

ОСНОВЫ СПЕЦИАЛЬНОЙ ПЕДАГОГИКИ И ПСИХОЛОГИИ

ЛЕКЦИЯ №5

Умственная отсталость. Классификация и варианты течения.

ДИРЕКТОР МОУ ППМС ЦЕНТРА «СОЗВЕЗДИЕ» СЮРИН СЕРГЕЙ
НИКОЛАЕВИЧ

surin2002@mail.ru

900igr.net

СТРУКТУРА ЛЕКЦИИ

1. Характеристика степеней умственной отсталости по тяжести течения.
2. Умственная отсталость, обусловленная инфекциями и интоксикациями.
3. Умственная отсталость, обусловленная травмами и физическим агентом.
4. Умственная отсталость, обусловленная фенилкетонурией.
5. Умственная отсталость, обусловленная хромосомными нарушениями.
6. Умственная отсталость, обусловленная гипертиреозом и гипотиреозом.
7. Умственная отсталость, обусловленная другими причинами.

Умственная отсталость (олигофрения) — группа различных по причине, развитию и клинике патологических состояний, обусловленных органическим поражением головного мозга, возникшим на ранних этапах онтогенеза (от внутриутробного до 3-х лет). Общим признаком этих состояний является врожденное недоразвитие психики с преобладанием интеллектуальной недостаточности.

Одним из первых описал врожденное слабоумие Дюфур в 1770 г. В начале XIX века Ж. Эскироль отделил **врожденное слабоумие** от слабоумия и разделил его на три варианта по степени выраженности нарушений речи. Во второй половине XIX в. В. Маньян описал легкую степень врожденного слабоумия — дебильность. Термин «олигофрения» для обозначения всей группы врожденного и приобретенного в раннем детстве слабоумия предложил Э. Крепелин.

По Л.С. Выготскому, врожденное слабоумие не есть изолированное заболевание интеллекта, а охватывает всю личность в целом.

Умственная отсталость - стойкое состояние ослабления, задержки или неполного развития психики, которое в первую очередь характеризуется нарушением когнитивных (познавательных), речевых, моторных и социальных способностей на фоне выраженных эмоционально-чувственных нарушений. При умственной отсталости в большей или меньшей степени замедляется, а в последующем и полностью прекращается возможность приобретения даже простых знаний и умений, зачастую с неуклонным обеднением и распадом прошлого жизненного опыта.

Дебильность - легкая степень олигофрении. Эти дети обладают большим, чем имбецилы запасом слов, но с выраженными расстройствами мышления (вязкость, резонерство и т.д.). У них нередко появляются дефекты речи в виде шепелявости, аграмматизма. Память у них относительно удовлетворительная, и они механически могут запоминать отдельные понятия, но применять их на практике не в состоянии. Простейшие психические акты протекают у них медленнее, чем у здоровых детей, более сложная ассоциативная деятельность для них невозможна, отчетливо проявляется слабость суждений. После ее окончания они способны лишь к несложным формам трудовой деятельности. Помимо врожденного слабоумия существуют еще и смежные формы олигофрении: семейные, экзо- и эндогенного генеза, хромосомные (болезнь Дауна, синдромы Клайнфельтера, Тернера, трисомии-Х) и др.

Клиническая картина лиц с легкой степенью умственной отсталости характеризуется:

1) негрубыми нарушениями познавательной деятельности в виде:

- ✓ конкретности мышления;
- ✓ снижения аналитической способности;
- ✓ ухудшения памяти, внимания;
- ✓ речевых нарушений (задержка приобретения речевых навыков, бедность речи, маловыразительность, заикание, неправильность произношений и др.);

2) разноплановости эмоциональных расстройств;

3) изменение адаптивного поведения (двигательная расторможенность, дурашливость, многогранность невербального общения и др.

Большинство детей с возрастом достигают полной независимости в сфере ухода за собой, в практических и домашних навыках, однако низкая социальная компенсация серьезно затрудняет создание семьи и резко ограничивает их социальный статус.

Имбецильность не резко выраженная

Клиническая картина у таких больных характеризуется более стойкими и выраженными органическими неврологическими проявлениями, а также нарушениями когнитивной и личностной сфер, а именно:

- ✓ четкой видимостью интеллектуальных нарушений в виде выраженной конкретности мышления, его ситуационным характером, неполной способностью к образованию отвлеченных понятий;
- ✓ недостаточно развитой речью с аграмматизмами и косноязычием, причем одни больные принимают участие в простых беседах, а другие обладают речевым запасом, достаточным лишь для сообщения о своих потребностях, а в некоторых случаях пациенты никогда не овладевают использованием речи, хотя и могут понимать простые инструкции и обучаться мануальным знакам, позволяющим в некоторой степени компенсировать недостаточность их речи;
- ✓ нерезко выраженной моторной недостаточностью (способны самостоятельно ходить без посторонней помощи);
- ✓ эмоциональным оскудением (эмоциональная бедность иногда сочетается с радостью от социального взаимодействия и простой беседы);
- ✓ разбросанностью неврологических симптомов (парезы, нарушения чувствительности, поражение отдельных черепно-мозговых нервов);
- ✓ замедленным темпом психического развития;
- ✓ общими расстройствами развития, иногда аутизмом, эпилепсией;
- ✓ отставанием развития навыков самообслуживания (некоторые больные нуждаются в надзоре на протяжении всей жизни), вместе с тем отдельным больным доступны не только навыки самообслуживания, но и трудовые навыки.

Имбецильность резко выраженная

Коэффициент умственного развития (IQ) обычно находится в пределах от 20 до 34.

По клинической картине, наличию органической неврологической симптоматики и сопутствующих расстройств эта категория во многом сходна с категорией умеренной умственной отсталости, однако у большинства больных здесь наблюдается более выраженная степень неврологических, психических, интеллектуальных и личностных проявлений, а также других сопутствующих дефектов, что указывает на наличие клинически значимого повреждения или аномального развития нервной системы.

