

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

Тема: «Синдромы
интеллектуальных нарушений»

Работу выполнили студентки
дефектологического факультета
104 группы

Мальсагова Лейла

Колдышева Полина

Жиркова Елизавета

Подкустова Елизавета

Грачева Мария

Руководитель:

Профессор А.Г.Московкина

Москва 2015

Что такое интеллект

- ▣ **Интеллект** – относительно устойчивая структура умственных способностей индивида
- ▣ Показателем интеллектуального развития выступает коэффициент интеллектуальности **IQ**
- ▣ Выготский отождествлял термин «интеллект» с понятийным мышлением
- ▣ Нарушение интеллекта может быть обусловлено:
 - ▣ недоразвитием или распадом собственно умственной способности образовывать адекватные действительности понятия, суждения, умозаключения.
 - ▣ нарушением «предпосылок интеллекта» (К. Jaspers): памяти, внимания, работоспособности, речи, эмоционально-волевой сферы.

Болезни, вызывающие нарушения нервно-психического развития

Нарушения нервно-психического развития могут возникать в результате следующих заболеваний:

- **Наследственных болезней обмена аминокислот** (фенилкетонурии, тирозинемии, гипераммониемии, гистидинемии, гиперлизинемии, некототической гиперглицинемии, гомоцистинурии)
- **Органических ацидемий** (изовалериановой, пропионовой, метилмалоновой ацидемий, множественного дефицита карбоксилаз, болезни кленового сиропа, бета-метилкротонилглицинурии, 3-гидрокси-3-метилглутаровой ацидемии, глутаровой ацидемии 1 типа, дефицита аденилсукцинатлиазы)
- **Митохондриальных болезней** (синдромов Кернса-Сейра, MELAS, MELAS, NARP, фумаровой ацидемии, нарушений β -окисления жирных кислот, подострой некротизирующей энцефаломиопатии Лея, прогрессирующей склерозирующей полиодистрофии Альцерса, трихополидистрофии Менкеса)
- **Болезней накопления** (мукополисахаридозов, муколипидозов, маннозидоза, ганглиозидозов, болезни Ниманна-Пика, Гоше разных типов, нейрональных цероидных липофускинозов)
- **И наследственных синдромов**

Синдром Корнелии де Ланге



Частота:
от 1:30000 до
1:10000

Соотношение
полов: М1:Ж1

Две формы синдрома Корнелии де Ланге

Первый вариант (классический):

Характеризуется врожденной гипотрофией, значительной задержкой физического и умственного развития, грубыми пороками развития.

Второй вариант (доброкачественный):

Сопровождается лицевыми дисплазиями, негрубыми скелетными аномалиями и пограничной интеллектуальной недостаточностью.

Диагноз: по фенотипу, обязательно исследование кариотипа

- Прогноз для жизни неблагоприятный, большинство больных погибают в раннем детстве.

Тип наследования: аутосомно-рецессивный

Синдром Гольтца (дермальная фокальная гипоплазия)



Тип наследования — X-сцепленный доминантный.

Минимальные диагностические признаки: участки истонченной кожи.

Клиническая характеристика: Кожные изменения:

- Обширные сетчатые или линейные участки истонченной кожи с выпячиванием жировой клетчатки (100%),
- Папилломы: на губах, деснах, на основании языка, во влажной полости. Также могут отмечаться в паховой, подмышечной и около пупочной областях.
- Возможно полное отсутствие кожного покрова на некоторых участках тела
- Пигментные или депигментированные полосы, телеангиэктазия

Соотношение
полов: М0:Ж1

Синдром Опица-Каведжиа (синдром FG)



**Соотношение
полов: М1:Ж0**

Тип наследования — X-сцепленный рецессивный.

Минимальные диагностические признаки: характерное лицо, неперфорированный анус, мышечная гипотония.

Клиническая характеристика:

- Постнатальная задержка роста, мышечная гипотония, гиперподвижность суставов, неперфорированный анус, запоры.
- Высокий, широкий лоб, косоглазие, птоз, выступающий нос, большой открытый рот с высунутым языком, толстые губы, высокое небо, аномалии прикуса, ротированные назад уши.
- Скелетные аномалии: узкие плечи, крыловидные лопатки, воронкообразная грудная клетка, выраженный поясничный лордоз, косолапость, широкие первые пальцы кистей, искривленные пальцы ног, контрактуры суставов.
- Судороги и умственная отсталость.

