

ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ФОРМЫ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

ВЫПОЛНИЛА: ГАЛСТЯН КАРИНЭ

СИНДРОМ КОРНЕЛИИ ДЕ ЛАНГЕ



- Синдром впервые описан Cornelia de Lange в 1933 году. Его популяционная частота — 1: 10 000-30 000.
- **Тяжелая степень умственной отсталости у 80% больных, в остальных 20% случаев она менее выражена.** Резкое отставание речевого развития отмечается у всех. У части из них — самоповреждения, бег по кругу, вращение, стереотипные движения руками. Судороги отмечаются у 25% больных.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- Микроцефалия
- Маленькие кисти (с короткими вторым и первым пальцами) и стопы
аномалии конечностей и суставов
- Низкий рост
- Малая масса тела
- Своеобразное лицо со сросшимися бровями
- Длинными густыми загнутыми ресницами
- Короткий нос с развернутыми вперед ноздрями и вдавленной переносицей
- Большое расстояние между носом и верхней губой
- Тонкие губы с опущенными углами
- Часты пороки внутренних органов (почек). Отмечается выраженная волосистость, особенно распространенная на спине.

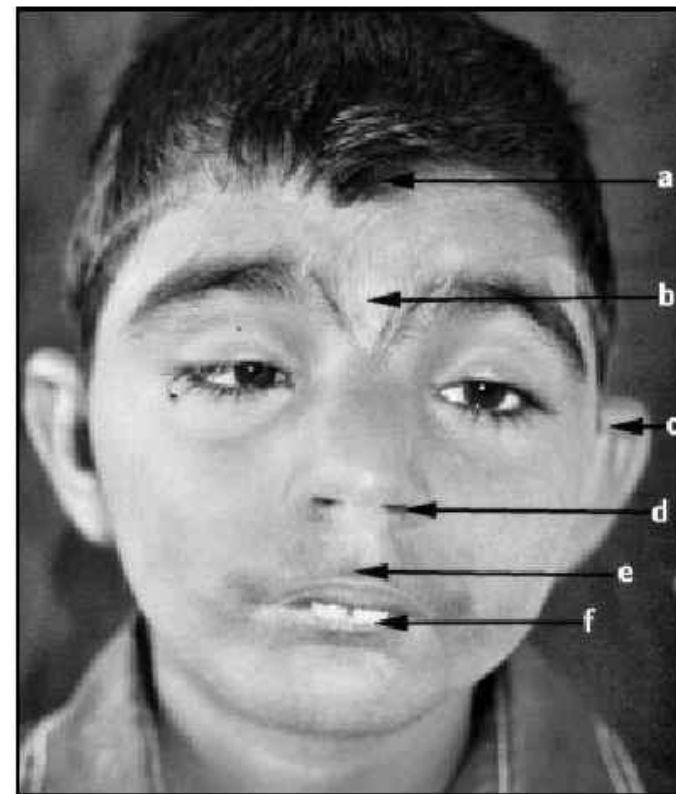


Figure 2: Frontal view showing (a) low anterior hair line, (b) synophrys, (c) low and outwardly placed ears, (d) anteverted nares; (e) long philtrum; (f) maxillary incisors protrusion and brachyfacial features

СИНДРОМ РУБИНШТЕЙНА-ТЭЙБИ



- Впервые синдром описан в 1963 году. Частота встречаемости синдрома составляет 1: 30 000.
- Для этого синдрома характерна **тяжелая умственная отсталость**.
- Невербальный интеллект выше вербального, концентрация внимания плохая, чрезмерна отвлекаемость. Дети с трудом овладевают речью. У них преобладает эйфорическое настроение, они общительны, любят слушать музыку. Иногда появляется агрессивность, аутодеструктивное поведение(поведение, отклоняющееся от медицинских и психологических норм, угрожающее целостности и развитию самой личности) и аффективные вспышки.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- Маленький рост
- микроцефалия
- низкая линия роста волос на лбу
- короткие и широкие большие пальцы кисти и стопы
- своеобразное лицо с длинным загнутым носом
- широкая переносица,
- гипертелоризм
- антимонголоидный разрез глаз,
- недоразвитие верхней челюсти, высокое небо.
- Часто на стопах и реже на кистях появляются дополнительные пальцы и их сращение.
- Возможны косолапость, врожденный вывих бедра. Нередки изменения на коже: сосудистые опухоли на лбу, спине, затылке, необычно развитая волосистость, особенно на спине и конечностях, темные пигментные пятна. У 25% больных имеются пороки внутренних органов: сердца, мочеполовой системы, а также появляются припадки.



