

# Генетика олигофрении.

Клинически очерченные  
генетические синдромы  
с неясным ходом  
наследования.

# Генетика олигофрении

**Олигофрения** (малоумие), как и психопатия, является аномалией развития личности. Она характеризуется общим психическим недоразвитием, преобладанием интеллектуальной недостаточности, обусловленной наследственной или врожденной неполноценностью мозга или поражением его на ранних (до трех лет) этапах онтогенеза. «Олигофрения» - понятие клиническое, оно уже понятия умственной отсталости, рекомендуемого ВОЗ для обозначения интеллектуальной недостаточности, возникшей в результате инфекционных прогредиентных нервно-психических заболеваний, которые начались рано и привели к олигофреническому дефекту, а также задержки психического развития конституционального, соматогенного, церебрального происхождения.

Показатели распространенности олигофрении колеблются от 0,2 до 0,89% .В структуре олигофрении идиотия составляет 4-5%, имбецильность-18-19% и дебильность - 76-78 %.

# Этиологические факторы

Этиологические факторы олигофрений в зависимости от времени воздействия принято делить на три основные группы:

Наследственные, в том числе связанные с повреждением генеративных клеток;

Внутриутробные, действующие на зародыш и плод;

Перинатальные и первых 3 лет внеутробной жизни.

# Клинические формы олигофрении



Клинические формы  
олигофрении по  
выраженности  
слабоумия:

Идиотия

Имбецильность

Дебильность

# Идиотия



Идиотия — самое тяжелое слабоумие (глубокая умственная отсталость) с почти полным отсутствием речи и мышления, потребностью в постоянном уходе и надзоре;  $IQ < 20$ .

# ИДИОТИЯ

У больных либо нет реакции на обычные раздражители, либо она неадекватна.

Восприятия лиц с идиотией, по-видимому, неполноценны, внимание отсутствует или крайне неустойчиво. Речь не развита, ограничивается звуками, отдельными словами, нет понимания обращенной к ним речи. Дети, страдающие идиотией, или совершенно не овладевают статическими и локомоторными навыками, или приобретают их очень поздно. Нередко они не могут жевать и проглатывают пищу непрожеванной, могут питаться только жидкой пищей. Какая-либо осмысленная деятельность при идиотии недоступна. Больные не владеют даже простыми навыками самообслуживания, неопрятны. Предоставленные самим себе, остаются неподвижными или впадают в непрерывное бессмысленное возбуждение с однообразными движениями, автоматическим раскачиванием, стереотипным размахиванием руками, хлопаньем в ладоши и т. п. Лица с идиотией нередко не отличают родных от посторонних. Эмоции элементарны и связаны только с удовольствием или неудовольствием, что выражается самым примитивным образом в виде возбуждения или крика. Очень легко возникает аффект злобы, проявляющийся в слепой ярости и агрессивных тенденциях, нередко направленных на себя (кусают, царапают себя, наносят удары). Часто больные поедают нечистоты, жуют и сосут все, что попадает под руку, упорно мастурбируют. Глубокому недоразвитию психики нередко соответствуют грубые дефекты физического развития.

# Имбецильность



Имбецильность — средняя степень слабоумия. Речь и другие психические функции развиты больше, чем при идиотии, однако лица с имбецильностью необучаемы, нетрудоспособны, им доступны лишь элементарные акты самообслуживания.

*IQ = 20—50.*

# Имбецильность

Имбецилы обнаруживают довольно дифференцированные и разнообразные реакции на окружающее. Их речь косноязычна и аграмматична. Они могут произносить несложные фразы, словарный запас достигает иногда 200—300 слов. Хотя развитие статических и локомоторных функций происходит при имбецильности с большой задержкой, больные усваивают навыки опрятности, самостоятельно едят, способны себя обслуживать. Лицам с имбецильностью доступны несложные обобщения, они обладают некоторым запасом сведений, неплохо ориентируются в обычной житейской обстановке. Вследствие относительно хорошей механической памяти и пассивного внимания они могут усвоить элементарные знания, которыми пользуются, как штампами. Некоторые лица с имбецильностью владеют порядковым счетом, знают отдельные буквы, но усваивают только простые трудовые процессы (уборка, стирка, мытье посуды, отдельные элементарные производственные функции). При этом отмечаются крайняя несамостоятельность, плохая переключаемость. Эмоции бедны, однообразны, все психические процессы тугоподвижны и инертны. На перемену обстановки они дают своеобразную негативную реакцию. В то же время личность их более развита, чем при идиотии, они обидчивы, стесняются своих недостатков, адекватно реагируют на порицание или одобрение. Не обладая инициативой и самостоятельностью, лица с имбецильностью легко теряются в непривычных условиях и нуждаются в постоянном надзоре и опеке. Следует учитывать также повышенную внушаемость имбецилов и склонность к слепому подражанию. В соответствии с МКБ-9 имбецильность разделяется на резко выраженную умственную отсталость (IQ = 20—34) и умственную отсталость средней тяжести (IQ = 35—49).



