

# Наследственно обусловленные формы психического дизонтогенеза и девиантного поведения у детей

Работу выполнили студенты

дефектологического  
факультета  
111 группы

Егоровой Анастасии, Дебеляк Софьи

Руководитель:  
Профессор А.Г. Московкина

Москва 2015

# Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей

По степени выраженности различают два типа нарушений слуховой функции – глухота и тугоухость.

*Глухота* – это выраженное стойкое понижение слуха, которое препятствует речевому общению в любых условиях, даже с применением звукоусиливающей аппаратуры.

*Тугоухость* – понижение слуха разной степени выраженности, при котором восприятие речи затруднено, но всё же возможно при создании определенных условий.

Нарушение слуха в зависимости от патогенеза может иметь *нейросенсорный* или *кондуктивный* характер. При нейросенсорном нарушении отмечается патология звуковоспринимающего аппарата (чувствительных клеток улитки слухового нерва и мозговых структур). При кондуктивной глухоте нарушение охватывает звукопроводящую систему (наружное и среднее ухо, жидкость среднего уха)

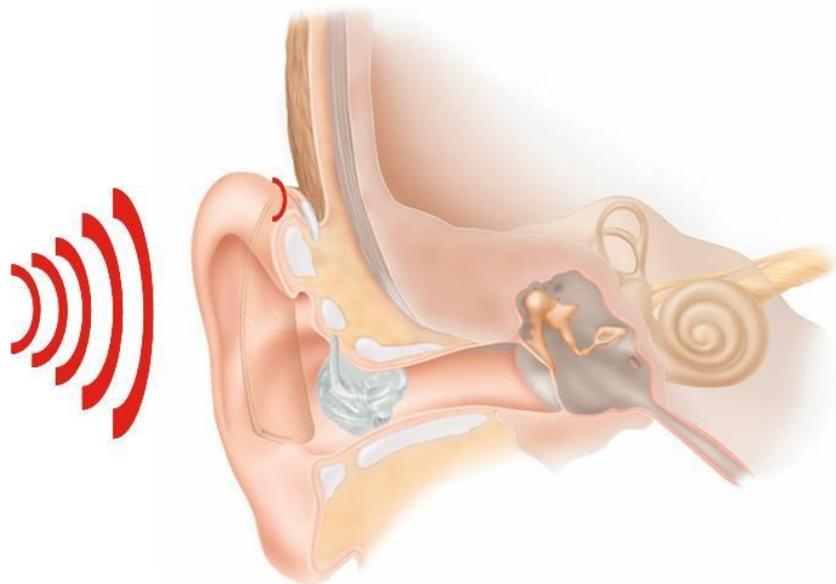
## Причины и факторы вызывающие патологию слуха:

- Причины и факторы наследственного генеза, которые приводят к изменениям в структурах слухового аппарата и развитию наследственной глухоты, которая может быть как врожденной так и выявляться после рождения
- Экзогенные внутриутробные воздействия на орган слуха плода, которые вызывают появление врожденной тугоухости
- Факторы, действующие на орган слуха здорового от рождения ребенка в один из периодов его развития и приводящие к развитию приобретенной глухоты(тугоухости)

Исследованиями многих авторов показано, что у детей с врожденной или рано приобретенной глухотой и тугоухостью может наблюдаться специфическая задержка психического развития в сочетании со своеобразно нарушенным формированием речи в первые годы жизни ребенка.

Речевое нарушение занимает ведущее место в структуре интеллектуальных нарушений при глухоте и тугоухости.

- Глухота редко бывает тотальной, обычно сохраняется остаточный слух, который позволяет воспринимать очень громкие, низкие звуки, но этого недостаточно для полноценного восприятия речи.





У детей с нарушениями слуха часто встречается диссоциированное развитие мышления со своеобразной недостаточностью словесно-логического мышления. Раннее обучение их счету и чтению , а также конструированию может иметь важное значение в предупреждении интеллектуальной недостаточности.