МИКРОЦЕФАЛИЯ (ИСТИННАЯ)



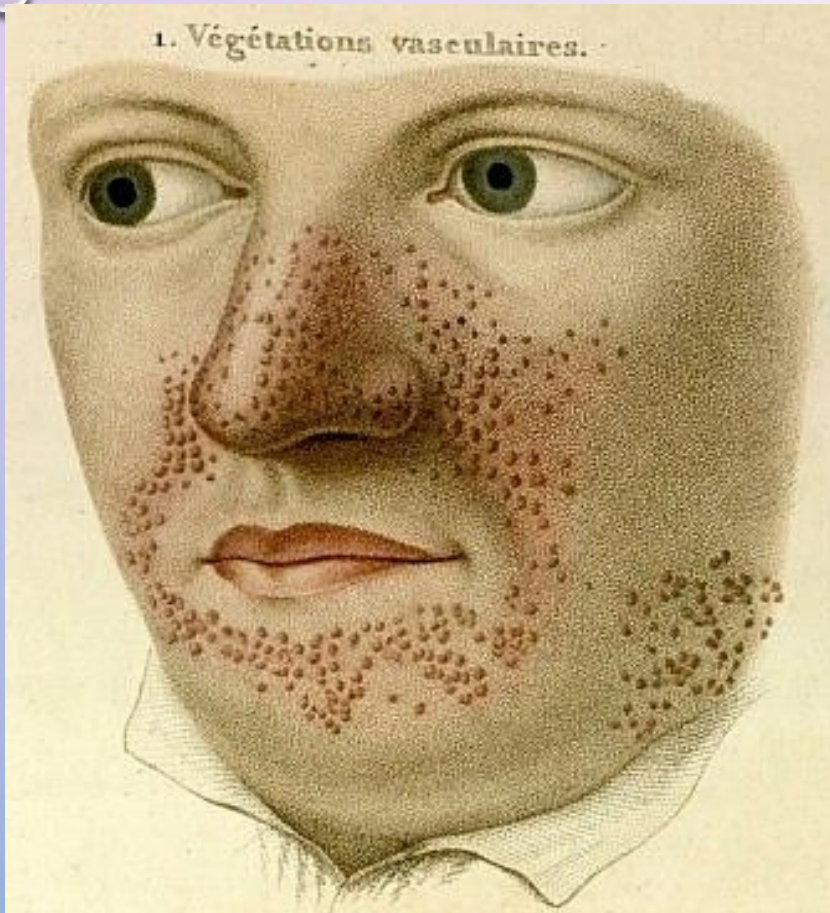
- Одна из самых частых аномалий при тяжелых степенях умственной отсталости (3—10%). Микроцефалия отмечается при болезни дауна, болезни тея—сакса, фенилкетонурии и других заболеваниях. Частота всех случаев в популяции — 1 : 2000. Истинная микроцефалия, будучи наследственной аномалией, встречается реже — 1 : 25 000.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- Симметричное уменьшение черепа не менее чем на три стандартных отклонения при нормальном или незначительно уменьшенном лице и уплощенном лбе.
 - Уши увеличены,
 - нос удлинен,
 - косоглазие.
-
- **Умственная отсталость тяжелой степени (реже легкой) — обязательный признак синдрома.**



ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ (ЭПИЛОЙЯ, БОЛЕЗНЬ ПРИНГЛЯ-БУРНЕВИЛЯ)