# Дебильность



Дебильность — легкая степень слабоумия. Дебилы способны к обучению, овладевают несложными трудовыми процессами, возможно их социальное приспособление в известных пределах ( $IQ = 50—70$ ).

# Дебильность

Легкую дебильность трудно отличить от психики на нижней границе нормы. В отличие от имбецилов дебилы нередко обнаруживают довольно высокое развитие речи; их поведение более адекватно и самостоятельно, что в какой-то мере маскирует слабость мышления. Этому способствуют хорошая механическая память, подражательность. Однако наблюдение и специальные исследования выявляют у дебилов слабость абстрактного мышления, преобладание конкретных ассоциаций. Переход от простых к более сложным отвлеченным обобщениям для них затруднителен. В отличие от имбецильности при дебильности возможно обучение в школе, но при этом обнаруживаются отсутствие инициативы в самостоятельности в учении, медлительность и инертность. Лица с дебильностью овладевают преимущественно конкретными знаниями, усвоение теории им не удается.

# Клинически очерченные генетические синдромы с неясным ХОДОМ наследования.

Эту группу заболеваний составляет ряд синдромов, хотя и относимых к генетически обусловленным, но встречающихся главным образом спорадически. Однако описания монозиготных близнецов с данной патологией всегда свидетельствуют об их конкордантности; кроме того, иногда встречаются семейные случаи этих заболеваний. Вместе с тем, насколько позволяет судить анализ значительных выборок этих синдромов, наследование здесь не имеет характера простой менделевской передачи мутантного гена. Часть этих синдромов, возможно, окажется при более совершенном цитогенетическом исследовании хромосомной патологией. Приводим описание лишь наиболее распространенных из этих синдромов. Синдром Морфана, Синдром Корнелии де Ланге, Синдром Рубинштейна — Тейби, Умственная отсталость с гипертрихозом.

# Синдром Марфана- Арахнодактилия

Впервые описан *1896г.*

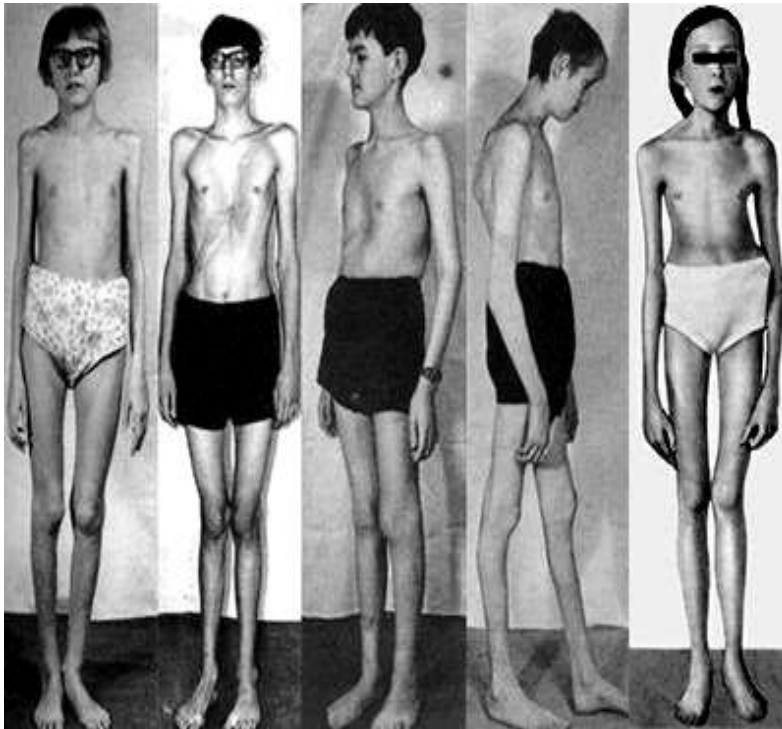
Клинические признаки: подвывих хрусталика, порок митрального клапана, плоскостопие, гипоплазия мышц

