

БОЛЕЗНЬ НИМАННА- ПИКА

ВЫПОЛНИЛА : РУБЦОВА ОЛЬГА
АЛЕКСАНДРОВНА , ГРУППА 2101

ПРОВЕРИЛА : КУБАЙКИНА КСЕНИЯ
ВАЛЕРЬЕВНА



Введение



- Болезнь Ниманна-Пика ведёт к накоплению сфингомиэлина в макрофагах селезенки, печени, лимфатических желез, костного мозга, легких, центральной нервной системы и других тканей. Способ передачи рецессивный. Этиология заключается в генетических нарушениях. Болезнь появляется исключительно у детей, обычно грудных. Это редкое заболевание, оно передается по наследству.

История



- Болезнь Ниманна-Пика была описана в конце 1920 года немецким педиатром Niemann.

Симптомы заболевания, типы.

- Клинические проявления зависят от типа заболевания. Для разных типов характерны свои особенности и тяжесть течения болезни.
Тип А - ранее начало развития болезни (3-5 месяцев)
Симптомы:
 - рвота
 - частые поносы
 - повышение температуры
 - снижение массы тела
 - постоянно увеличивается живот
 - задержка психомоторного развития
 - судороги
 - нарушается зрение
 - снижается слух
- Тип В-особенностью этого типа является отсутствие накопления липидов в нервных клетках. Таким образом, нервные клетки не разрушаются и не появляются симптомы нарушения деятельности головного мозга. У таких деток не страдают интеллектуальные способности. Первые симптомы появляются после 3х лет. В первую очередь начинает увеличиваться селезенка, позже печень. С возрастом появляются симптомы поражения лёгких.
Симптомы :
 - увеличение объёма живота
 - боли в животе
 - тошнота
 - иногда рвота
 - нарушение работы печени и желудочного пузыря
 - повышенная кровоточивость
 - одышка при умеренных физических нагрузках
 - частые инфекции и простуда
Тип С- проявляется после первых лет жизни. В начале происходит поражение внутренних органов - увеличение печени и селезенки лимфатических узлов.
Симптомы:
 - увеличение объёма живота
 - боли в животе
 - увеличение и болезненность лимфатических узлов
 - одышка
 - частые бронхиты и воспаления лёгких

С течением болезни появляются симптомы поражения нервной системы, нарушается работа головного и спинного мозга, больные отстают в психическом и физическом развитии. Дети теряют навыки и умения, которыми уже овладели.

Диагностика заболевания

- при обращении с жалобами на увеличение объема живота , отставание в психическом и физическом развитии, врач отдельно расспрашивает родителей о появлении их в чистоте и связи с различными факторами внешнего влияния. Доктор внимательно осматривает ребенка и при подозрении на наличие у него генетического заболевания назначает дополнительные анализы. Также такого ребенка необходимо показать врачу генетику. Анализы для подтверждения болезни Ниманна-Пика:
 - биопсия печени, селезенки и лимфатического узла
 - лабораторная диагностика крови

Лечение

- Заболевание неизлечимо. В основном проводится симптоматическое лечение для облегчения страданий больного. Среди симптоматических средств применяют :
 - противосудорожные
 - препараты для коррекции слюнотечения
 - при психических расстройствах-антидепрессанты
 - противодиарейные средства
 - при развитии инфекционных осложнений со стороны дыхательных путей используют антибиотики

Патогенез

- патогенез Ниманна - Пика был связан с недостаточностью в тканях сфингомиелиназы- кислота лизосомах гидролазы, осуществляющие гидролитическое расщепление сфингомиелина. При недостаточности сфингомиелиназы нарушается нормальный катаболизм сфингомиелина и происходит накопление его в тканях. Возможность избыточного синтеза сфингомиелина при Ниманне- Пике болезнь экспериментально не подтвердилась, но полностью пока не исключена.

