

Клиника интеллектуальных нарушений. Макроцефалия.

Выполнила: Каримова Елена Абдрашитовна.

- ▶ **Макроцефалия** - увеличение размеров головного мозга с сопутствующим увеличением размеров головы. Помимо увеличенного головного мозга, данный синдром может сопровождаться повышением внутричерепного давления и другой неврологической симптоматикой, гипертермией, нарушениями зрения, реже встречается изолированно. Диагностируется на основании измерения размеров черепа, в том числе в динамике, подтверждается результатами КТ и МРТ. Проводится этиотропная терапия заболевания, в клинике которого имеет место макроцефалия. Обязательна дегидратационная терапия, возможно оперативное лечение.



Макроцефалия

- **Макроцефалия** — чрезмерно большая голова. Большие размеры головы, превышающие нормальные, более чем на 2 стандартных отклонения.



- ▶ Макроцефалия, как и микроцефалия, определяется размерами окружности головы, произвольно ограниченными двумя стандартными отклонениями выше возрастных норм. При таком статистическом критерии под определение попадают как нормальные индивидуумы, так и целый ряд разнообразных и несоотносимых случаев. Большинство случаев макроцефалии не связано с патологией развития мозга, но здесь будет обсуждаться в связи с большими размерами головы как основного и заметного признака. Lorber и Priestley (1981) обследовали 510 детей с окружностью головы более 98-го центиля. У 75% из них наблюдалась гидроцефалия и повышенное внутричерепное давление, у 3% — специфические синдромы и у 20% отмечалась первичная мегалэнцефалия с нормальным давлением. Только у 13% из последней группы развилась умственная отсталость или неврологические отклонения. Основные диагностические критерии — гидроцефалия или перичеребральные скопления, поскольку они делают необходимым немедленное лечение. Соотношение мальчиков и девочек 4:1, а у 50% пациентов макроцефалия отмечается в семейном анамнезе.

- ▶ Причинами макроцефалии могут быть внутриутробные инфекции, опухоли, родовая травма новорожденного, редкие сосудистые мальформации и аномалии развития головного мозга, например, аномалия Киари II типа, аномалия Денди-Уокера, стеноз сильвиева водопровода мозга и т. д. Риск развития макроцефалии повышают любые состояния, вызывающие отек мозга у ребенка, включая менингит, сепсис, болезни накопления и многие другие заболевания.

- ▶ На первый взгляд, головной мозг при макроцефалии у детей практически не отличается от нормального состояния. Гистологические исследования показывают увеличение элементов нервной ткани, но без структурных изменений. Форма головы нормальная, без характерных для водянки головного мозга выпуклостей, но размер головы превышает норму. Обычно увеличение размеров головы заметно уже в роддоме или в первые 1-2 года жизни ребенка. Часто подобные явления были у родителей или близких родственников ребенка. Нередко большой родничок закрывается существенно позже обычного, может быть широким, но не выпуклым.

ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА

Большие размеры головы (макроцефалия) | Выпуклый/высокий лоб или крупные брови



Синдром аутизма-макроцефалии



В независимых группах у 20% пациентов с расстройствами аутистического спектра выявлена мутация в гене PTEN (Butler et al, 2005)

- ▶ Истинная макроцефалия всегда сопровождается значительным ухудшением зрения, резким снижением умственной, познавательной деятельности, судорогами эпилептического типа. Ложная макроцефалия заставляет человека столкнуться с проблемами умственного развития, физическим дискомфортом, головными болями. Оба вида заболевания сопровождаются проблемами нервной системы, которые наблюдаются из-за увеличения в объёмах головного мозга.

Интеллектуальное развитие ребенка при данном заболевании в большинстве случаев замедленное, нередко развивается олигофрения и умственная

отсталость.

- У некоторых детей будет доброкачественная макроцефалия. Многие из этих детей не будут испытывать никаких других симптомов, кроме большей окружности головы.
- В других случаях дети могут испытывать задержки развития. К ним относятся задержки в достижении учебных этапов.

- ▶ Макроцефалия в силу генетических нарушений не излечивается, ее можно частично корректировать за счет приема препаратов и операций. Нередко родители сталкиваются с нарушениями физического или нейропсихического развития ребенка, наряду с такими осложнениями, как судороги. В этом случае врач назначает препараты, которые могут уменьшить тяжесть симптомов и реабилитационные мероприятия.
- ▶ Прогноз неблагоприятный за исключением случаев семейной макроцефалии. Даже при успешном излечении высока вероятность сохранения остаточной неврологической симптоматики, отставания в умственном и физическом развитии, симптоматической эпилепсии и других неврологических осложнений.

- ▶ Человеку всю жизнь придётся жить с проблемами интеллектуального плана и нервным напряжением. Будут необходимы препараты для понижения внутричерепного давления и нервной возбудимости. Если полностью оградить себя от стрессовых факторов, травматизма можно прожить долгую и счастливую жизнь. Ложная макроцефалия - это процесс разрастания нейроглии, это влияет на процесс умственного развития, нервное состояние, качество жизни значительно ухудшается, но смертельной опасности нет.