На фоне усугубления вышеперечисленной клинической симптоматики наиболее отчетливо проявляются:

- ✓ выраженные интеллектуальные нарушения, что сказывается главным образом в неполноценности представлений о числах, времени и пространстве;
- ✓ интеллекту таким больным недоступно понимание причинно-следственных отношений, отвлеченных представлений, ценностей;
- ✓ речевые нарушения (больные располагают скудным запасом слов и понятий).

Необходимо помнить, что постоянное медицинское наблюдение, специальное обучение и коррекционная работа зачастую приводят к положительной динамике в виде возможного ограниченного речевого и невербального общения.

Идиотия - самая тяжелая степень врожденного слабоумия, сопровождающаяся многочисленными физическими дефектами (заячья губа, волчья пасть, неправильный рост зубов и др.). Клиническая картина идиотии характеризуется глухонемой, снижением зрения, парезами конечностей, судорожным синдромом, резким снижением всех видов чувствительности. На чужую мимику и жестикуляцию они не реагируют, неопрятны, не интересуются игрушками, бросают или кусают их, неспособны к самообслуживанию. Нередко чувство недовольства сопровождается нанесением себе укусов, телесных повреждений — агрессия этих больных направлена на самих себя. Нередко они бесцельно бегают по комнате, пытаются толкать мебель, ползают по полу, сосут или грызут пальцы, иногда наблюдаются так называемые идиотические движения, например, маятникообразные раскачивания головой или туловищем из стороны в сторону. При идиотии средней и легкой степени могут отмечаться некоторое понимание речи, мимики и жестикуляции, фиксация взгляда на предметах. Они узнают близких лиц и могут проявлять элементарную привязанность.

При идиотии познавательная деятельность и эмоционально-волевая сфера находятся на самом низком уровне развития. Коэффициент умственного развития (IQ) ниже 20, что указывает на весьма низкий уровень интеллекта и минимальный уровень сенсомоторики. Большинство больных даже не способны контролировать физиологические отправления. Элементарное общение возможно лишь на невербальном уровне.

Клиническая картина характеризуется:

- многочисленными физическими дефектами (заячья губа, волчья пасть, неправильный рост зубов и др.);
- выраженной неврологической симптоматикой (параличи, парезы конечностей, нарушение различных видов чувствительности, поражение черепно-мозговых нервов, выпадение корковых центров различных анализаторных систем);
- проявлениями простейших рефлекторных актов (например, чувство голода вызывает у них злобные крики, аутоагрессию, при этом они могут хватать ртом все, что находится в поле их зрения).

Умственная отсталость, обусловленная предшествующей инфекцией или интоксикацией

Краснуха. Заболевание вызывается вирусом краснухи, который проникает в плод в первые три месяца беременности и вызывает тяжелые дефекты развития внутренних органов и головного мозга. Клинически это проявляется врожденными пороками сердца, дефектами глазных яблок, возникновением глухонемой, гидроцефалии, микроцефалии, а иногда и анэнцефалии и гидроанэнцефалии, которые могут возникнуть и при других видах расстройств.

Гидроцефалия — водянка мозга, вследствие поражения ликворных путей и нарушения оттока спинномозговой жидкости (ликвора). Заболевание характеризуется резким увеличением размеров черепа, как результат расхождения швов и родничков, вследствие резкого повышения внутричерепного давления, истончением костей черепа. У больных детей отмечаются спастические парезы и параличи, слепота, глухота, нарушения речи и др. Выражено резкое отставание психического развития таких больных. Интеллектуальные нарушения проявляются в виде прогрессирующего слабоумия в связи с вторичной атрофией мозгового вещества.

Микроцефалия — заболевание, характеризующееся малыми размерами черепной коробки и мозга, вследствие недоразвития мозгового вещества и раннего зарращения родничков и швов черепа. Заболевание проявляется глубокой умственной отсталостью, спастическими парезами и параличами конечностей, судорожными припадками и резким замедлением психического развития. Обращают на себя внимание некоторые особенности психики микроцефалов: они добродушны и ласковы, однако неожиданно для окружающих у них могут возникать недлительные аффективные вспышки.

Характерен внешний вид больного: голова сужена кверху, низкий и покатый лоб, ресницы длинные, большие оттопыренные уши, не симметрично расположенные, зубы большие и редкие, часто кариозные.

НЕДОНОШЕННОСТЬ



ГИДРОЦЕФАЛИЯ



МИКРОЦЕФАЛИЯ



Анэнцефалия — врожденное недоразвитие черепа и полушарий головного мозга. Обычно сохраняются лишь подкорковые образования, ствол и мозжечок, что обуславливает сохранность лишь простых рефлекторных актов. Продолжительность жизни - не более 10 суток.

Гидроанэнцефалия - врожденное недоразвитие мозга, при котором отсутствуют полностью большие полушария и кости черепа. Пузырь с жидкостью, замещающий головной мозг, покрыт только кожей и мягкими тканями головы. Продолжительность жизни до 3 месяцев.

Врожденный токсоплазмоз — паразитарное заболевание, которое проявляется различными видами врожденных уродств, в том числе и нервной системы, приводящих к тяжелой и глубокой умственной отсталости. Заболевание вызывается токсоплазмой — одноклеточным простейшим организмом, паразитом, которым женщина заражается от домашних или диких животных в период беременности. Передача токсоплазм от матери плоду происходит трансплацентарным путем.

Врожденный сифилис. Сифилис — хроническое инфекционное венерическое заболевание, вызываемое бледной трепонемой (спирохетой), поражающее все органы, ткани и системы человека, характеризующееся тяжелым прогрессирующим течением. Заболевание передается по наследству. Проникновение бледных спирохет в организм плода осуществляется также, как токсоплазм, трансплацентарным путем. Вследствие поражения сифилитической инфекцией плаценты затрудняется питание плода, в результате чего часто наступает внутриутробная смерть.