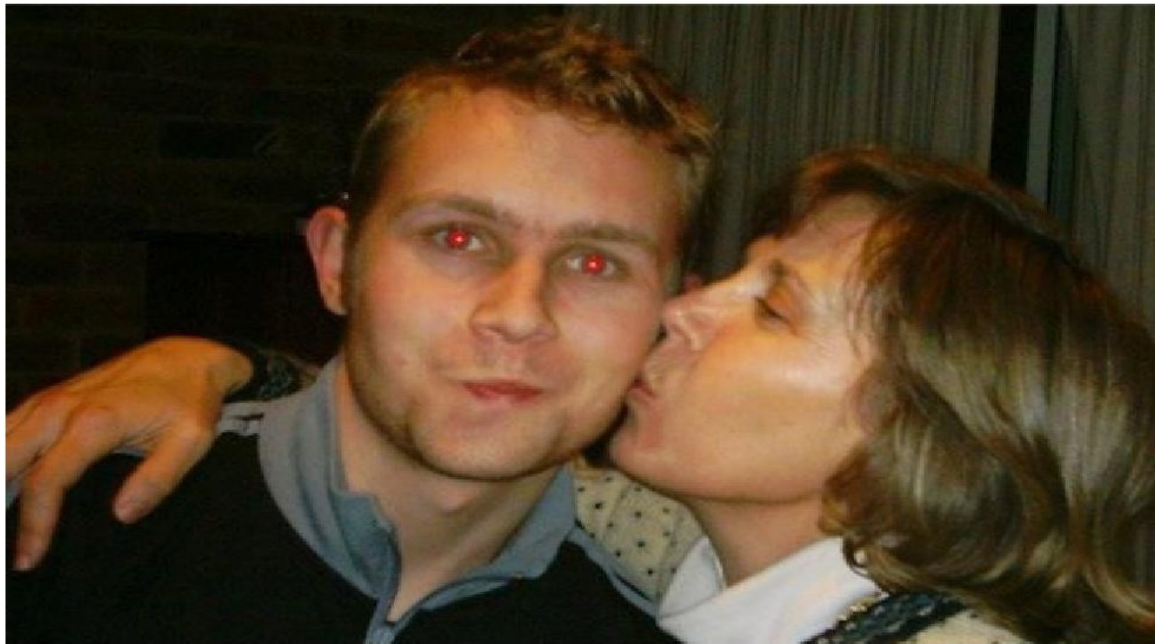
Прогнозы болезни Нимана-Пика, статистика



- К сожалению, прогнозы для пациентов с подобным диагнозом неутешительные. Болезнь Пика - очень серьёзная, на сегодняшний день не существует способов остановить разрушение нейронов. Согласно статистике, в течение 5-10 лет болезнь приводит к психическому и моральному разложению личности - у пациентов развивается слабоумие, маразм и так далее. Такие больные должны находиться под постоянным присмотром, желательно в специальных клиниках, где за ними будут постоянно следить медицинские сотрудники.

Информация о жизни людей с заболеванием Ниманна-Пика

Первое фото – 2005 год. Именно тогда у 48-летней женщины появились первые изменения в эмоциональной сфере, которые были сначала ошибочно отнесены на счет менопаузы.