Синдром Рубинштейна-Тейби

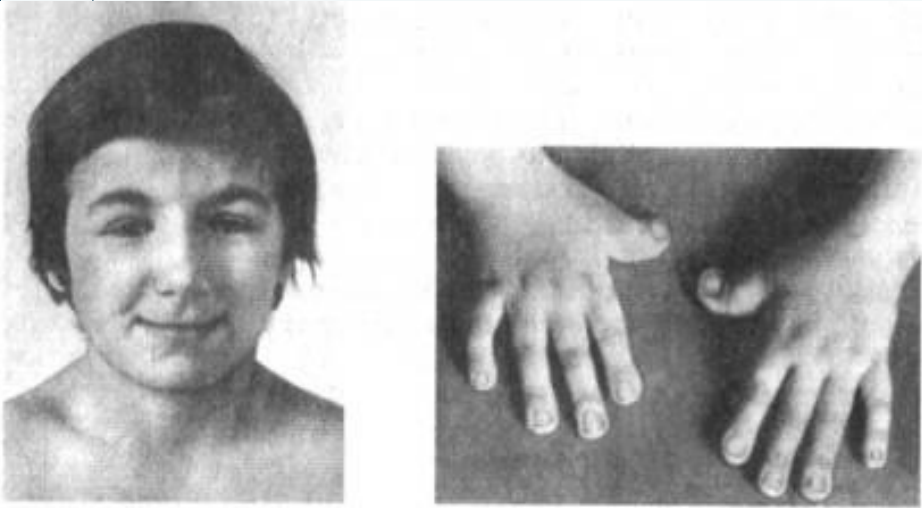


Рис. XI.11. Синдром Рубинштейна — Тейби:

а — микроцефалия, брахицефалия, приподнятые брови, антимонголоидный разрез глазных щелей, тонкая верхняя губа, выражение лица, напоминающее улыбку; *б* — расширение и укорочение концевых фаланг пальцев кистей

Встречается с частотой 1:25000 – 1:30000,
Среди пациентов спец. медицинских учреждений: 1:300 – 1:500 больных.

Тип наследования: аутосомно- доминантное (локализован на хромосоме 16, в локусе 16p13.3.)

Клиническая характеристика:

- умственная отсталость, низкий рост, лицевые микроаномалии, капиллярные гемангиомы, нарушения пигментации кожи, гипертрихоз
- пороки внутренних органов
 - аномалии строения сердца: стеноз лёгочной артерии, открытый артериальный проток, дефекты артериальной перегородки и нарушения ритма, эктопия и гипоплазия почек, гидронефроз и гидроуретер
 - удвоение лоханок и мочеточников, мегаколон, диафрагмальная грыжа, нарушение формирования долей лёгких,
- трудности проведения общего наркоза из-за строения гортани, чаще воспалительные заболевания дыхательных путей
- Патологии глаз, у мальчиков часто – аномалии гениталий
- Патологии скелета и суставные патологии: череп микробрахицефальной формы, широкие расплюснутые концевые фаланги пальцев кистей и стоп, сколиоз, кифоз, аномалии развития позвонков и грудины и т.д.

Синдром Нунан (Тернеровский фенотип с нормальным кариотипом)

Тип наследования: аутосомно- доминантное

Клиническая характеристика:

- множественные пигментные пятна цвета «кофе с молоком», витилиго
- телеангиэктазии, гиперэластическая кожа, келоидные рубцы
- умственная отсталость, судороги, глухота
- врождённые пороки сердца, костно-суставные изменения
- патологии глаз, дизгенезия гонад,
- низкий рост, крипторхизм, гирсутизм
- первичная или ранняя вторичная аменорея
- задержка полового созревания, задержка костного возраста
- дефицит факторов коагуляции.

