 туылған баланың әрбір 2-4-і ауырады.

Формалары:

- Жаңа туылғандардың Липофусцинозы;
- Кеш инфантильді форма НВЛ;
- Балалар НВЛ;
- Ересектер НВЛ.

Болезнь Россолимо-
Баттена-Штейнерта-
Куршманна
Атрофическая
миотония





BDSRA (Batten disease Support and Research association) 1987 жылы Вашингтонда да осы аурумен ауыратын балалардың ата-анасымен негізі қаланған. Бүгінгі таңда ең үлкен зерттеу және көмек көрсету орталығы болып





Себептері




- Белгілі бір белоктарды түзуге қатысатын гендік деңгейдегі бұзылыстардан шақырылады. Аурудың нәтижесінде көзде , мидағ тері және басқа да тіндерде липопигменттер жиналады.
- Алайда, дәл қай геннің бұзылысынан шақырылатыны белгісіз.

Қауіп-қатер факторлары:

- Ата-анасында Баттен ауруы болса;
- Атан-анасында Баттен ауруы жоқ, дефектті ген бар.

Симптомдары

- Соқырлық (ерте белгісі);
- б/е дұрыс сәйкес болмауы;
- Ақыл-есі жетілмеуі;
- Эмоциональді бұзылыстар;
- Ұстамалар;
- б/е спазмдары;
- б/е тонусы нашарлауы;
- Қозғалыстың қиындауы.

- 
- Симптомдардың пайда болуы, даму жылдамдығы әр формасында әртүрлі:
 - **Жаңа туылғандар Липофусцинозы** – симптомдар алты айдан екі жасқа дейінгі аралықта көрінеді және тез прогрессирует. Көбіне 5 жасқа дейін ғана өмір сүреді.
 - **Кеш инфантильді форма** (Бильшовский –Янский ауруы) - симптомдар 2-4 жаста пайда болып тез прогресс жасайды. 8-12 жсқа дейін өмір сүреді..
 - **НВЛ-дің балалардағы формасы** (Шпильмейер-Фогт-Баттена ауруы) – симптомдар 5-8 жаста пайда болады және баяуырақ дамиды. Балалар көбіне 20жасқа дейін, кейде 30-ға дейін жасайды.

Диагностикасы

- Алғашқы рет көз дәрігері көру нашарлауын анықтайды.
- Липопигменттердің жиналуының белгілерін іздеу:
 - Қан анализі;
 - Зәр анализі;
- Биопсия теріден және ректальді;
- Мидың аномалияларын анықтау үшін: МРТ, Компьютерлік томография, Электрэнцефалография.
- Көзді электрофизиологиялық зерттеу
- Анализ ДНК – ауруды шақыатын ауытқуды шақыру үшін.





Емі

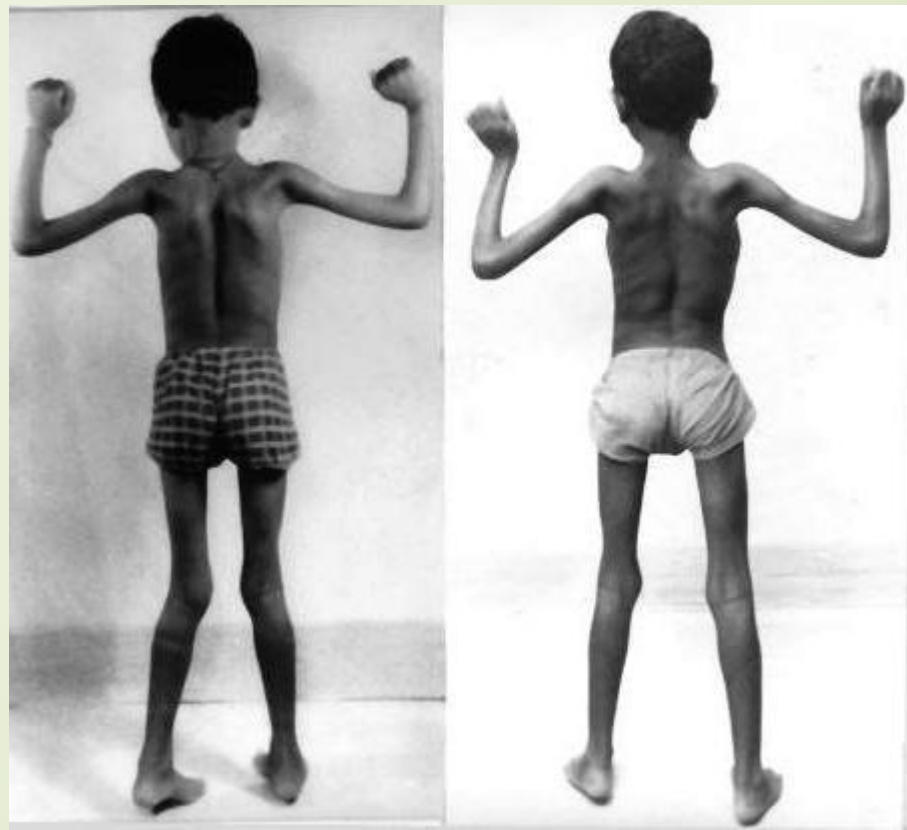
- Арнайы емі жоқ. Тек симптоматикалық ем жүргізіледі.
- Ұстамасы бар пациенттерге- противосудорожные перпараттар тағайындалады. Физикалық және еңбектік терапия ұзақ уақыт тонусты ұстап жүруге көмектеседі.
- Эксперименталды терапия - С және Е витаминдерін А витамині аз диетамен қосып қабылдау. Бұл дамуын баяулатуы мүмкін. Бірақ аурудың прогрессін тежемейді.
- Бүгінгі таңда бағана клеткасы арқылы емдеу әдістері зерттелу үстінде.

