

ПМ. 02. Проведение профилактических мероприятий. МДК. 01.01. Здоровый человек и его окружение. Раздел1. Здоровый ребёнок.
Лекция № 3. Недоношенный ребёнок.

- ***Наследственными*** называют болезни, передающиеся потомству и обусловленные изменением (мутацией; от лат. mutatio — изменение) наследственной информации. Насчитывают около 3000 наследственных болезней и синдромов.
- Наследственные болезни подразделяют на три основные группы:
 - 1) моногенные,
 - 2) полигенные,
 - 3) хромосомные.

- Моногенные болезни обусловлены дефектом одного гена.
- Частота этих болезней среди новорожденных составляет 2:1000—10:1000.
- Наиболее распространенными являются:
 - муковисцидоз,
 - синдром нарушенного кишечного всасывания,
 - гемофилия,
 - фенилкетонурия,
 - галактоземия и др.

- Полигенные (мультифакторные) болезни связаны с нарушением взаимодействия нескольких генов и факторов окружающей среды.
- К ним относят:
 - сахарный диабет,
 - ожирение,
 - многие заболевания почек, печени,
 - аллергические заболевания

- Хромосомные болезни возникают вследствие изменения количества или структуры хромосом.
- Частота хромосомных болезней у новорожденных 6:1000.
- Хромосомными являются:
- болезнь Дауна,
- синдром Клайнфелтера и др.

Болезнь Дауна

- **Болезнь Дауна** относится к числу частых наследственных заболеваний у детей. Ее частота составляет 1:800 рождений.
- **Этиология и патогенез.**
- Заболевание обусловлено трисомией по 21 -й паре хромосом, т.е. вместо 2-х имеются 3 хромосомы, относимые к этому типу.
- В большинстве случаев (93 %) содержится дополнительная свободная хромосома 21 во всех клетках, такое состояние называется регулярной трисомией,
- общее число хромосом составляет 47, а не 46, как в норме.

Клиническая картина.

- Заболевание распознается уже при рождении.
- Дети имеют меньшую, чем в норме (в среднем на 400 г) массу тела,
- вялые, плохо сосут, крик слабый.
- Отмечается брахицефалия, косой разрез глаз, кожные складки у внутренних углов глаз (эпикантус), небольшие ушные раковины, широкое лицо, широкая спинка носа, маленький нос.
- Полость рта несколько уменьшена, небо высокое, язык высовывается изо рта.
- Характерна диспропорция туловища и конечностей.
- Пальцы кистей короткие, мизинец укорочен, искривлен.
- Типичным проявлением заболевания является выраженная гипотония.
- У старших детей наблюдаются аномалии положения и формы зубов, недоразвитие верхней челюсти, , короткие конечности, плечи опущены.

КЛИНИКА



КЛИНИКА



КЛИНИКА



«Солнечные» дети



КЛИНИКА

- Все дети с болезнью Дауна резко отстают в психомоторном развитии.
- Они позже, по сравнению со сверстниками, начинают сидеть, ходить, говорить.
- Речь недоразвита, словарный запас беден, снижен интеллект.
- Дети, как правило, обучаются в специальных школах, однако они способны к овладению навыками самообслуживания и выполнению домашней работы.
- Обращает на себя внимание высокая частота (40 %) пороков развития сердечно-сосудистой системы.

Лечение.

- Специфического лечения нет.
- Применяют препараты, улучшающие психическую и двигательную активность:
- Церебролизин;
- Аминалон;
- глутаминовую кислоту;
- витамины группы В.
- Показан тиреоидин.
- Важное значение имеют образовательные, социально-психологические мероприятия при синдроме Дауна;
- участие родителей в Российской (Европейской) Ассоциации Даун Синдром.

Прогноз.

- Неблагоприятный.
- Отмечается высокая смертность в результате:
 - осложнений респираторных инфекций;
 - развития сердечной недостаточности при пороках сердца;
- Болезнь Дауна сочетается с острым лейкозом примерно в 15—20 раз чаще, чем в популяции.