# Статистические данные:

- Частота генетических нарушений слуха колеблется от 36 до 85 % всех случаев. В настоящее время доказано, что генетические нарушения слуха по времени выявления наиболее часто бывают врожденными, а по характеру - нейросенсорными

Развитие и функционирование слухового анализатора определяются сотнями генов, взаимодействующих между собой. Мутационное изменение любого из генов может нарушить формирование и нормальное функционирование слухового анализатора.



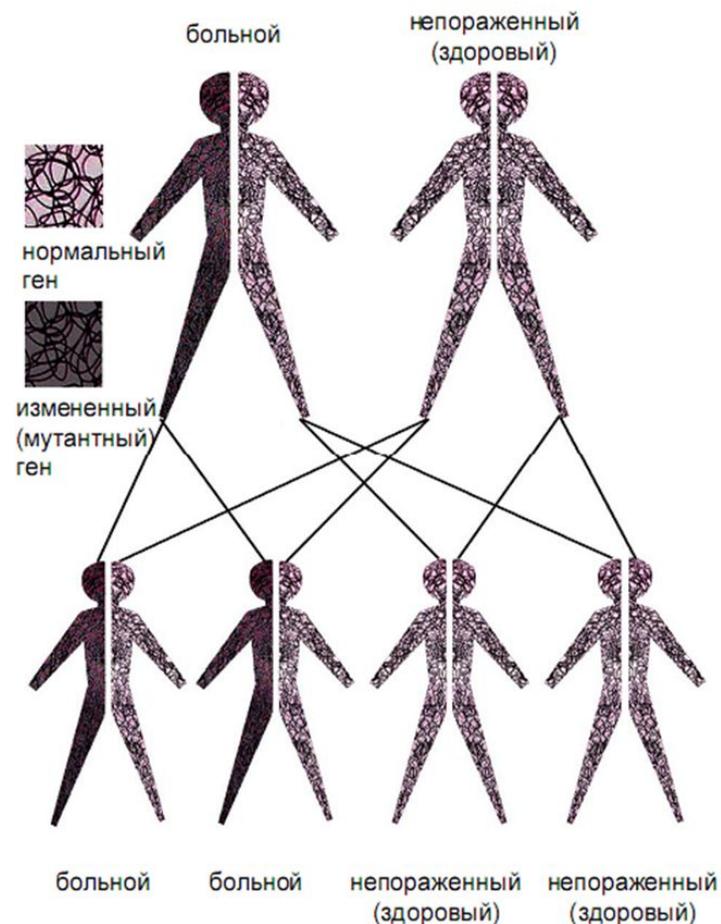
# Типы наследования моносимптоматических нарушений слуха

- Генетические дефекты слуха могут наследоваться по аутосомно-рецессивному, аутосомно-доминантному и сцепленному с полом типу. В зависимости от типа наследования и клинической картины принято выделять 16 форм моносимптоматических нарушений слуха и несколько сотен редких синдромов. Синдромальные формы генетической глухоты и тугоухости составляют около 30% всех случаев.

- Более 50% случаев врожденной сенсоневральной тугоухости и глухоты имеет генетическую (наследственную) причину.
- При этом нарушения слуха могут отсутствовать сразу при рождении, а развиться позднее, затрагивают одно или оба уха, варьируют от незначительных потерь до глухоты.
- Генетические нарушения слуха могут быть прогрессирующими, врожденными, впервые возникать уже во взрослом состоянии; входить в состав синдромов и быть внесиндромальными;
- Генетические нарушения слуха могут быть с аутосомно - рецессивным и аутосомно - доминантным типом наследования, X-сцепленными.