Токсикоз беременных — заболевание, возникающее во время и в связи с беременностью и, как правило, проходящее в раннем послеродовом периоде. Термин «токсикоз» не совсем точен, так как до сих пор не удалось обнаружить специфические токсические вещества, вызывающие заболевание. В основе заболевания лежит поражение плодного яйца и плаценты. Основными факторами риска такого поражения являются хронические заболевания, поражения иммунной системы и снижение реактивности организма как результат употребления алкоголя и наркотиков, курения, бессонных ночей, психоэмоционального стресса и др., иными словами, тот образ жизни, который ведут будущие родители до наступления беременности или ведет женщина в период наступления и протекания беременности. Умственная отсталость у них колеблется от легкой до глубокой степени в зависимости от тяжести дефекта вещества головного мозга.

Энцефалиты. Энцефалит — воспаление головного мозга — является одной из наиболее часто встречающихся форм нейроинфекции.

Заболевание обусловлено множеством факторов, в зависимости от которых у детей наиболее часто встречаются следующие клинические формы: клещевой, вирусный, коревой, поствакцинальный.

Клещевой энцефалит. Возбудителем заболевания является вирус, который передается человеку при укусе клеща. В тканях мозга вирус появляется на 2—3 сутки после укуса. Инкубационный период от момента заражения до появления первых симптомов болезни длится 8—20 дней.

Вирусный энцефалит. Существует множество штаммов нейровирусов, каждый из которых избранно поражает ту либо иную зону мозга, проявляясь своеобразным течением и клиникой.

Коревой энцефалит и менингоэнцефалит. Воспаление головного мозга и его оболочек (менингоэнцефалит) на фоне коревой инфекции (вирус кори), инфекционное заболевание детского возраста, характеризующееся полиморфизмом неврологической симптоматики и тяжелым течением. Коревой менингоэнцефалит в 10—15% случаев заканчивается летальным исходом.

Поствакцинальный энцефалит — заболевание, характеризующееся поражением головного мозга в результате применения различных вакцинаций (противооспенной, антирабической и др.).

Клиника заболевания характеризуется большим полиморфизмом неврологических симптомов (парезы, нарушения глотания и речи, эпилептические припадки и др.) на фоне выраженных продромальных явлений (общее недомогание, потеря аппетита, субфебрильная температура). Грозным прогностическим признаком заболевания является появление у ребенка симптомов бульбарного паралича (нарушение глотания, свисание мягкого неба, осиплость голоса, попадание пищи в нос, поперхивание при еде, расстройство речи по типу дизартрии, ограниченность движений языка).

Нарушения интеллекта проявляются в виде легкой либо умеренной умственной отсталости.

Алкогольный синдром плода. Причиной данной патологии является хронический алкоголизм будущей матери либо однократная ее алкоголизация в период беременности. Алкоголь, оказывая токсическое воздействие на организм плода, с одной стороны, тормозит его нормальное развитие, а с другой — приводит к тяжелым необратимым изменениям еще не сформированных органов и систем, и прежде всего головного мозга, костной системы и внутренних органов.

Клинически «алкогольный синдром» плода характеризуется задержкой роста плода, размеров головы, всех органов и систем, нарушением психомоторного развития, повышенной возбудимостью, двигательной расторможенностью, соматической ослабленностью.

Никотиновый синдром плода. Известно, что никотин тормозит маточно-плацентарное кровообращение, приводя к кислородному голоданию мозга.

Клиническая картина «постникотинового синдрома» детей, родившихся «в табачном дыму», характеризуется недоношенностью, общей ослабленностью, различными пороками развития, умственной отсталостью различной степени выраженности.

Наркотический синдром плода. Наркотические вещества и прочие одурманивающие средства, употребляемые будущей матерью во время беременности, оказывают вредное токсическое влияние на организм плода. Так, после рождения у ребенка выявляются различные аномалии развития, задержка психомоторного развития с формированием тяжелой либо глубокой умственной отсталости.

У новорожденных выявляются нарушения сосательного рефлекса, наличие постоянного, пронзительного плача, уменьшение массы тела, что расценивается как проявление «абстинентного синдрома»,

Умственная отсталость, обусловленная предшествующей травмой или физическим агентом

Внутричерепная родовая травма — повреждение головного мозга новорожденного в родах, чаще на фоне внутриутробной гипоксии плода. В результате поражения сосудов головного мозга и его оболочек возникают кровоизлияния в мозг. Резидуальные явления (последствия) черепно-мозговой родовой травмы характеризуются самым разнообразным комплексом неврологических симптомов (парезы и параличи конечностей, глухота, слепота, нарушения речи, гиперкинезы, эпилептические припадки, косоглазие, нарушения глотания, гидроцефалия, умственная отсталость той или иной степени).

Асфиксия плода и новорожденного (асфиксия — удушье) — условное понятие, под которым подразумевается комплекс изменений в организме плода и новорожденного в результате кислородной недостаточности тканей и органе в, прежде всего головного мозга. Последствия асфиксии плода и новорожденных рассматриваются как детский церебральный паралич с полиморфизмом его неврологических синдромов, и прежде всего симптомов интеллектуальной недостаточности, которая проявляется в виде умственной отсталости различной степени тяжести в зависимости от объема и глубины поражения головного мозга.

Умственная отсталость, обусловленная фенилкетонурией

Болезнь Феллинга (фенилкетонурия, фенилпировиноградная олигофрения) - наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена фенилаланина. В результате образуются промежуточные продукты обмена веществ, оказывающие токсическое влияние на все отделы нервной системы. Заболевание характеризуется прогрессивно нарастающим слабоумием (вплоть до тяжелой и глубокой умственной отсталости), не резко выраженной микроцефалией, задержкой развития моторики, наличием гиперкинезов различных мышечных групп, эпилептическими припадками, различными диспластическими нарушениями (удлинение руки, высокое стояние твердого неба, непропорциональность костей скелета и др.), светлым (обеленным) цветом кожных покровов, волос, радужки глаз, своеобразным запахом (симптом гипертелоризма), исходящим от больных («мышиный» запах) вследствие выделения с мочой промежуточных продуктов обмена. Глубокое слабоумие формируется у них уже к 3—4 годам. Заболевание носит семейный характер и передается по наследству.