Фенилкетонурия

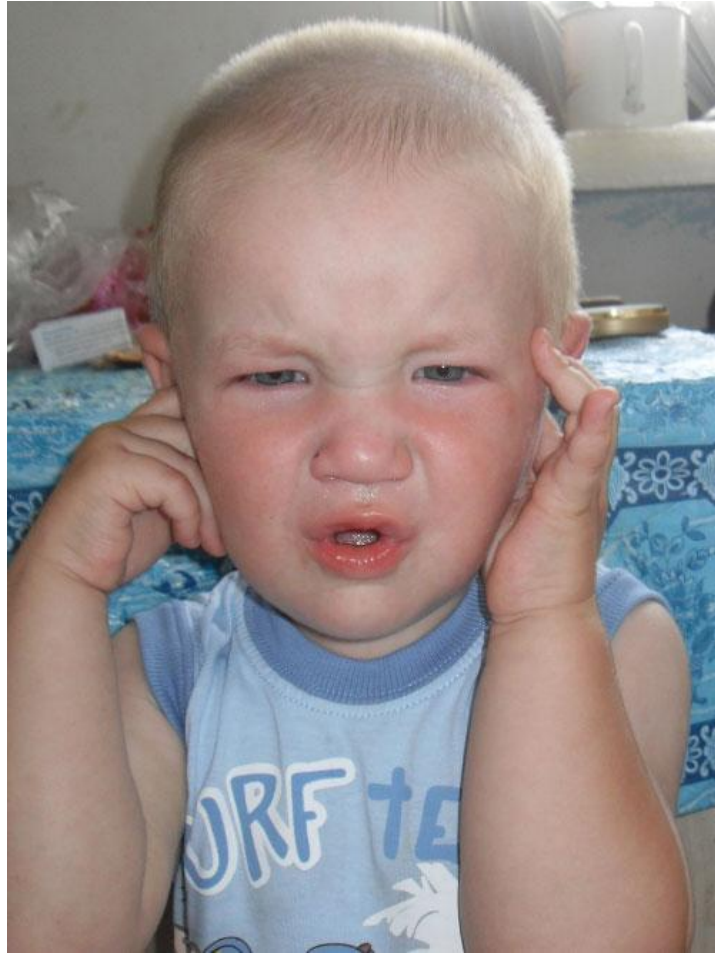
- ***Фенилкетонурия*** (синоним - фенилпировиноградная олигофрения) является наиболее изученным наследственным заболеванием, обусловленным нарушением аминокислотного обмена и приводящим к поражению ЦНС. Среди новорожденных встречается с частотой **1:12 000-1:15 000**.

Этиология и патогенез.

- В основе болезни лежит нарушение синтеза незаменимой аминокислоты фенилаланина.
- Вследствие генетически обусловленного дефицита фенилаланингидроксилазы (фермент, превращающий фенилаланин в тирозин) в организме накапливается фенилаланин.
- В результате резко возрастает содержание этой аминокислоты в сыворотке крови, производные фенилаланина появляются в моче (отсюда название — фенилкетонурия).
- Продукты метаболизма фенилаланина оказывают токсическое воздействие на головной мозг.
- Из-за недостаточного образования тирозина в организме возникает дефицит катехоламинов и меланина.
- Это обуславливает депигментацию кожи и волос, склонность к снижению артериального давления.

Клиническая картина.

- Дети при рождении выглядят здоровыми, отличаются хорошей прибавкой в массе тела.
- Ранним симптомом является рвота.
- Отчетливо признаки заболевания появляются ближе ко второму полугодю, иногда раньше.
- Возникает беспокойство, учащается рвота,
- Дети отстают в психомоторном развитии от сверстников.
- Большинство детей имеют светлую кожу, голубые глаза, рыжие волосы.
- Характерен «мышинный» запах, который обусловлен выделением с мочой неприятно пахнущей фенилуксусной кислоты.
- У детей резко снижен интеллект.



Лечение.

Эффективность терапии определяется:

- своевременным распознаванием заболевания в процессе тотального скрининга новорожденных на наличие фенилкетонурии;
- назначением специальной диеты, лишенной фенилаланина или содержащей ограниченное , его количество.
Лечение, начатое после года, практически всегда неэффективно.
- На первом этапе лечения в течение 10—20 дней дети с фенилкетонурией получают пищу, не содержащую фенилаланина.
- Потребность в белках обеспечивается белковыми гидролизатами или смесями аминокислот, например **гапофенатом, берлофеном**; их разводят соками, добавляют к овощным и фруктовым пюре.
- После того как уровень фенилаланина у ребенка снизится до нормы, начинают давать молоко и другие продукты животного происхождения, чтобы содержание аминокислоты в суточном рационе не превышало 25 мг на 1 кг массы тела ребенка.
- Это необходимо, так как полное ограничение фенилаланина в пище способствует распаду собственных белков и новому повышению концентрации аминокислоты.

