

ВИДЫ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- Фенилпировиноградная олигофрения
- Гистицинемия
- Амавротическая идиотия

Выполнила: Юрьева В.В.
Студентка 3 курса
Специальность: Специальная психология

Фенилпировиноградная
олигофрения
(фенилкетонурия)

Фенилпировиноградная олигофрения, что же это такое?

это распространенное наследственное заболевание, связанное с нарушением белкового обмена в организме человека. Одно из наиболее тяжелых последствий фенилкетонурии это поражение головного мозга и сопутствующие ему нарушения психического и физического развития детей.



Виды фенилкетонурии

Выделяют фенилкетонурию I, II и III типов, которые отличаются с точки зрения проявлений и методов лечения.

-Фенилкетонурия I типа, В основе основе возникновения данной формы фенилкетонурии лежит дефицит фермента фенилаланин-4-гидроксилаза, обеспечивающего превращение аминокислоты фенилаланина в тирозин.

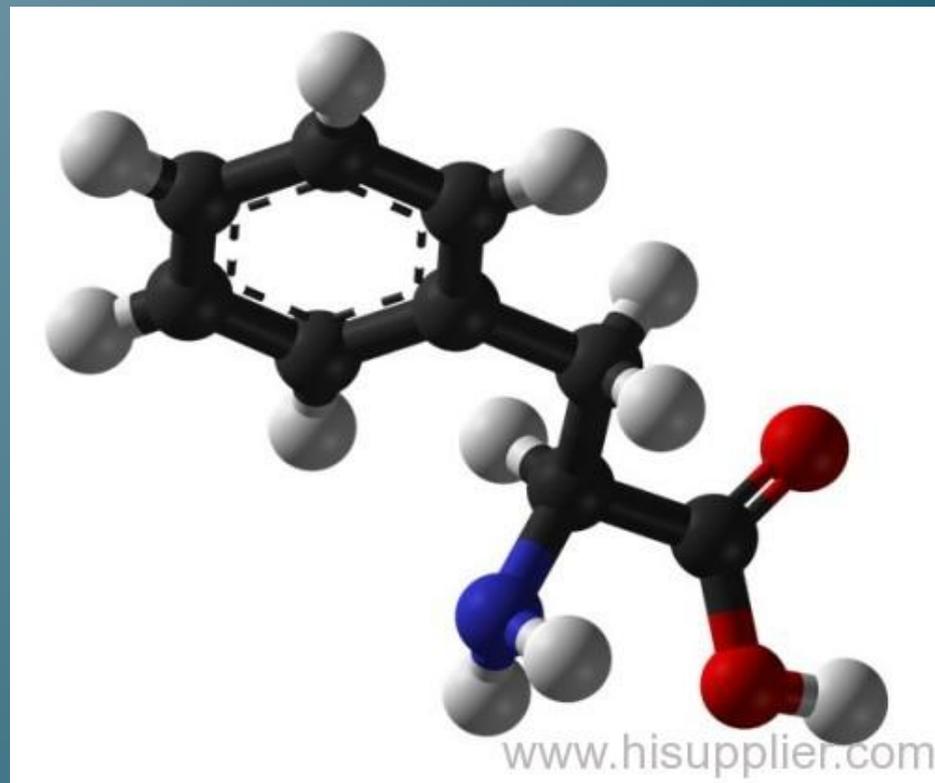
-Фенилкетонурия II типа – характеризуется дефицитом фермента дигидроптеридинредуктазы. При данной форме болезни преобладает тяжелая умственная отсталость, судороги. Фенилкетонурия II типа очень быстро прогрессирует и приводит к смерти ребенка в 2-3 летнем возрасте.

-Фенилкетонурия III типа – провоцируется дефицитом

Причины возникновения фенилкетонурии

-Близкородственные браки, повышают вероятность рождения ребенка больного фенилкетонурией;

-Изменение (мутация) гена, локализованного на 12 хромосоме



Симптомы и признаки фенилкетонурии

-Основное проявление фенилкетонурии у новорожденных это неукротимая рвота, которая иногда принимается за признак пилоростеноза (сужение выхода из желудка).