Основа лечения — специальная диета с ограничением фенилаланина (полное исключение фенилаланина приводит к тяжелым необратимым последствиям). Разработаны специальные белковые гидролизаты (гипофенат, минафен и др.), которые вводят в пищу ребенка с добавлением фруктовых соков, овощных супов, пюре. Малые количества фенилаланина содержат, в частности, такие продукты, как морковь, капуста, помидоры, яблоки, виноград, апельсины, мед.

Умственная отсталость, обусловленная хромосомными нарушениями

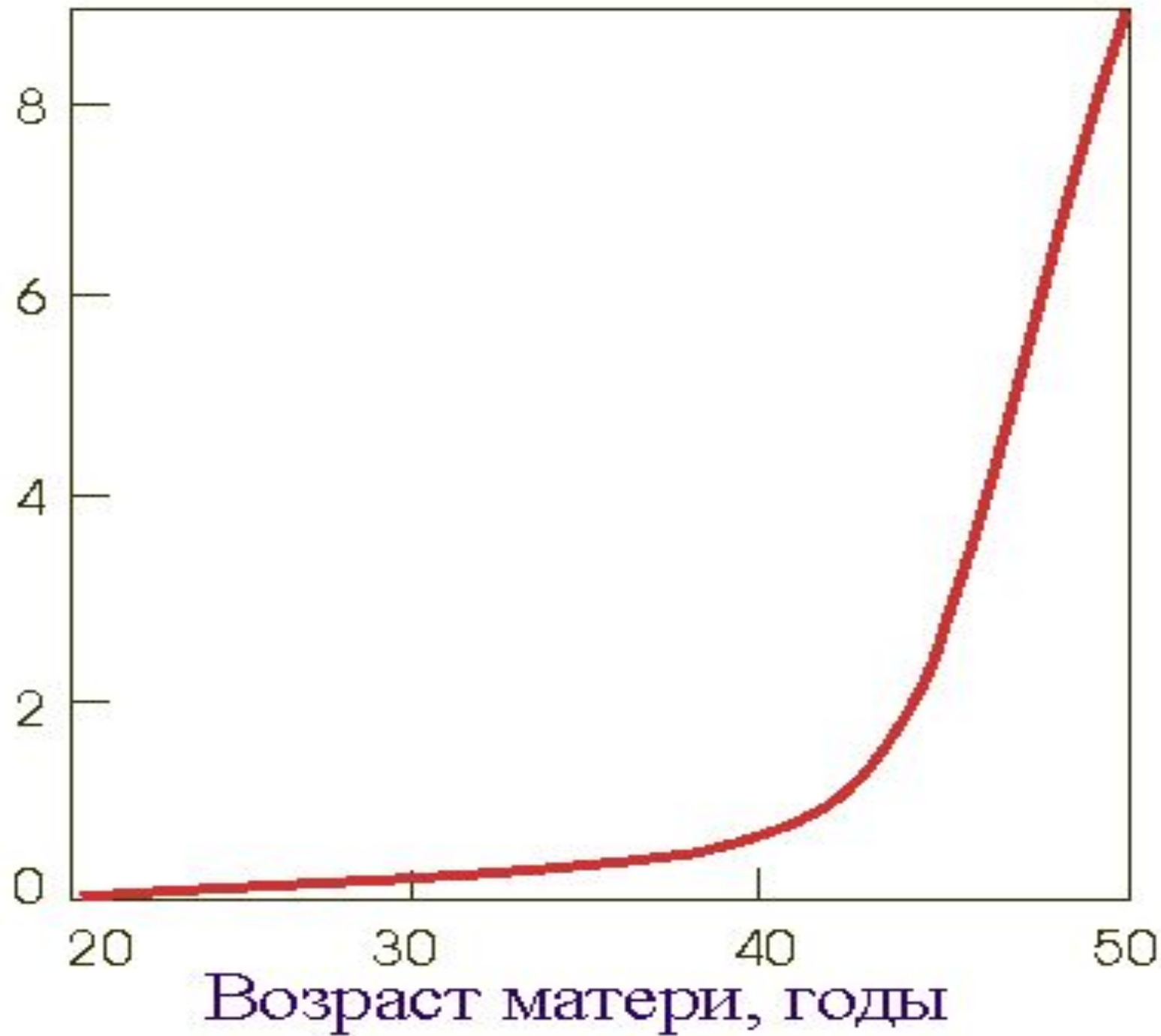
Хромосомные нарушения — это клинические синдромокомплексы, в основе которых лежат нарушения числа или структуры хромосом, т.е. избыток или нехватка генетического материала, локализованного в той или иной хромосоме (в норме у человека число хромосом равно 46).