Дюшеннің б/е дистрофиясы

- Бұл б/е талшықтары құрылысының өзгеруімен болатын генетикалық ауру. б/е талшықтары ең соңында ыдырап кетеді және қозғалысқа қабілеттігі жоғалады. Тек ер балалар ауырады.
- Алғаш рет 1861 жылы француз невропатологы Дюшен ашқан.
- б/е дистрофияларының ішіндегі кең таралғаны.
- Оның негізінде X жыныстық хромосомасының дефекті жатыр. X хромосомасының белгілі бір участкогында дистрофин атты белокты кодтайтын ген болады. Дистрофин қызметін клетка скелетін сақтау және миофибриллалардың жиырылуы-босаңсуын қамтамасыз етеді. Дюшен дистрофиясы кезінде осы белок өндірілмеді немесе бұзылады.

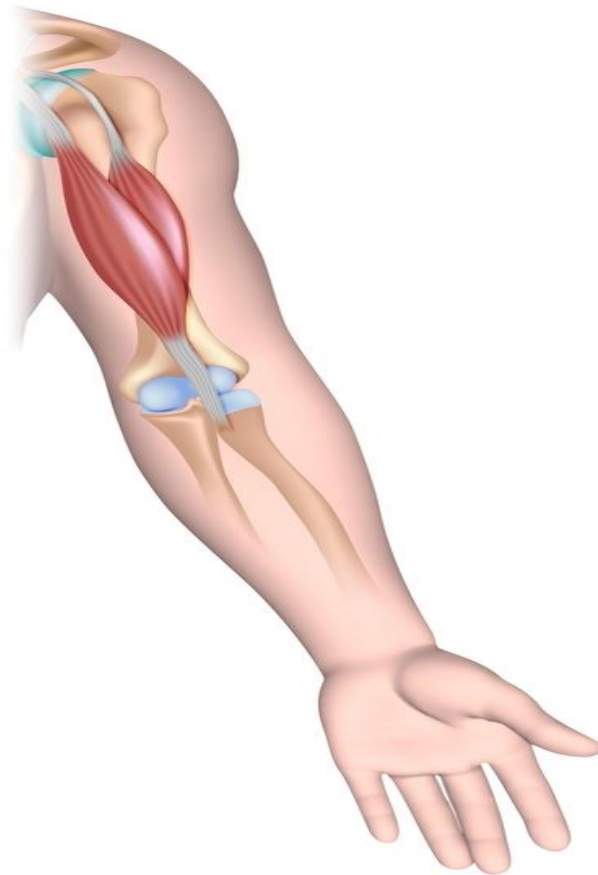
Симптомдары

- 5 жасқа дейін көрінеді. Кейде 3 жасқа дейін көрінуі мүмкін. Оларға:
- б/е мускулатурасының зақымдалуы;
- Скелет деформациясы;
- Жүрек б/е зақымдалуы;
- Ақыл-естің бұзылыстары;
- Эндокриндік бұзылыстар.