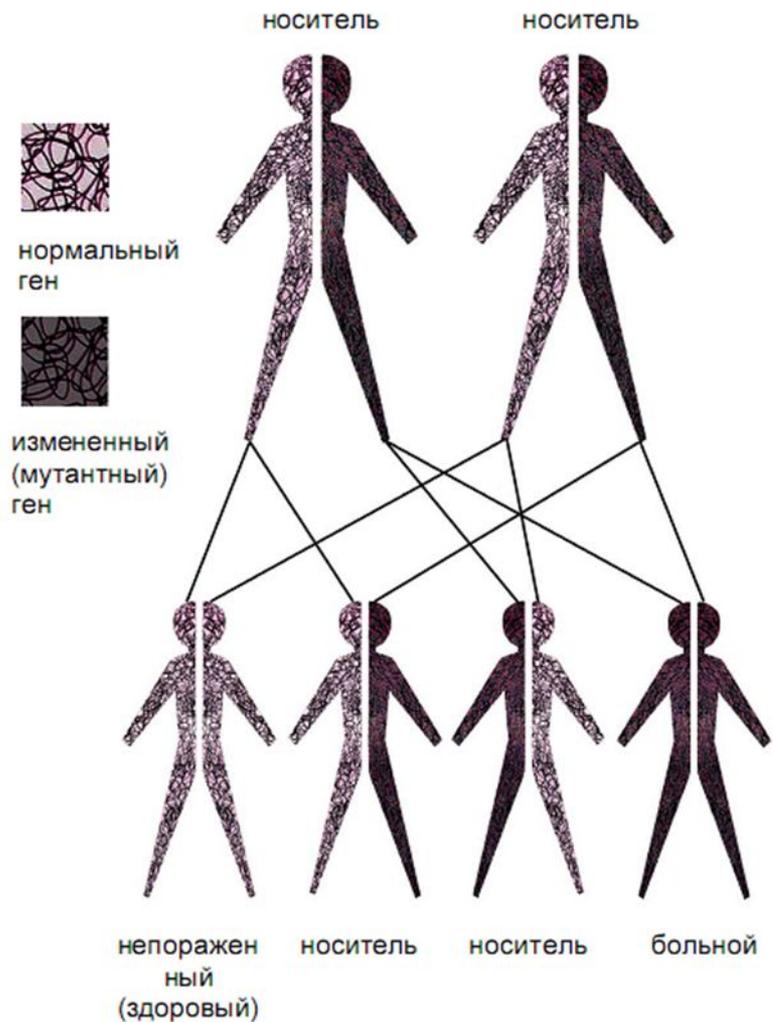
# Аутомно-доминантный тип наследования

- Тип, при котором одного мутантного гена достаточно, чтобы признак болезни был выражен.
- Признаки аутомно-доминантных форм наследственной патологии.
  1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной, что называют передачей болезни по вертикали.
  2. Соотношение больных и здоровых приближается к 1:1.
  3. У нормальных детей больных родителей все дети нормальные.
  4. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
  5. Больные мужчины и женщины одинаково передают болезнь своим детям - мальчикам и девочкам.
  6. Чем тяжелее болезнь отражается на репродукции, тем больше пропорция спорадических случаев (новые мутации).