-замечают отставание ребенка в физическом и психическом развитии

-с запозданием начинают сидеть и ходить.

Другими симптомами фенилкетонурии являются повышенная потливость со специфическим (мышинным) запахом мочи и пота, а также:

- Вялость
- Упорная рвота
- Отсутствие интереса к окружающему миру
- Уменьшение размеров головы
- Повышенная раздражительность
- Судорожные припадки
- Беспричинная плаксивость
- Сонливость
- Беспокойство
- Кожные изменения (экзема, дерматиты)
- Позднее прорезывание зубов (после 18 месяцев)

Диагностика фенилкетонурии

В целях диагностики фенилкетонурии определяют уровень фенилаланина и его производных в крови, моче и спинномозговой жидкости, а также уровень гидроксилазы фенилаланина, дигидроптеридинредуктазы или тетрагидробиоптерин синтетазы.

Существуют также генетические методы диагностики генного дефекта при фенилкетонурии, при которых исследуют клетки крови (лимфоциты), клетки околоплодной жидкости плода (амниоциты) или клетки наружной зародышевой оболочки (хориона)



Лечение фенилкетонурии

Основным и единственным на сегодняшний день методом лечения фенилкетонурии является диетотерапия. Специфическую диету при фенилкетонурии следует соблюдать в течение длительного времени (более 10 лет с момента подтверждения диагноза). Лечение диетой начинают при уровне фенилаланина в крови 15мг% и выше.



Лекарства в лечении фенилкетонурии

Препараты кальция, фосфора, железа

Витамины

-Препараты, улучшающие мозговое кровообращение (ноотропы – церебролизин, аминолон, энцефабол)

-Препараты, улучшающие тканевый обмен (АТФ, рибоксин)

-Препараты, улучшающие микроциркуляцию (трентал, теоникол, пентоксифиллин)



Гистидинемия

Что же такое гистидинемия?



Наследственная болезнь обмена веществ, обусловленная дефицитом фермента гистидин - аммиак-лиазы, характеризующаяся повышенным содержанием гистидина в крови и моче и проявляющаяся олигофренией, расстройством координации движений, судорогами, нарушением речи; наследуется по аутосомно-

Причина ГИСТИДИНЕМИИ

Недостаточная активность специального фермента (гистидазы), отвечающего за преобразование гистидина, который, в свою очередь, накапливается в организме, вызывая необратимое повреждение головного мозга. При полном отсутствии фермента заболевание проявляется в первые месяцы жизни и быстро прогрессирует, часто приводя к смертельному исходу.

Проявления

-Ухудшается общее состояние ребенка, появляются вялость, плаксивость, отказ от пищи

-Затем присоединяются симптомы отравления головного мозга, что проявляется изменением мышечного тонуса и замедлением общего развития ребенка.