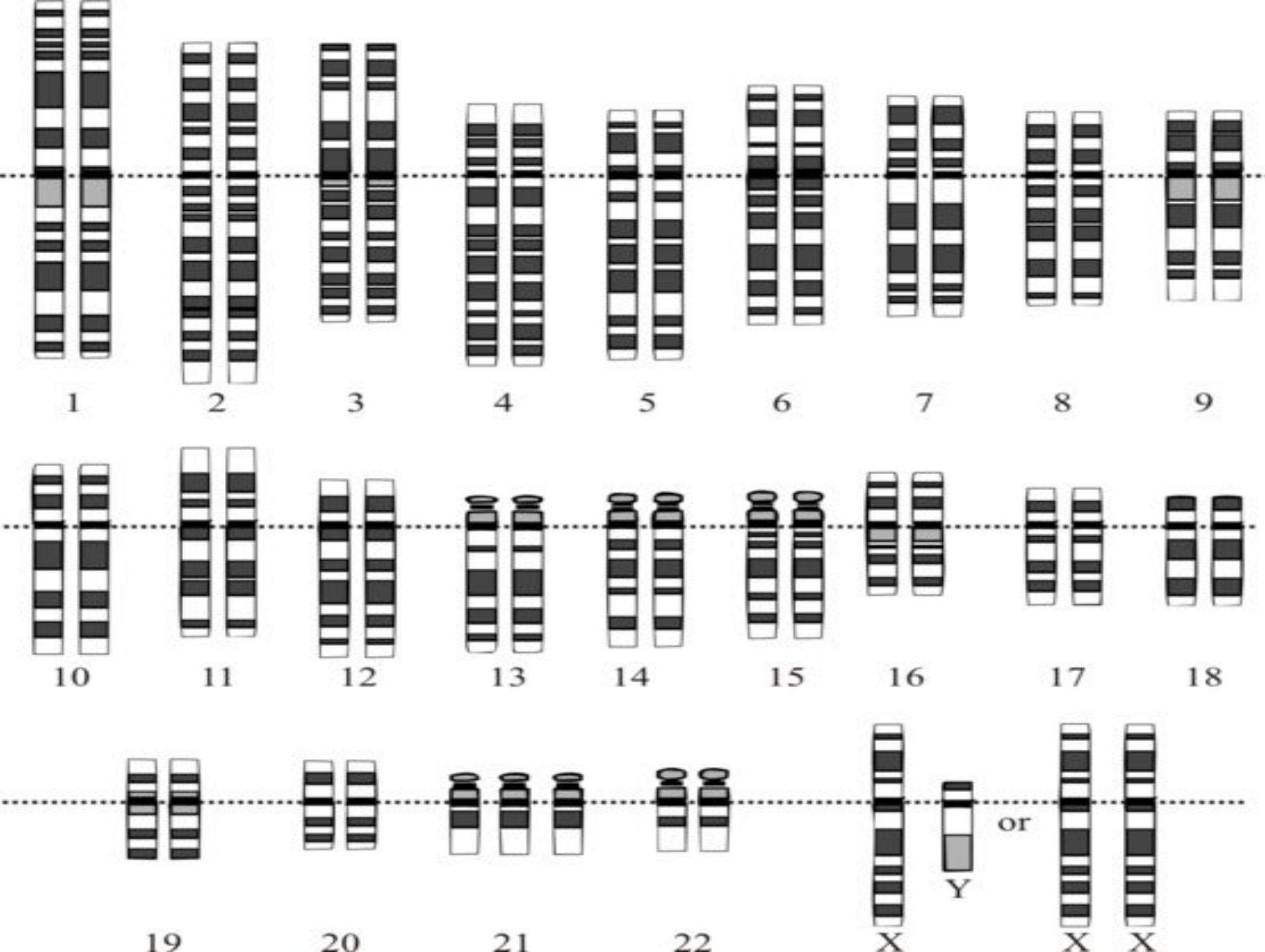
Различные хромосомные синдромы встречаются с разной частотой. По сводным данным многих исследований, распространенность наиболее частых из них среди новорожденных следующая:

21-трисомия (синдром Дауна)	— 1:500
XXX (трисомия-X)	— 1:1000 (девочек)
XYY (синдром дубль-Y)	— 1:1000 (мальчиков)
XXY (синдром Клайнфелтера)	— 1:1400 (мальчиков)
Xo (синдром Шерешевского-Тернера)	— 1:3300 (девочек)
46,5p (синдром «кошачьего крика»)	— 1:4000
18-трисомия (синдром Эдвардса)	— 1:6800
13-трисомия (синдром Патау)	— 1:7600.

Одним из перспективных методов профилактики хромосомной патологии является антенатальная диагностика, т.е. исследование клеток амниотической жидкости на 16—18-й неделе беременности или клеток хориона в более ранние сроки.

Количество случаев трисомии
21-ой хромосомы, %





Синдром Дауна — врожденное заболевание всего организма, характеризующееся умственной отсталостью и рядом признаков эндокринной недостаточности.

Синдром впервые описан английским врачом Дауном в 1866 г. Встречается с частотой 1 на 500 новорожденных. Оба пола поражаются равномерно. Лишняя хромосома обнаруживается в 21 паре, в связи с чем этот синдром иногда называют «трисомией по 21-й хромосоме» (47,21+).

Для синдрома Дауна характерно уменьшение размеров и веса головного мозга, недоразвитие лицевого скелета, аномалии развития мозга и мозговых сосудов. Отмечаются также структурные изменения в железах внутренней секреции, печени, сердце. Клиническая картина синдрома Дауна характеризуется выраженными проявлениями умеренной, тяжелой или глубокой умственной отсталости.

Характерен внешний вид таких больных: косо расположенные глазные щели, широкая уплощенная переносица, дополнительная кожная складка у внутреннего угла глаз, высокое стояние твердого неба, полуоткрытый рот, увеличенный высунутый язык с выраженными сосочками и глубокими бороздами (признаки дисфункции щитовидной железы), выпадение волос (дисфункция надпочечников), низкий рост, короткая шея, укороченные кисти и стопы, пальцы как бы обрублены, мизинец искривлен (симптомы дисфункции гипофиза), на ладонях имеется поперечная складка, на стопах увеличен промежуток между 1 и 2 пальцами, выражены внешние проявления гипогенитализма.



Больные с рождения отстают в росте, начинают поздно держать голову, сидеть и ходить. Речь, как правило, невнятная, словарный запас беден, произношение с дефектами в связи с недоразвитием высших мозговых функций, с одной стороны, и анатомическими аномалиями ротовой полости — с другой.

Особенностью возрастной динамики синдрома Дауна является позднее половое созревание и раннее появление признаков инволюции (25—30 лет). При инволюции больные утрачивают приобретенные навыки, у них нарастают бездеятельность и безразличие ко всему окружающему. С 18—20-летнего возраста начинается физическое старение больных, сопровождающееся усилением психической неполноценности. Мужчины с синдромом Дауна бесплодны, женщины могут давать потомство, половина которого также страдает синдромом Дауна.