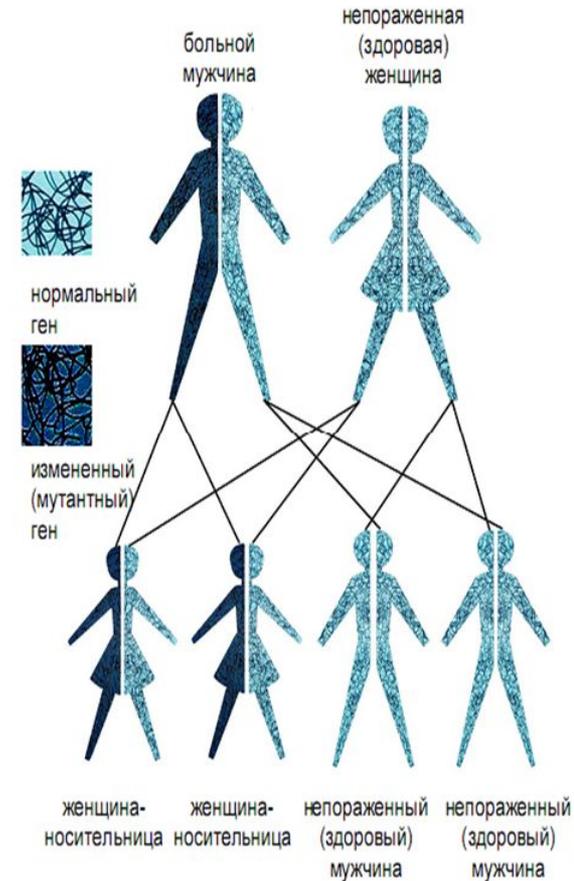
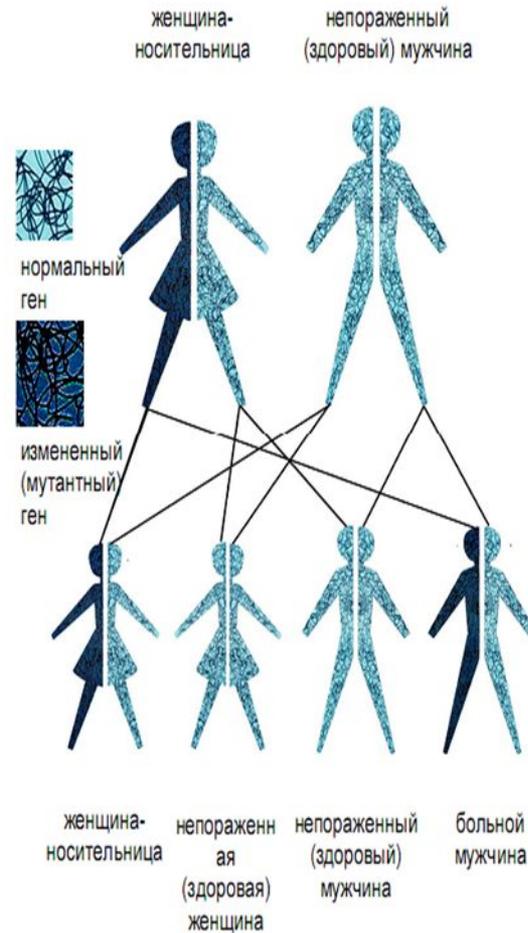
# Аутосомно-рецессивный тип наследования

- Тип, при котором мутантных гена должно быть два: от обоих родителей.
- Если человек наследует только одну измененную копию и одну нормальную, то в подавляющем большинстве случаев такой человек будет являться «здоровым носителем», то есть у него не будет признаков заболевания, так как нормальная копия гена компенсирует функцию измененной копии. «Быть носителем» означает, что человек не болен, но одна из копий данного гена у него изменена.



# X-сцепленное наследование

- Тип наследования, обусловленный мутациями в женской половой хромосоме.
- Носителем называют человека, у которого отсутствуют признаки заболевания, но имеется измененная копия гена. В некоторых случаях у женщин могут присутствовать умеренно выраженные проявления заболевания.



- По времени выявления и особенностям течения все наследственные нейросенсорные дефекты слуха у детей делят на врожденные со стабильной потерей слуха и на выявляющуюся в детском возрасте прогрессирующую нейросенсорную тугоухость. Врожденные дефекты составляют около 90%, детские прогрессирующие – 10% среди всех нарушений слухового восприятия.