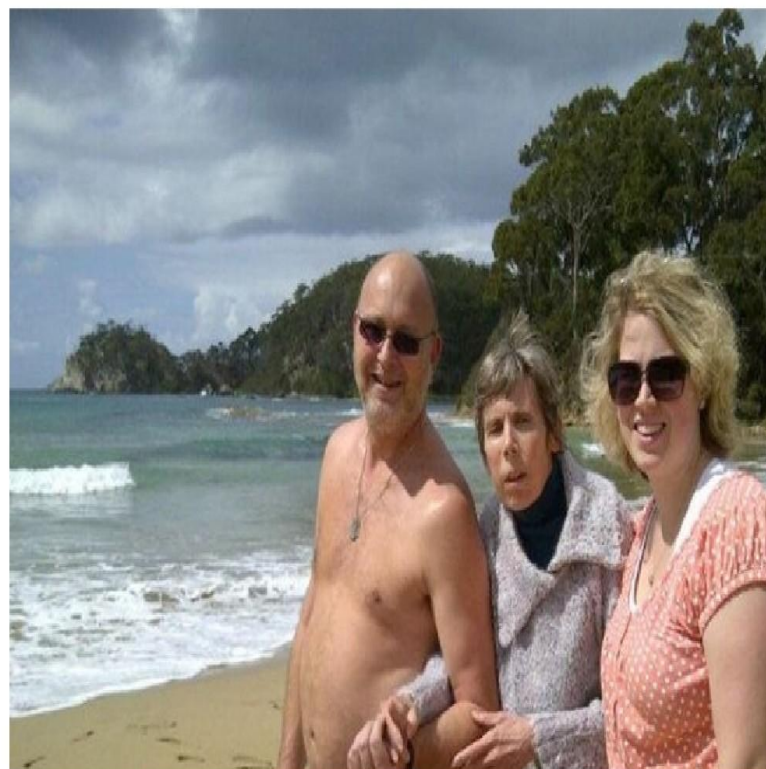
- Это история 10 последних лет жизни австралийки Джеки, рассказанная сыном Джеком в 11 фотографиях. В 2007 году женщине поставили диагноз - Болезнь Пика.

Второе фото. На пляже, ориентировочно 2010 год.



«Я тогда не верил, что всё случится так быстро. Сестра плакала, а мама говорила, что всё хорошо, на всё воля Божья. А потом начался настоящий сюрреализм. Начались ухудшения – шаг за шагом. С появлением всё новых нарушений. Паранойя, забывание имен, утрата навыка самостоятельного приёма пищи».

Четвертое фото. Прогулка у моря. Очень сильно похудела. Перестала разговаривать.



«В целом, всё не так уж плохо. Отец ухаживает за мамой круглосуточно, но государство тоже очень хорошо помогает. Я езжу навещать родителей каждые полтора месяца. Думаю, что сестре сейчас непросто. У неё скоро будет ребенок, и она хотела бы обратиться за советом к своей матери, однако это уже невозможно».

Пятое фото. Рождение первого внука – событие, которого она ждала долгие годы.



«Наш отец – очень сильный человек, умеющий держать удар. Целыми днями он ухаживает за ней и говорит, что главное – сохранить чувства, делать всё, что в твоих силах, и принять ситуацию такой, какая она есть».



Шестое фото. Принять участие в в
Почему нет! #Живём один раз



«В детстве мы никогда мы не были
отцом, как сейчас. Мне кажется, что
чувствует то же самое. Став матерью
переживает, что её ребенок никогда
какой была его бабушка, и хочет бо
рассказывать о ней».

Возможно, это прозвучит ужасно, но члены семьи открыто говорят, что молятся о приближении конца.



- Иногда она улыбается и даже смеется. Не понимаю, по какой причине. Мы надеемся что развязка близка" - говорил сын.

Этот 8-летний мальчик выглядит так, словно находится на позднем сроке беременности. На самом же деле ребенок страдает от тяжелой болезни, вызывающей увеличение органов, и он вряд ли доживет до взрослого возраста.



- У маленького Адама Асифа болезнь Ниманна — Пика типа В - генетическое расстройство, которое заставляет его печень и селезенку раздуваться в размерах (гепатоспленомегалия), что приводит к выпячиванию живота. Для своего возраста Адам слишком мал, на его теле быстро образуются синяки, и ребенку не хватает силы.

Заключение



- Полностью излечить заболевание врачам пока не удастся, но правильно подобранная терапия может существенно снизить тяжесть симптомов и улучшить качество жизни больного.

Спасибо за внимание!