Частота синдрома

Нунан составляет 1:1000 – 1:2500 живорождённых детей



Синдром Беквита – Видемана



Частота:
1:13000



Тип наследования – аутосомно-доминантный, но могут выявляться и структурные перестройки II хромосомы

Клиническая характеристика:

- Большая масса тела при рождении или постнатальное опережение физического развития.
- непропорционально большой размер некоторых внутренних органов: печени, селезенки, почек, даже языка.
- порок развития мышц передней брюшной стенки, в результате чего часть кишечника, печень, иногда и другие органы располагаются вне брюшной полости

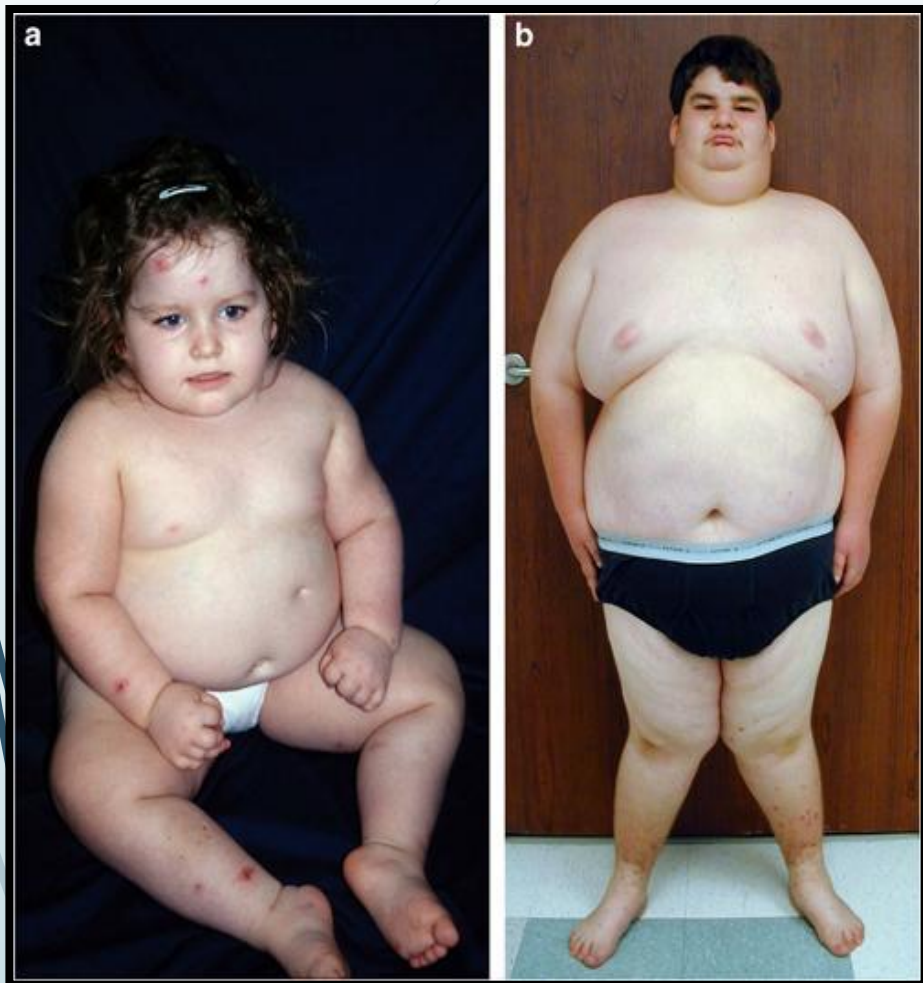
Синдром Прадера-Вилли

Причина: отсутствие отцовской копии участка 15 хромосомы.

Клиническая характеристика:

- дисплазия тазобедренных суставов
- мышечная гипотония, трудности вскармливания и малый вес при рождении
- ожирение (по прошествии нескольких месяцев жизни)
- густая слюна, наличие плохих зубов
- задержка психического развития
- гипогонадизм (понижение функций половых желёз), бесплодие
- гипотонус

Частота:
1:12000



Синдром Ангельмана (синдром «счастливой куклы»)



Причина: отсутствие или мутация материнской копии участка 15 хромосомы.