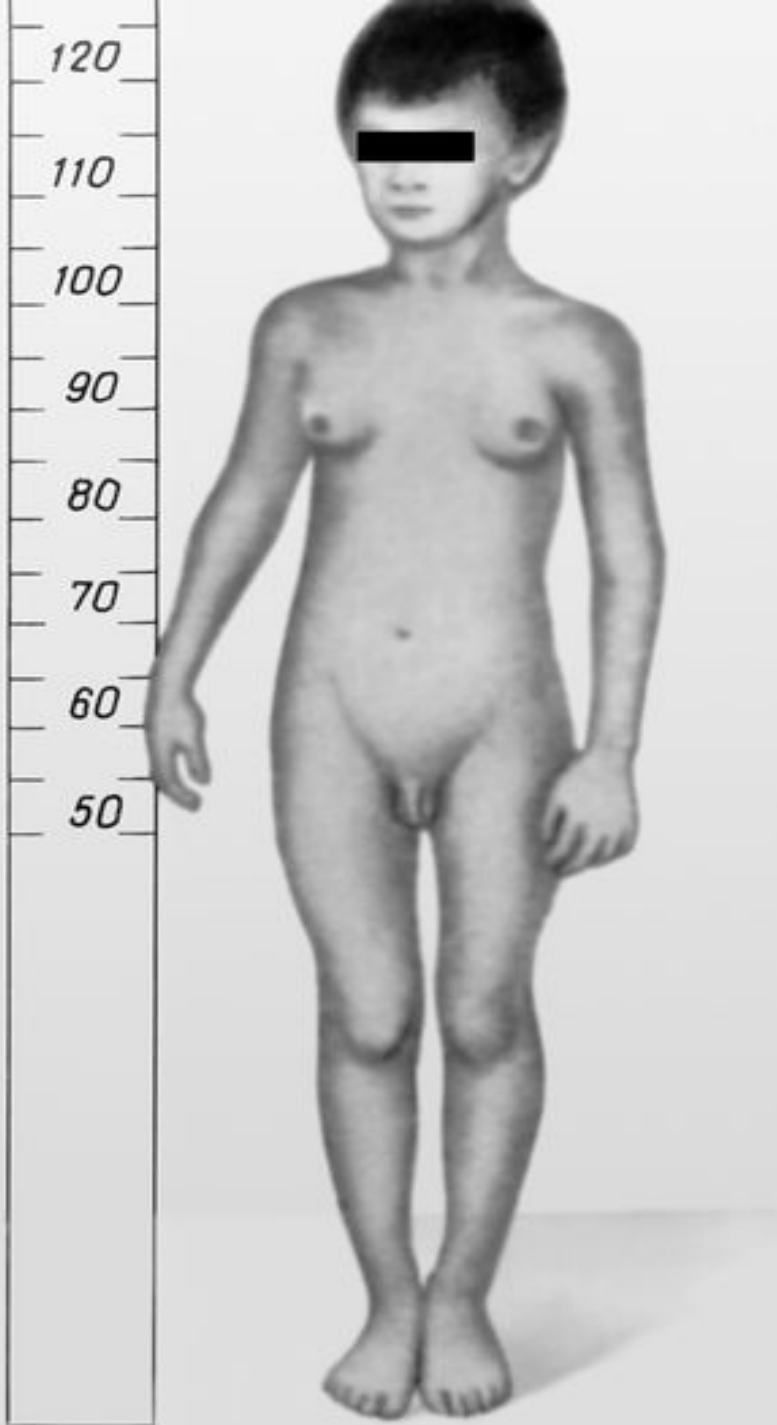




Синдром Шерешевского—Тернера — симптомокомплекс проявлений врожденного, наследственно обусловленного недоразвития половых желез и передней доли гипофиза в сочетании с пороками соматического развития. В основе заболевания лежит отсутствие одной хромосомы (45 вместо 46). Клиническая картина синдрома характеризуется разной степенью умственной отсталости, низким ростом (135—145 см), замедлением полового развития, недоразвитием половых желез, аменореей, бесплодием и отсутствием грудных желез. Обращает на себя внимание вид сосков: они маленькие, бледные, втянутые, широко расставлены, ареолы малы, слабо пигментированы. Диспластические расстройства проявляются в виде короткой шеи и особых кожных складок, идущих от затылка к надплечью, укорочением 4 пальцев на руках и искривлением мизинцев, выраженной деформацией ушных раковин, наличием множественных пигментных родинок. Преимущественно данным синдромом страдают лица женского пола.

Синдром Клайнфелтера - заболевание, обусловленное нарушением числа половых хромосом (от 47 до 49), характеризующееся умственной отсталостью, нарушением сперматогенеза, недоразвитием яичек и вторичных половых признаков, а также нарушением пропорций тела. Проявления синдрома Клайнфельтера варьируют от внешне нормального и интеллектуального развития до выраженного евнухоидизма и умеренной умственной отсталости.

Однако в ряде случаев уже в раннем возрасте у больных отмечаются характерные своеобразные симптомы физического развития: низкий и узкий лоб, густые и жесткие волосы, высокое стояние таза, короткая, плоская и узкая грудная клетка, недоразвитие половых органов. Более отчетливо вышперечисленные симптомы начинают обнаруживаться в подростковом, пубертатном возрасте. Характерен внешний вид взрослого больного с синдромом Клайнфельтера: высокий рост, астеническое сложение, узкие плечи, широкий таз, удлинённые конечности, слаборазвитая мускулатура, скудная растительность на лице и в подмышечных впадинах, ожирение и оволосение на лобке по женскому типу, сутулость, выраженные евнухоидные пропорции и гинекомастия (набухание грудных желез). Постоянными признаками синдрома являются: недоразвитие половых органов и бесплодие. Степень интеллектуального недоразвития у больных выражена тем глубже, чем больше дополнительных половых хромосом обнаруживается в кариотипе (46 или 49). У больных, как правило, отсутствуют чувство долга и ответственности. При легких формах заболевания больные осознают свою неполноценность, что приводит к внутреннему конфликту и возникновению у них невротических реакций. Данным синдромом страдают лица мужского пола.



Синдром «кошачьего крика» — редкое заболевание, обусловленное структурной аномалией 5-й пары хромосом в группе В. Встречается преимущественно у женщин и характеризуется умеренной или тяжелой умственной отсталостью, задержкой физического развития и рядом диспластических признаков (низкое расположение ушных раковин, поперечная складка ладоней и др.) Основным симптомом является своеобразный мяукающий тембр голоса, связанный с аномалией строения гортани.