Б/е зақымдалуы

Normal biceps



Muscular dystrophy



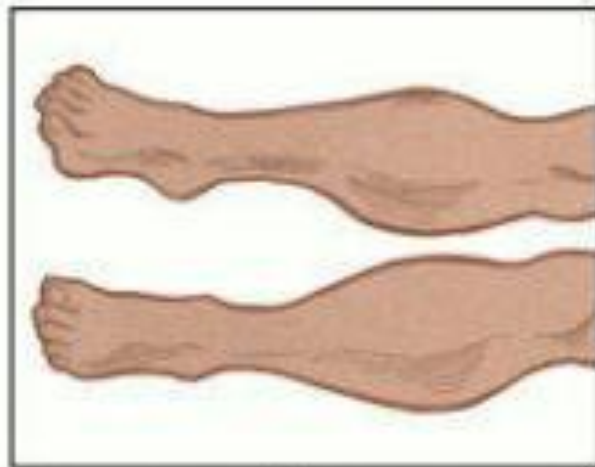
Қаңқа деформациясы

- Белдік лордоз күшейеді,
- Кеуде омыртқасының қисаюуы (сколиоз),
- Сутулость (кифоз),
- Табан формасы өзгереді.
- Уақыт өте келе диффузды остеопороз дамиды. Бұл қозғалысты одан әрі қиындатады.

Форма Дюшенна



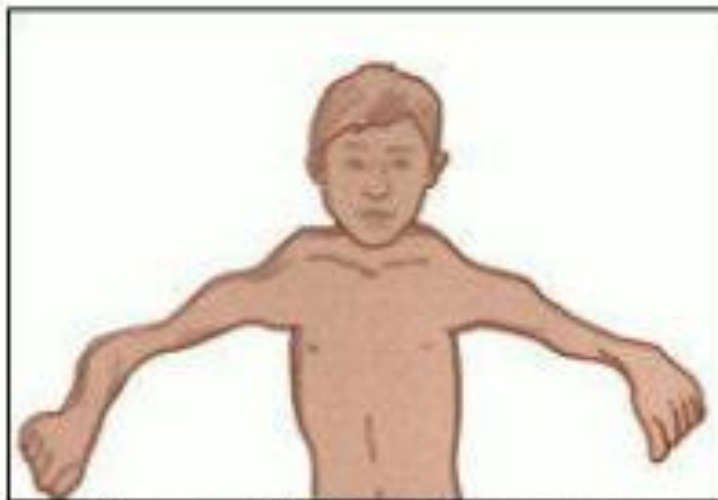
Мышечная гипотония



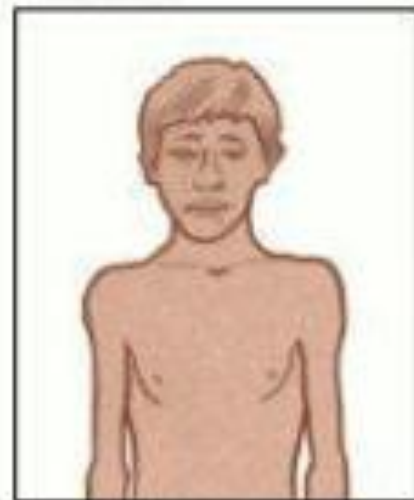
Псевдогипертрофия икроножных
мышц



Снижение интеллекта



Форма Ландузи-Жеренина



Офтальмоплегическая
форма




Дистальная форма



Диагностика

- Днк –тест арқылы X хромосомасының дефектісі бар аймағын анықтау қажет.
- Басқа әдістерден:
- Креатинфосфокиназа белсенділігін (КФК анықтау). Бұл фермент б/е талшықтары ыдырауын көрсетеді. 5 жасқа дейінге ауру балада ондаған кейде жүздеген есе артық болады.
- электромиография.
- б/е биопсиясы арқылы б/е дисрофинді анықтайды. Генетикалық диагностиканың дамуымен бұл әдіс артқа қалды.
- Тыныс алу пробалары(ӨТС), ЭКГ, УЗИ.



Бүгінгі таңдағы Дюшен дистрофиясының емі

- Гендік терапия ;
- Бағана клеткалары арқылы б/е талшықтары регенерациясы;
- Дистрофинсинтезін қамтамасыз ететін миогенді клеткалар трансплантациясы;
- Экзондар енгізу аурудың прогрессін тежеу үшін;
- Дистрофинді атрофинмен алмастыру. Әдісті тышқандарға сынағанда оң нәтиже берген.

Пайдаланылған әдебиеттер

- Самсыгина А.Г « Педиатрия»
- Интернет желісі
- Редкие болезни в педиатрии - Артамонов Р.Г.
- Дифференциально-диагностические алгоритмы 2007.