# Врожденные рецессивные нейросенсорные глухота и тугоухость

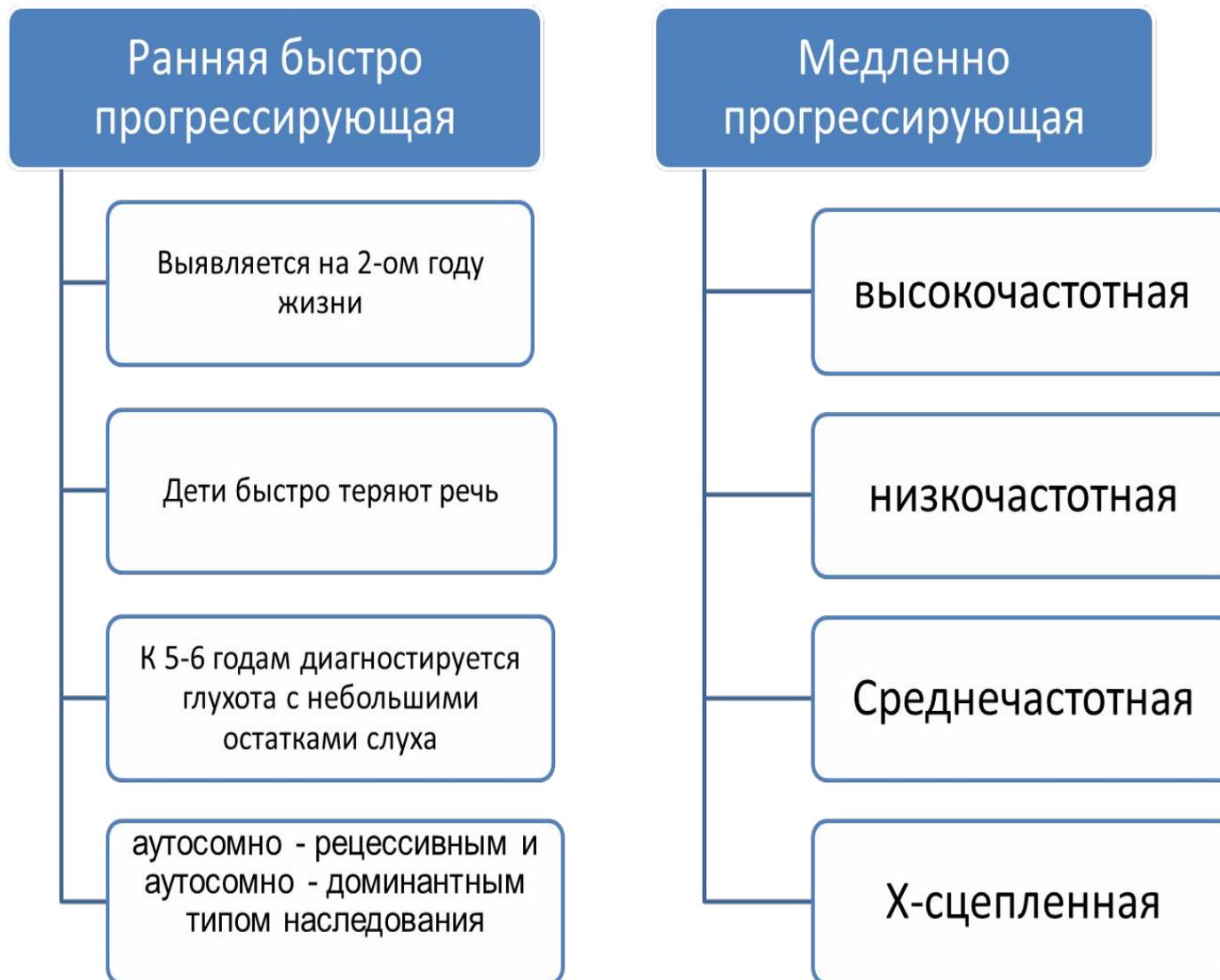
- Выделены три самостоятельных рецессивных врожденных дефектов слуха:
- 1. Врожденная рецессивная глухота со стабильной экспрессивностью гена ( у всех пораженных в семьях – глухота с некоторыми остатками слуха на средних и низких частотах.
- 2. Врожденная рецессивная глухота с варьирующейся экспрессивностью гена (глухие и слабослышащие)
- Врожденная рецессивная тугоухость ( у всех пораженных пороги сл.воспр. Не выше 70дБ)

# Врожденные доминантные нейросенсорные нарушения слуха

Можно выделить две формы двусторонней глухоты и одностороннюю тугоухость. У больных с двусторонней глухотой отмечаются симметричные пороги восприятия на оба уха. Остатки слуха на низких и средних частотах. При односторонней доминантной тугоухости среди пораженных родственников были лица с односторонним и двусторонним дефектами слуха.