Синдром Патау — комплекс врожденных пороков развития черепа, лица, нервной системы, органов слуха, зрения, внутренних органов. В основе заболевания лежит наличие добавочной хромосомы в 13-й паре. Заболевание характеризуется микроцефалией, расщелиной лица, двусторонним расщеплением верхней губы, полным расщеплением неба, маленькими глазными яблоками либо полным их отсутствием, короткой шеей, маленькими деформированными низко расположенными ушами, полидактилией, дистрофическими изменениями ногтей и костного скелета. Отмечаются также пороки развития сердца, желудка, кишечника и других органов.

СИНДРОМ ПАТАУ



Синдром Эдвардса — наследственное заболевание, обусловленное, как правило, трисомией 18-й хромосомы и проявляющееся множественными пороками развития органов и систем. Картина заболевания характеризуется задержкой психического развития, множественными аномалиями лица, костно-мышечной системы, черепной коробки, головного мозга. Продолжительность жизни большей части больных до 6 месяцев, 10% доживают до 1 года и менее 1% — до нескольких лет и более.

Синдром Аперта — наследственное заболевание, характеризующееся умеренной или тяжелой умственной отсталостью, истончением костей черепа — экзофтальмом, деформацией зубов и выраженными синдактилиями. В свободном состоянии сохраняется лишь большой палец.

Синдром Крузона — наследственное заболевание, характеризующееся умеренной или тяжелой умственной отсталостью, преждевременным срастанием швов черепа, уменьшением мозгового вещества, экзофтальмом, вторичной атрофией зрительных нервов, прямоугольным расположением большого пальца к кисти.

Синдром Прадера—Вилли — наследственное заболевание, характеризующееся глубокой умственной отсталостью, низким ростом, гипогенитализмом, ожирением, резко выраженной мышечной гипотонией.

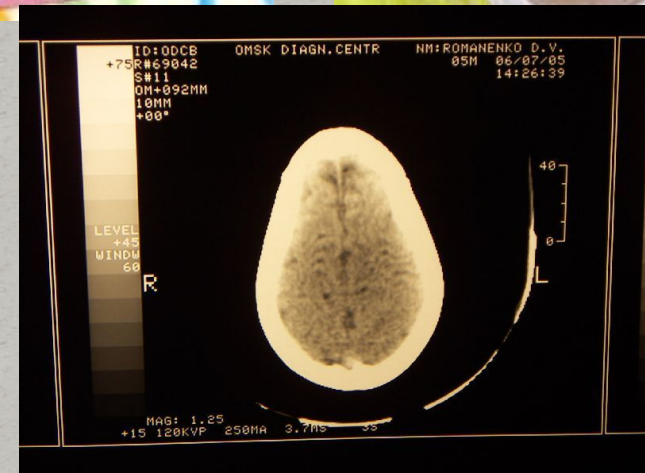
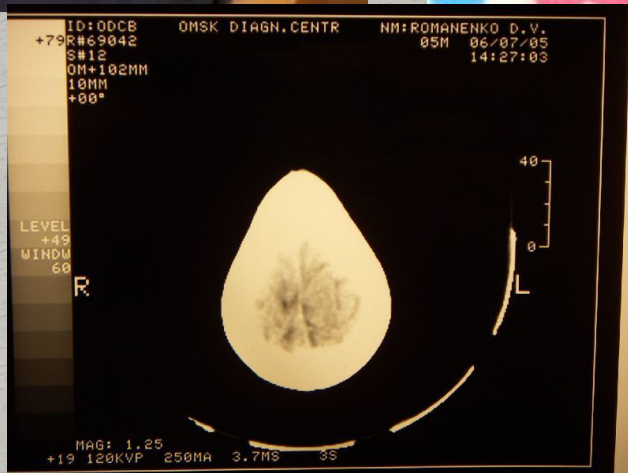
СИНДРОМ ЭДВАРДСА



СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ



СИНДРОМ КРУЗОНА



СИНДРОМ АПЕРТА



Умственная отсталость, обусловленная гипертиреозом

Синдром гипертиреоза (тиреотоксикоз) — симптомокомплекс патологического состояния организма, развившегося в результате повышенного содержания в крови гормонов щитовидной железы.

Клиническая картина синдрома гипертиреоза у детей характеризуется следующими проявлениями:

- увеличением щитовидной железы;
- субфебрильным повышением температуры тела (37—37,5 °С);
- гипергидрозом (повышенная потливость);
- тахикардией (повышенная частота сердцебиений);
- увеличением печени и селезенки;
- желтушным цветом кожи и склер глаз;
- экзофтальмом (выпячивание глазных яблок);
- плохой прибавкой веса тела на фоне повышенного аппетита;
- увеличением границ сердца;
- отеками тела и конечностей;
- умственной отсталостью, которая носит прогрессирующий характер, от легкой до глубокой степени.

В период беременности у женщин, страдающих синдромом гипертиреоза, выявляется повышенная подвижность плода, тахикардия, повышенное содержание гормонов щитовидной железы в крови. Профилактика гипертиреоза у новорожденных заключается в выявлении беременных женщин, страдающих тиреотоксикозом, либо имеющих этот синдром в анамнезе с последующим клиническим наблюдением и лечением.

ГИПЕРТИРЕОЗ



Умственная отсталость, обусловленная гипотиреозом

Синдром гипотиреоза (тиреоидная недостаточность, миксидема) — синдром, характеризующийся низким содержанием гормонов щитовидной железы, в результате гипофункции щитовидной железы, приводящим к обменным и клиническим нарушениям. Клиническая картина синдрома характеризуется задержкой психомоторного развития и разнообразной соматической патологией.