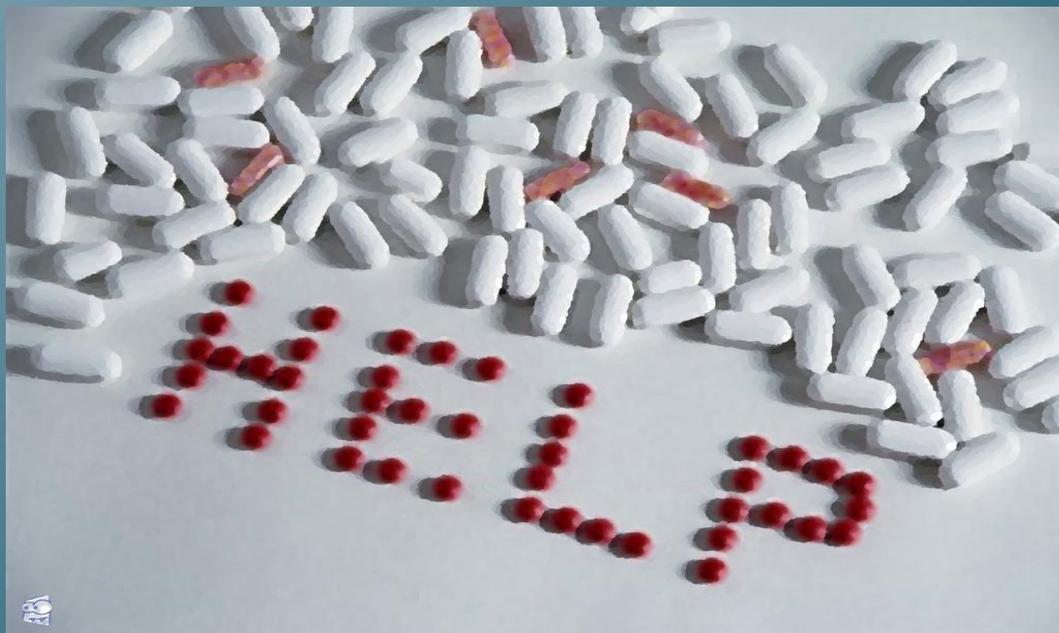
-часто наблюдаются нарушения слуха

-отмечаются эмоционально-поведенческие расстройства в виде повышенной возбудимости, агрессивности, страхов.



Лечение

Задача участкового педиатра — как можно раньше распознать заболевание (до появления осложнений со стороны нервной системы), а также назначить диетотерапию. Диетотерапия должна быть начата до появления необратимых повреждений мозга. Принципом лечебного питания является ограничение поступления гистидина с пищей.



Питание

Продукты с низким содержанием

гистидина: ГОВЯЖЬИ почки, треска, кукурузная мука, лук, картофель, морковь, свекла, фрукты, растительное масло, сливочное масло, молоко грудное, горошек зеленый консервированный, помидоры.

Продукты с высоким содержанием

гистидина: ГОВЯДИНА, телятина, цыплята, куры, яйцо цельное, белок, желток, молоко коровье, творог, сыр, горох, ячмень, рожь, мука пшеничная, рис.

Амавротическая ИДИОТИЯ

Что же такое амавротическая идиотия?

Семейное прогредиентное заболевание, наблюдающееся в детском или юношеском возрасте, связанное с нарушением метаболизма в организме, в частности в центральной нервной системе, и ведущее к гибели ганглиозных клеток.

Сфингозин и патогенез амавротической идиотии

В основе заболевания лежит энхимноз, нарушение обмена липидов, ведущее к отложению в нервной системе липида ганглиозида. У здоровых людей ганглиозид определяется только в сером веществе мозга. Строение ганглиозида сложное: он содержит жирные кислоты - преимущественно стеариновую, нейраминовую, сфингозин, а также



Клиника амавротической идиотии

- Детская форма (Гау)
- Юношеская форма
(Шпильмейера-Фогта-
Баттеиа)
- Поздняя форма (Куфса)

Детская форма (Тау)

Первые клинические признаки заболевания проявляются на 1 - 2-м году жизни.

Наблюдается отставание в психическом и физическом развитии. На ранних этапах появляется мышечная слабость, достигающая иногда степени глубокой мышечной атонии, исчезают статические и двигательные функции. Рано наступает нарушение умственного развития, достигающее иногда до идиотии. Первые симптомы появляются в возрасте 3 - 4 лет. Постепенно развивается слабоумие. Часто отмечается атрофия зрительного нерва. Иногда на глазном дне на пятне имеется типичное красное пятно. Течение хроническое. Исход летальный.



Figure 2: Cherry red spot seen in a case of Tay Sachs disease

Юношеская форма (Шпильмейера-Фогта- Баттеиа)



Заболевание возникает в возрасте 6 - 10 лет. Клинически характеризуется нарастающей неврологической симптоматикой в виде экстрапирамидных, бульбарных, вегетативно-эндокринных нарушений и судорожных припадков. Часто наблюдаются изменения на глазном дне в виде *retinitis pigmentosa*. Длительность заболевания 6 - 12 лет.

Поздняя форма (Куфса)

Поздняя форма (Куфса) развивается у взрослых, характеризуется прогрессирующим слабоумием (энцефалопатический синдром) и неврологической симптоматикой (повышение мышечного тонуса, скованность, параличи, судороги). Длительность болезни около 15 лет.



Спасибо за внимание!

=)