Тип наследия- АД

Развивается вследствие дефекта (изменения) в гене, который определяет структуру фибриллина, который играет огромную роль в соединительной ткани (локализация в хромосоме *15q21*)

Частота наследование

*0,04-1000*



# Синдром Корнелии де Ланге

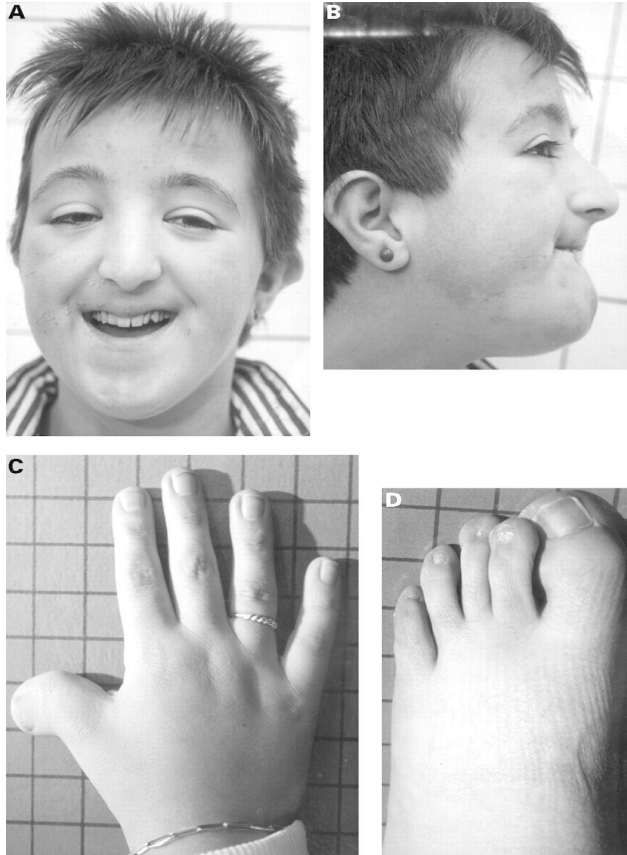


Впервые описан в 1933 г.

Клинические признаки: длина и масса тела больных значительно отстают от нормы. Отмечается выраженное своеобразие в строении лица: густые сросшиеся брови, длинные густые загнутые ресницы, короткий нос с развернутыми вперед ноздрями и вдавленной переносицей, увеличенное расстояние между основанием носа и верхней губой, тонкие губы с опущенными углами рта. Череп уменьшен, брахицефальной структуры.\*

Частота наследования  
от 1:30 000 рождений до 1:10 000-12 000.

# Синдром Рубинштейна-Тейби



Впервые описан в 1963г. Его второе название «*синдром широкого I пальца кисти и стопы с лицевыми аномалиями*».

Клиническая картина характеризуется умственной отсталостью, задержкой роста и специфическими особенностями строения лица и тела, основные из которых — короткий и широкий I палец на кисти и стопе, своеобразное лицо с длинным загнутым носом, антимонголоидным разрезом глаз, гипертелоризмом, недоразвитием верхней челюсти, брахицефальной структурой черепа.

*Умственная отсталость* носит характер интеллектуального недоразвития различной степени; как правило, она довольно глубокая, но описаны также случаи пограничного снижения интеллекта (IQ = 70—80) и даже синдрома с нормальным интеллектом.

Чаще всего интеллектуальное недоразвитие соответствует олигофрении в степени имбецильности.

Точных данных о *частоте* синдрома нет. И.В. Лурье (1983) приводит ориентировочные сведения о частоте заболевания у новорожденных, равной приблизительно 1:25 000—30 000.