- Диетотерапию проводят до 5—7 лет.
- В более старшем возрасте снижается чувствительность ЦНС к токсическому влиянию фенилаланина и продуктов его обмена.
- С другой стороны, к этому времени заканчиваются основные этапы развития мозга.
- **Прогноз.** Зависит от сроков начала лечения.

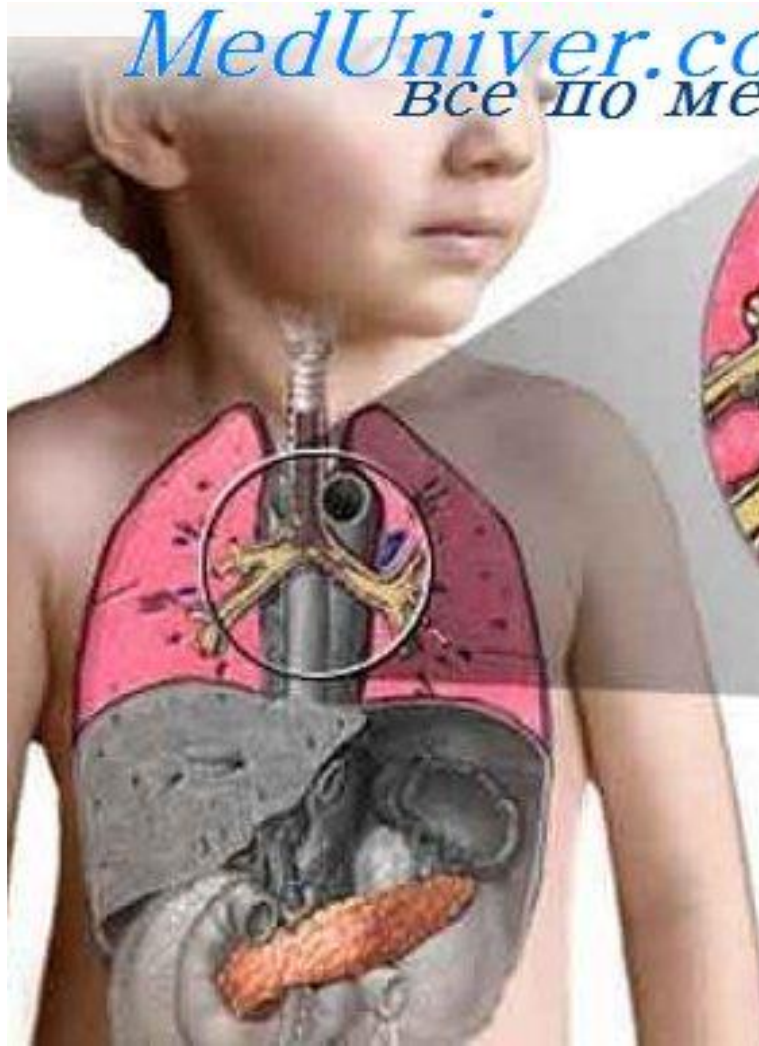
- Показаны продукты, содержащие незначительные количества фенилаланина:
- морковь,
- капуста,
- салат,
- лук,
- помидоры,
- яблоки,
- виноград,
- мед, варенье.
- Картофель и молоко назначают в ограниченном количестве.
- Полностью исключают продукты,, богатые фенилаланином: мясо, рыбу, печень, почки, яйца, сыр, колбасы, мучные продукты, бобовые, шоколад.

Муковисцидоз

- **Муковисцидоз** — самое частое наследственное заболевание — встречается у 1 из 10000 новорожденных.
- Болезнь обусловлена мутацией гена, результатом чего являются поражение экзокринных желез и формирование тяжелых нарушений функции органов дыхания и пищеварения.
- Вследствие изменения физико-химических свойств **секрет экзокринных желёз становится вязким и закупоривает выводные протоки желез**. Возникают кистозные расширения, что способствует инфицированию, развитию воспаления и нарушению функции органов — легких, кишечника, поджелудочной железы, печени.
- В настоящее время муковисцидоз рассматривается как наследственная патология клеточных мембран.
- Из-за нарушения активного транспорта электролитов в экзокринных железах повышается содержание в секрете потовых желез натрия и хлора.
- Это является одним из самых характерных признаков заболевания.



MedUniver.com
Все по медицине...