Несимметричность поражения в этих семьях объясняют варьирующейся экспрессивностью гена. Также ее можно связать с неполной пенетрантностью (частотой прояв. в попул.) генов.

# Детская прогрессирующая тугоухость



# Синдромальные формы нарушений слуха и сложного сенсорного дефекта

- Синдром Ваарденбурга
- Синдром Ушера
- Синдром Пендреда
- Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена

# Синдром Ваарденбурга

- Характеризуется следующими симптомами:
- телекант
- широка выступающая переносица
- сросшиеся брови,
- гетерохромия радужных оболочек,
- сенсоневральная глухота (глухота),
- белая прядь волос надо лбом, депигментированные пятна на коже,
- в некоторых случаях отмечаются ПТОЗ,
- выступающая нижняя челюсть, расщелина неба или высокое небо,
- небольшие скелетные деформации и пороки сердца.

Встречается с частотой 1:4000



Синдром Ваарденбурга – является наиболее частой формой аутосомно-доминантной синдромальной потери слуха.

# Синдром Ушера

- Синдром Ушера характеризуется
- врожденной нейросенсорной потерей слуха от умеренной до резко выраженной степени,
- вестибулярной гипофункцией,
- медленно прогрессирующим пигментным ретинитом,
- могут наблюдаться умственная отсталость и поздние психозы.
- Распространенность синдрома Ушера среди детей с глубокой глухотой составляет от 3 до 10 %.
- Ген синдрома Ушера приходится на каждые 100 человек.

Ушера синдром – наиболее частая форма аутосомно-рецессивной синдромальной потери слуха. Включает повреждения в 2 основных сенсорных системах. Пораженные люди рождаются с сенсоневральной потерей слуха, затем развивается пигментный ретинит.

# Синдром Пендреда

- Характеризуется следующими симптомами:
- Прогрессивное ухудшение слуха с течением времени
- Обычно ухудшение слуха у детей отмечается с обеих сторон, но неравномерно
- У детей с синдромом Пендреда может быть увеличена щитовидная железа (зоб)
- нарушением равновесия и иногда координации

Синдром Пендреда, выявляется у 10 % всех людей с наследственными нарушениями слуха



# Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена

- Редкая наследственная патология, которая проявляется врожденной глухотой и множественными пороками сердца. Тяжесть симптомов, которые возникают при данном заболевании, варьирует от случая к случаю, у некоторых людей явных симптомов может и не наблюдаться. У других же может быть выраженная тахикардия, внезапная остановка сердца и внезапная смерть.

Физическая нагрузка, сильное возбуждение или волнение, стресс могут спровоцировать симптомы данного заболевания. Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена, как правило, можно обнаружить в раннем детстве, он наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

---

## Основные критерии \*

- продолжительность QTc более 0.44 с
- синкопальные состояния, связанные со стрессом
- врожденный синдром уQT у родственников

---

## Дополнительные критерии \*

- врожденная глухота
- альтерация зубца T
- другие нарушения реполяризации
- брадикардия (у детей)

# Литература:

- Бертынь Г.П., Певзнер М.С. , Мареева Р.А. "Синдром Маршалла и Ушера - наследственные формы слепоглухоты (клинико-психолого-педагогическое изучение)" журнал "Дефектология" 1988. - № 2. - С. 35 – 43
- Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: Учеб. пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / Под ред. В.И. Селиверстова, Б.П. Пузанова. — М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2003. — 368 с. — (Коррекционная педагогика).
- Синдром удлиненного интервала QT (под ред. Школьниковой М.А.). М.: Медпрактика, 2001, 128с.