# Умственная отсталость с

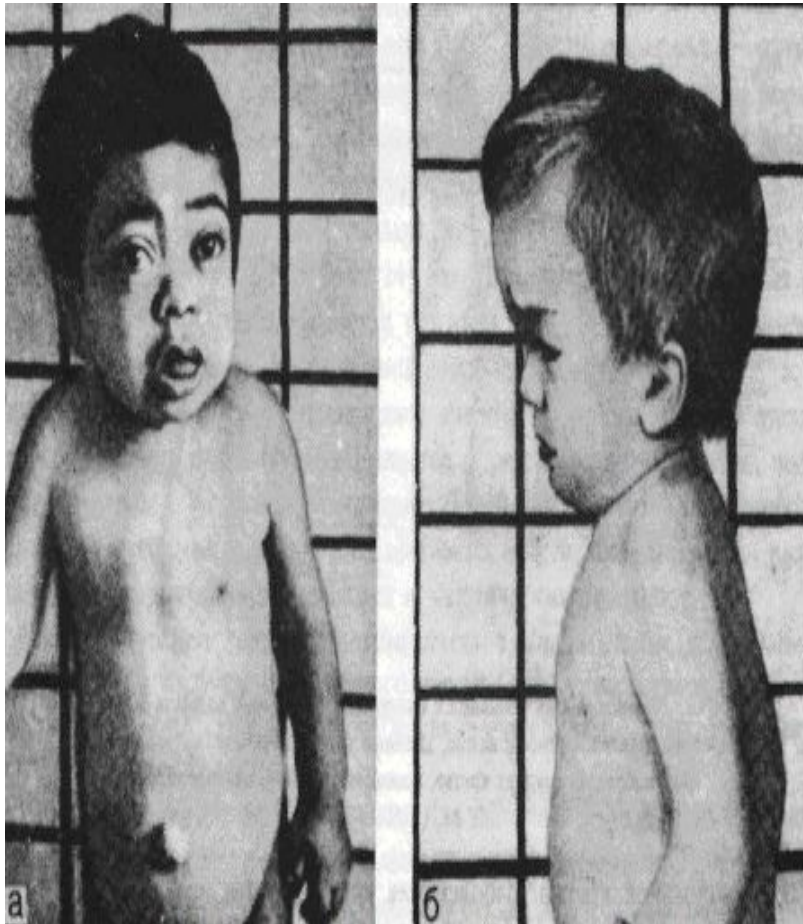
## трихозом

Впервые описан 1976 г.

Клиническая картина. Одним из наиболее характерных соматических признаков является *гипертрихоз*, который отмечается уже при рождении ребенка.

Основными, опорными для диагноза симптомами этого заболевания являются *первичный общий гипертрихоз и своеобразное лицо*. Вспомогательную роль в диагностике играют другие соматические изменения, а также однотипная структура умственной отсталости с выраженным речевым недоразвитием.

Среди контингента больных, наблюдавшихся медико-генетической консультацией, этот синдром встречается приблизительно с той же *частотой*, что и синдром Корнелии де Ланге (от 1:30 000 рождений до 1:10 000-12 000). С равной частотой поражаются оба пола.



# Синдром Улльриха — Нунан



Впервые описан в 1928 г.

Клинические признаки:  
гипертелоризм, эпикант, низко посаженные уши, нарушение привкуса, антимонголоидный разрез глаз, криптохизм, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость.

Тип наследия : АР

Популяционная частота : не известна.



# Синдром Мартина Белл



Это *рецессивная, сцепленная с полом (только у мужчин) умственная отсталость, сцепленная с ломкой X-хромосомой*. Впервые была описана в 1943г.

*Частота* этого довольно распространенного заболевания составляет *1:2000* новорожденных мужского пола. Среди мальчиков с выраженной степенью умственной отсталости она составляет около *6—10%*, т.е. это заболевание по частоте следует за синдромом Дауна.

Клинические признаки: у детей большая голова с высоким и широким лбом, большие оттопыренные уши, удлиненное лицо с увеличенным подбородком и несколько уплощенной средней частью. Нос часто бывает своеобразной формы с клювовидным, но округлым кончиком и широким основанием. Кисти и стопы большие, дистальные фаланги пальцев широкие. Нередко наблюдаются светлые радужки. Кожа гиперпластичная, легко растяжима, суставы с повышенной разгибаемостью. У детей более старшего возраста отмечена склонность к избыточной массе тела.