Cystic fibrosis is a hereditary disorder characterized by lung congestion and infection and malabsorption of nutrients by the pancreas



- В лечении используются:
- заместительная ферментотерапия,
- ингаляционная муколитическая и антибактериальная терапия.
- Эти пациенты наблюдаются в специализированных центрах.
- Благодаря ранней диагностике и своевременной лечебно-реабилитационной работе, средняя продолжительность их жизни за последние 20 лет значительно увеличилась.
- **Прогноз.** Неблагоприятный, если заболевание проявляв рано, особенно легочная форма. При ранней диагностике и своевременной терапии дети могут достигать зрелого возраста.
- С внедрением новых антисинегнойных препаратов (аминогликозиды, цефалоспорины третьего поколения, кинолоны) выживаемость и качество жизни больных детей с муковисцидозом заметно изменились.

Врожденный гипотиреоз

- **Гипотиреоз.**
- Гипотиреоз (микседема)- заболевание, обусловленное врожденным или приобретенным снижением функции щитовидной железы, т. е. сниженной продукцией тиреоидных гормонов.
- **Этиология.** Выделяют врожденный и приобретенный гипотиреоз.
- **Врожденный гипотиреоз** возникает в результате отсутствия щитовидной железы или задержки ее развития в процессе эмбриогенеза (воздействие токсических, химических, радиоактивных веществ или рентгеновских лучей).

Клиническая картина

- Для **врождённого гипотиреоза** характерны:
- низкая двигательная активность плода,
- склонность матери к перенашиванию беременности.
- Новорожденные имеют большую массу при рождении (около 4000 г).
- В периоде новорожденности отмечается позднее отпадение пуповинного остатка.
- В более поздние сроки появляются типичные проявления микседемы:
 - грубые черты лица,
 - широкое переносье,
 - широко расставленные глаза,
 - большой, отечный, не помещающийся во рту язык,
 - полуоткрытый рот.
- Дыхание через нос затруднено.
- Голос низкий, грубый.



Клиническая картина

- Дети вялые, сонливые.
- Мимика бедная, на лбу образуются стойкие складки.
- Кожа сухая, бледная, с мраморным оттенком.
- Волосы сухие, ломкие.
- В дальнейшем выявляется задержка физического и нервно-психического развития.
- При отсутствии своевременного адекватного лечения возникает нарушение интеллекта.
- Больные дети плохо удерживают тепло, зябнут и кутаются в теплую одежду даже при высокой температуре окружающей среды.
- Постоянным симптомом является слизистый отек.
- При надавливании на ткань ямка не образуется, так как отек не является истинным, а представляет собой пропитывание кожи и подкожной клетчатки муцинозным веществом.
- За счет отека развиваются припухлости кистей («рукавицы») и стоп («сапожки»).
- При осмотре определяется брадикардия и приглушенность тонов сердца.

Муцинозный отёк.



Диагностика

- **Диагностика врожденного гипотиреоза** заключается прежде всего в проведении скрининг-тестирования **новорожденных** в роддоме.
- Установлено, что если диагноз поставлен до 3-х месячного возраста и начата заместительная терапия, то интеллект ребенка сохраняется **в 90%** случаев.
- В постановке диагноза помогает определение костного возраста (запаздывание сроков окостенения обнаруживается уже у новорожденных).
- **Лабораторная диагностика** гипотиреоза выявляет **снижение тиреотропных** гормонов – тироксина, трийодтиронина и повышение тиреотропного гормона (ТТГ).

Лечение.

- Основным методом лечения всех форм гипотиреоза является заместительная терапия препаратами щитовидной железы в течение всей жизни-**L-тироксин**
- до 1 года 3-5 мкг/кг,
- старшим-2-4 мкг/кг 1 раз в сутки.
- **Назначают препараты**, способствующие нормализации **обмена** веществ в нервных клетках (*глутаминовая кислота, аминалон, пирацетам, церебролизин, витамин B_{12}*).
- Дополнительными методами лечения гипотиреоза являются массаж, лечебная гимнастика, хвойно-солевые ванны, УФО, занятия с логопедом.

- **Прогноз.** При приобретенных и легких формах **врожденного гипотиреоза** и при наличии своевременного и адекватного лечения прогноз благоприятный. При тяжелых и среднетяжелых формах врожденного гипотиреоза прогноз в отношении умственного развития ребенка зависит **от** своевременно начатого лечения. **При начале лечения с** первого месяца жизни больные физически и умственно полноценны.
- При начале лечения после 4-6-недельного возраста прогноз неблагоприятен.
- **Профилактика.** Необходимо начинать в антенатальном периоде (постановка на учёт женщин с патологией щитовидной железы).