Клиническая характеристика:

- Задержка психического развития
- эпилептические припадки, расстройство сна
- хаотические движения рук, частый смех и улыбки
- меньше среднего размер головы, косоглазие
- редко расположенные зубы, широкий рот, высунутый наружу язык
- уплощение затылка, выдающийся вперед подбородок
- искривление позвоночника
- Повышенная чувствительность к высокой температуре

Частота:

от 1 : 10 000 до 1:20 000

Синдром Вильямса (Синдром Эльфа)



**Частота:
1 : 20 000**

- Синдром Вильямса связан с потерей участка (делецией) 7 хромосомы. В большинстве случаев не передается по наследству.

Клинические характеристики:

- задержка умственного развития;
- характерный вид лица - необычный разрез глаз, широкий лоб, цвет радужки глаза ярко голубого цвета, опущенные вниз полные щёки, большой рот с полными губами, нос с тупым круглым кончиком, чуть заострённый маленький подбородок.

Психические особенности:

- Нарушения сенсорной интеграции
- Гиперактивность, дефицит внимания, навязчивая коммуникабельность;
- Повышенная тревожность и страх новизны;
- Нарушения экспрессивной и импрессивной речи;
- Способности к музыке, легкое овладение чтением, сложности в усвоении математики.

Барде — Бидля синдром



Тип наследования — аутосомно-рецессивный.

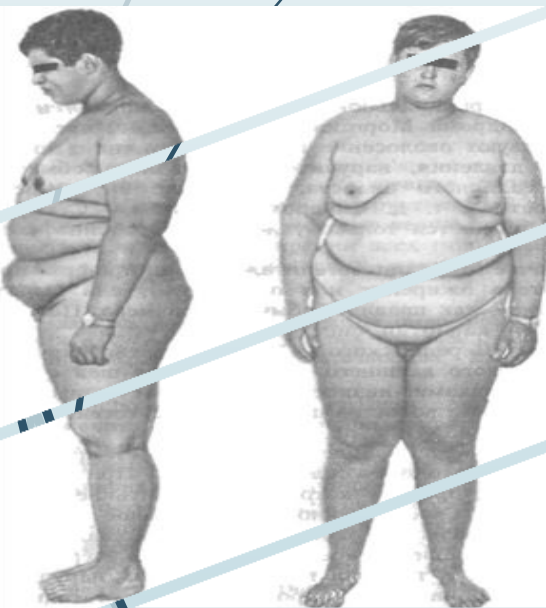
Клинические характеристики:

- Ожирение
- Гипогонадизм
- умственная отсталость
- Пигментная дегенерация сетчатки
- Полидактилия

Наиболее частый признак — пигментная дегенерация сетчатки (90%) В 86 % случаев выявляется умственная отсталость, которая иногда сочетается с неврологическими симптомами, такими как спастическая параплегия, судороги, мозжечковые и экстрапирамидные нарушения.

- **Соотношение полов:** М1:Ж1.

**Частота:
1:120 000**



Синдром Дубовица



Частота:
Не установлена;
описано не менее
141 случая

Тип наследования — аутосомно-рецессивный.

Клинические характеристики:

□ Умственная отсталость разной степени;

Нарушения в физическом развитии:

- очень маленький рост
- микроцефалия
- маленькое лицо
- птоз
- латеральное смещение внутреннего угла глаза
- широкая спинка носа
- редкие волосы и брови
- детская экзема
- Частый признак - хриплый грубый голос
- нарушение прорезывания зубов и множественный кариес.

Соотношение полов— М1:Ж1

Источники информации:

- Е.М. Мастюкова, А.Г. Москвина. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии. Учебное пособие для ВУЗов. М. 2001, с. 192, с. 196, с. 197, с. 201
- Наследственные нарушения нервно-психического развития у детей, под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой -М. Медицина, 2001, 432 с.
- Козлова С.И. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование, Л., 1987, с. 91
- Шалимов В.Ф. Клиника интеллектуальных нарушений - М.: Издательский центр «Академия», 2002, 112 с.
- С.И.Козлова, Н.С.Демикова «Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование», Москва 2007, 448 с.
- <http://www.wp-german-eco.ru/iksi/104-sindrom-bekvita->
- <http://vlanamed.com/sindrom-pradera-villi/>
- <http://vlanamed.com/sindrom-angelmana/>