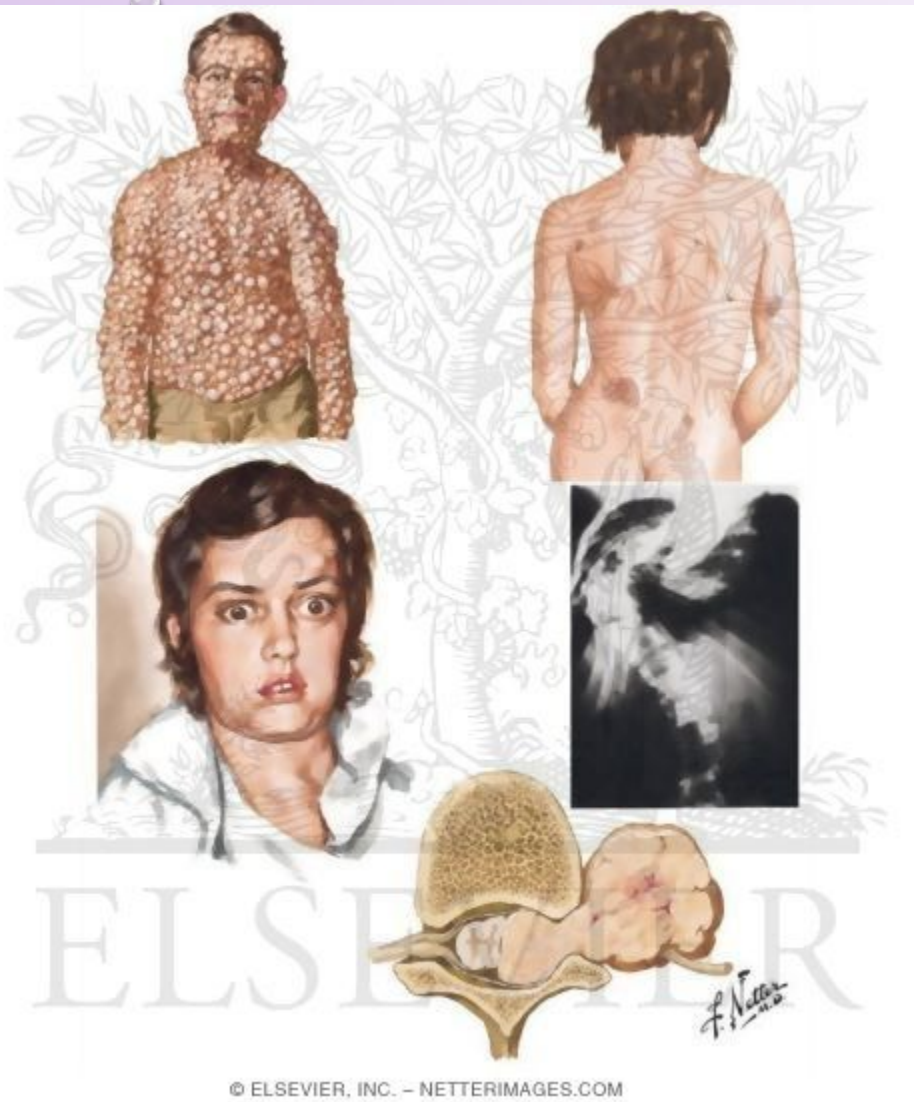
- Частота встречаемости в среднем 1 : 50 000 и 1 случай на 30 000 новорожденных. Среди лиц, обращающихся в генетическую консультацию, — 1%. Среди умственно отсталых лиц частота заболевания 0,6%.
- **Интеллектуальные нарушения** отмечаются примерно в 70% случаев. Они могут быть значительно выраженными и в течение жизни углубляться, достигая большой степени тяжести. Часть больных — гиперактивны, импульсивны, склонны к самоповреждениям. У некоторых встречаются аутистические симптомы. Часто возникают психопатоподобное поведение и психозы.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- Триада симптомов:
- Кожные изменения,
- Эпилептиформные припадки и слабоумие.
- В легких случаях обнаруживаются депигментированные пятна на коже, узелковые высыпания (*adenoma sebaceum*) величиной с просыное зерно на лице и подбородке,
- Подногтевые фибромы,
- Поражение сетчатки, других отделов глаз,
- Опухоли сердца, почек.
- Характерные для заболевания припадки разнообразны и возникают обычно на 1—2-м году жизни.