Адреногенитальный синдром

- **Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН), которая проявляется:**
- Нарушением полового развития
- Нарушением минералокортикоидной функции коры надпочечников.

Галактоземия

- **Галактоземия**— наследственное нарушение обмена веществ с аутосомнорецессивным типом наследования, связанное с отсутствием или снижением активности фермента, превращающего галактозу в глюкозу.
- Встречается заболевание с частотой 1:320000 новорождённых и проявляется тяжелым поражением печени, нервной системы, глаз и других внутренних органов.
- Лечение заключается в диетотерапии с исключением продуктов, содержащих галактозу и лактозу — молока и молочных продуктов, а также продуктов, куда может быть добавлено молоко (сосиски, колбаса, карамель, хлеб, выпечка, сладости).
- При своевременном назначении диеты выраженных нарушений в развитии у таких детей не наблюдается.

Неонатальный скрининг

- В Российской Федерации в течении 20 лет проводится массовое обследование новорожденных детей на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз, которые являются обязательными в системе неонатального скрининга во всем мире.
- С 2006 года неонатальный скрининг был расширен и введено обследование новорожденных на:
 - врожденную дисфункцию коры надпочечников (адреногенитальный синдром);
 - галактоземию;
 - муковисцидоз;
 - фенилкетонурию;
 - врожденный гипотиреоз;
 - врожденную тугоухость
- Этот раздел профилактики наследственных заболеваний был включён в приоритетный Национальный проект «Здоровье».

В европейской популяции вышеуказанные скринируемые заболевания встречаются с различной частотой:

- врожденная дисфункция коры надпочечников — от 1:10 000 до 1:15000 новорожденных;
- галактоземия — от 1:15000 до 1:25000 новорожденных;
- муковисцидоз — от 1:2 000 до 1:4 000 новорожденных.

В настоящее время забор крови у новорожденного ребенка для неонатального скрининга проводится на 3-5й день жизни (у недоношенных детей — на 7-й день). В истории и в справке для детской поликлиники делается запись об этом.

Биологическим материалом являются высушенные пятна капиллярной крови новорожденных на хроматографической бумаге.

Диагностический материал пересылают по почте в централизованную лабораторию. Он должен поступить в лабораторию не позднее, чем через 2—3 дня после взятия пробы.

При выявлении подозрения на скринируемую патологию, либо повторно забирается проба, либо ребёнок сразу приглашается в медико-генетический центр для дальнейшего обследования.

Неонатальный скрининг.



Аудиологический скрининг.

- Еще одним из профилактических направлений является аудиологический скрининг.
- Число больных с нарушениями слуха в России превышает 13 млн, в том числе около 1 млн детей.
- На 1000 нормальных родов приходится 1 ребенок с полной глухотой. Проблема реабилитации больных с тугоухостью и глухотой является одной из актуальных социальных, медицинских и педагогических проблем.
- Снижение числа детей-инвалидов, страдающих глухотой, возможно при реализации комплекса мероприятий по профилактике тугоухости и глухоты, организации и проведению ранней диагностики нарушений слуха (аудиологический скрининг).
- Раннее выявление глухоты у ребенка в возрасте до 6 месяцев и проведение кохлеарной имплантации в возрасте до 2-3 лет с последующей реабилитацией позволяет социально адаптировать ребенка и полностью интегрировать в окружающую среду.

- **Первым этапом** в развитии данного направления послужило внедрение с 2006 г. в субъектах Российской Федерации нового алгоритма ранней диагностики нарушений слуха — универсального аудиологического скрининга у детей первого года жизни, который проводится в учреждениях родовспоможения в первые дни после рождения ребенка .
- У недоношенных детей и новорожденных с тяжелыми заболеваниями данное обследование проводится в более поздние сроки на базе детских больниц и/или амбулаторно-поликлинических учреждений.
- **Второй этап** — подтверждающая диагностика, которая проводится на базе лечебно-профилактических учреждений педиатрического профиля, имеющих в своем составе сурдологическую службу.

- **Третий этап** — проведение в рамках оказания высокотехнологичной медицинской помощи детям с нейросенсорной тугоухостью кохлеарной имплантации, объемы которой значительно возросли.
- **Четвертый этап** — реабилитация. Совершенствуются реабилитационные технологии после кохлеарной имплантации. Наряду с уже разработанными и внедренными, в 2010 г. впервые начата дистанционная настройка имплантов у детей после кохлеарной имплантации.