Основными симптомами врожденного гипотиреоза являются:

- вялость, медлительность и безразличие ребенка, он не узнает мать, не интересуется игрушками;
- длительная желтуха после рождения, позднее обычного отпадание пупочного канатика;
- образование пупочных грыж;
- артериальная гипотония;
- бледность и сухость кожи;
- общая одутловатость;
- увеличение размеров головы, живота, запоры;
- брадикардия (снижение частоты сердечных сокращений);
- задержка моторного развития (дети в обычные сроки не держат голову, не садятся, ходить начинают после 2-3 лет, роднички зарастают лишь к 3 годам, резко замедляется рост, волосы редкие, сухие и ломкие);
- умственная отсталость (прогрессирующая - от легкой до глубокой степени).

Основным видом лечения является применение тиреоидных, йодсодержащих гормонов строго под контролем специалистов.

ГИПОТИРЕОЗ



Умственная отсталость, обусловленная другими уточненными причинами

Среди других уточненных причин, вызывающих умственную отсталость, наиболее распространенными и важными, по мнению авторов, являются заболевания, обусловленные: резус-несовместимостью крови матери и плода, дисгенетической и диспластической патологией мозга, поражением эндокринной системы, нарушением развития и изменением функций определенных тканей, а также нарушением обмена веществ и дисферментами.

Гемолитическая болезнь новорожденных - заболевание новорожденных вследствие резус-несовместимости крови матери и плода. Различают три клинических формы заболевания:

- 1) отечная, сопровождающаяся общими отеками тела, выраженной гидроцефалией, бледностью и истонченностью кожи;
- 2) анемическая, при которой выявляется резкое малокровие внутренних органов и мозга;
- 3) желтушная, характеризующаяся прогрессирующей желтушностью кожных покровов.

При любой из форм гемолитической желтухи новорожденных отмечаются поражения нервной системы, которые проявляются в виде синдрома умственной отсталости, глухоты, гиперкинезов, параличей конечностей и др. Обменное переливание крови в виде курса лечения, проведенное своевременно, снижает тяжесть поражения нервной системы.

Синдром Иценко—Кушинга (гипокортицизм, надпочечниковый синдром) — синдром, обусловленный гиперфункцией коры надпочечников с повышенным выделением глюкокортикоидных гормонов как результат врожденного либо приобретенного нарушения в гипоталамо-гипофизарной системе (опухоль, воспалительный процесс и др.).

Картина характеризуется непропорциональным ожирением с отложением жировой клетчатки на лице, шее, верхней половине туловища. Лицо круглое, приобретает вид «полной луны», цианотично-красное, а область затылка напоминает «вид горба бизона». Кожа сухая, тонкая, истонченная, шелушащаяся с цианотично-мраморным рисунком, в области живота, ягодиц, бедер отмечаются своеобразные «полосы беременных», на конечностях «мраморность кожи», иногда подкожные кровоизлияния.

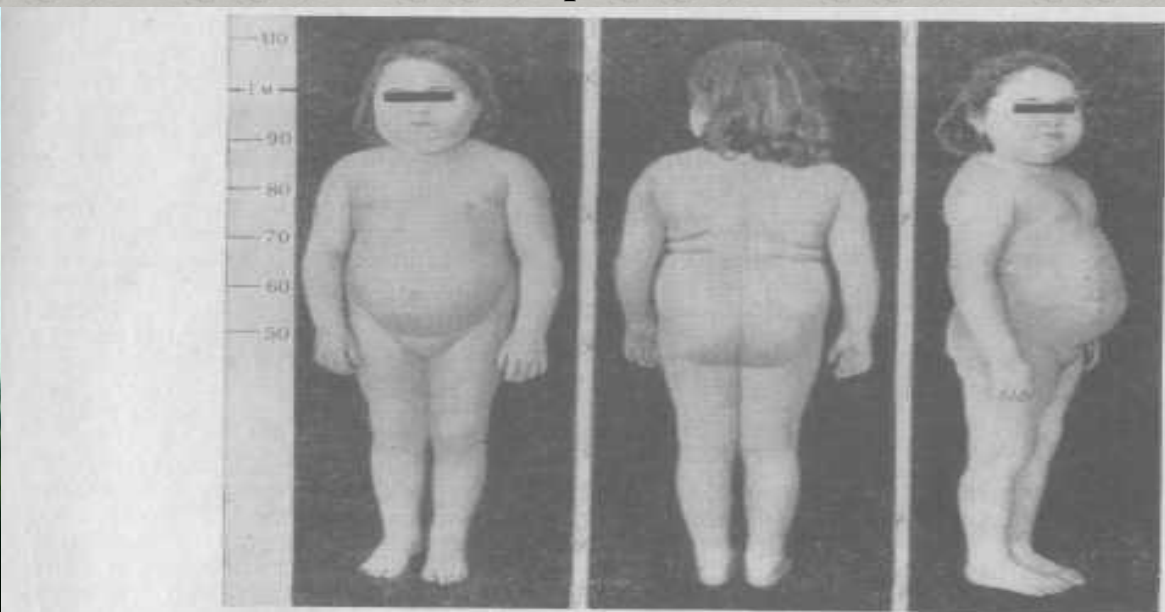


Рис. 86. Ребенок с синдромом Иценко—Кушинга (по М. А. Жуковскому).

Синдром Марфана — синдром, обусловленный наследственным пороком развития соединительной ткани и характеризующийся поражением опорно-двигательного аппарата, внутренних органов, глаз и интеллектуальной недостаточностью.

картина проявляется резко выраженной астенической конституцией тела (килевидная или воронкообразная грудная клетка с широкими межреберными промежутками и тонкими длинными ребрами), «птичьим» выражением лица (узкий череп, срезанный подбородок, близко посаженные глаза), тонкими ушными раковинами, синюшным оттенком склер глаз, подвывихом или вывихом хрусталика, общей мышечной гипотонией, недоразвитием подкожной клетчатки, слаборазвитой мышечной тканью, разболтанностью суставов, удлинненными кистями и стопами с тонкими «паукообразными» пальцами, вегетативно-сосудистыми нарушениями (повышенная потливость, мраморность кожи, акроцианоз), пороками сердца.

Интеллектуальная недостаточность носит характер легкой или умеренной умственной отсталости.

Прогноз в связи с возможными осложнениями во всех случаях неблагоприятный.

СИНДРОМ МАРФАНА