НЕЙРОФИБРОМАТОЗ РЕКЛИНГХАУЗЕНА



- Частота - 1 :3000 и 1 случай на 5000 новорожденных. Мужчины болеют несколько чаще.
- Среди учащихся **коррекционных школ 8-го типа** встречается с частотой 1 : 260.
- У больных наблюдается **умеренная и глубокая умственная отсталость.**
- Вербальный коэффициент выше невербального. Больные отвлекаемы, импульсивны, чрезмерно подвижны, расторможены, склонны к нарушениям настроения и тревожности. При периферической форме, поражающей в основном кожу и нервы, неглубокая умственная отсталость встречается лишь в 50%. Прогрессирования симптомов при этой форме не отмечается.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- Многочисленные пятна кофейного цвета на коже,
- сосудистые пятна,
- участки депигментации,
- усиленная волосистость,
- очаговое поседение волос,
- мелкие светлые кожные опухоли.
- По ходу нервов располагаются подкожные невромы.
- Их возникновение на черепно-мозговых нервах вызывает нарушение слуха, зрения и т. д.
- Нередко встречаются расстройство роста костей и суставов: низкий рост, сколиоз, деформированная грудная клетка, большая величина и неправильная форма черепа, гипертелоризм, аномалии глазных щелей и др. Отмечаются пороки развития сердца.



ЭНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛЬНЫЙ АНГИОМАТОЗ (СИНДРОМ СТЕРДЖ-ВЕБЕРА)



- Частота заболевания среди умственно отсталых лиц — 1 на 1000, в популяции от 1: 5000 до 1: 100 000.
- Часто встречается **слабоумие, выраженность которого в определенной степени зависит от частоты и тяжести припадков.** Больные диспластичны, нередко пороки сердца.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- триада симптомов:
 - ангиома (сосудистая опухоль) кожных покровов,
 - неврологические симптомы (эпилептиформные припадки)
 - глаукома.
- Чаще всего ангиома располагается с одной стороны лица по ходу тройничного нерва, реже на коже головы, шеи, конечностей. Эпилептиформные припадки вызываются ангиоматозом мозговых оболочек. После припадка нередко развивается спастический гемипарез на стороне судорог. Глаукома обычно отмечается на стороне ангиомы. Рентгенограмма выявляет отложения кальция, располагающиеся преимущественно в затылочной области.



Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения, болезнь феллинга)

- Описал А. Феллинг в 1934 году.
- Частота ее составляет 1 на 10 000 новорожденных.



КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- С началом кормления неспецифические симптомы – вялости, иногда – беспокойства и гипервозбудимости, срыгивания, мышечной дистонии, судорожного синдрома.
- Ко второму полугодию становится заметным отставание ребенка в психомоторном развитии. Ребенок становится менее активным, безучастным, перестает узнавать близких, не пытается садиться и вставать на ножки. Аномальный состав мочи и пота обуславливают характерный «мышинный» запах (запах плесени), исходящий от тела. Часто наблюдается шелушение кожи, дерматиты, экзема, склеродермия.
- задержка речевого развития, а к 3-4 годам выявляется **глубокая олигофрения (идиотия)** и практически полное отсутствие речи.
- Дети с фенилкетонурией имеют диспластическое телосложение, нередко - врожденные пороки сердца, вегетативные дисфункции (потливость, акроцианоз, артериальную гипотонию), страдают запорами. К фенотипическим особенностям детей, страдающих фенилкетонурией, следует отнести светлую кожу, глаза и волосы. Для ребенка с фенилкетонурией характерны специфическая поза «портного» (согнутые в суставах верхние и нижние конечности), тремор рук, шаткая, семенящая походка, гиперкинезы.