

Генетика олигофрений. Клинически
недифференцированная олигофрения.

123НП51

Выполнила:

студентка Пылаева Н.А

Выделены две клинические формы умственной отсталости: олигофрения и деменция. Термином *олигофрения* обозначают различные по этиологии и патогенезу состояния, объединенные двумя общими чертами: ранним возникновением интеллектуального дефекта (до трех лет) и отсутствием его прогрессивности.

Олигофрения относится к числу распространенных патологий, ее частота составляет 1-3% в популяции. *Деменция* характеризуется распадом уже сформировавшегося интеллекта, развивается в возрасте старше трех лет. В детском возрасте такое деление достаточно условно, т. к. многие наследственные формы умственной отсталости характеризуются неравномерностью поражения и склонностью к прогрессированию.



Доля наследственно обусловленных форм олигофрении, по данным разных авторов, колеблется от 20 до 90%. Это большое различие объясняется как разными подходами авторов к оценке этиологической роли того или иного фактора, так и различной структурой обследуемых контингентов в отношении степени тяжести поражения. Есть основания считать, что наследственные факторы играют большую роль в этиологии легких степеней умственной отсталости.

- Резидуальные состояния поражения нервной системы во внутриутробном периоде, во время рождения и в первые годы постнатальной жизни;
- Первичные заболевания нервной системы;
- Генные болезни;
- Хромосомные болезни.

Олигофрения со специфическим синдромом поражения:

- Больные с хромосомной патологией;
- Больные с определенным моногенно наследуемым синдромом.

Хромосомная патология

Структурные аномалии хромосом, возникающие в результате разрывов и последующих соединений хроматид, как правило, сопровождаются различными степенями умственной отсталости — от умеренной до глубокой — сочетаются с множественными врожденными аномалиями, создающими иногда довольно специфический образ «олигофренадиспластика».

Причины умственной отсталости

Причины умственной отсталости при аутосомных и гоносомных абберациях, очевидно, лежат в грубых нарушениях генного баланса, как следствие нарушения множества ферментных функций, приводящих к искажению эмбрионального развития. Это обстоятельство обуславливает малую эффективность лечения олигофрений, связанных с хромосомными абберациями, и заставляет уделять основное внимание изучению причин их возникновения и возможной профилактики.

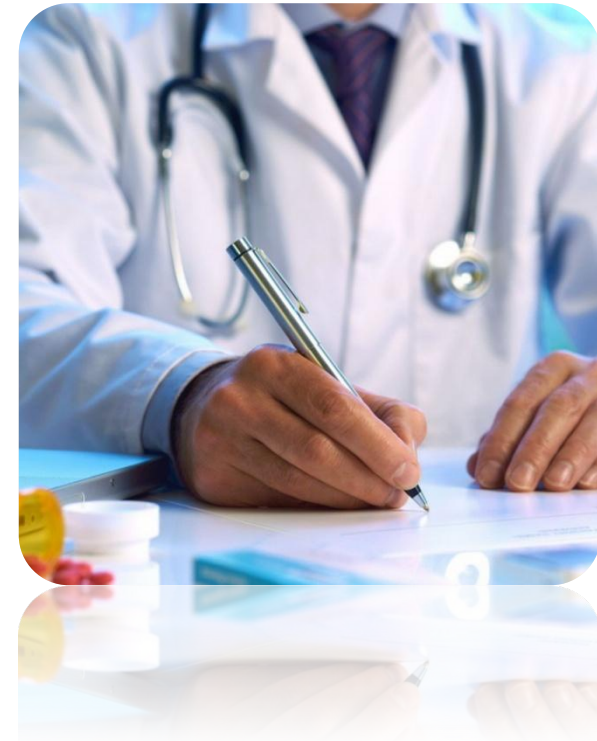
Среди моногенно наследуемых олигофрений самыми частыми, по мнению исследователей, являются нейрофиброматоз Реклингаузена и миопатия Дюшенна. Исследования последних десятилетий показали, что умственная отсталость, сопровождающая эти заболевания, является непрогредиентной, несмотря на прогрессирование основной симптоматики болезни, что позволяет отнести интеллектуальный дефект при этих заболеваниях к олигофрении.



Синдром

- ✓ Синдром Нунан. Аутосомно-доминантный тип наследования.
- ✓ Шерешевского- Тернера, однако среди них были и лица мужского пола.
- ✓ Синдром Рубинштейна - Тейби. Предположительно аутосомно- доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью.
- ✓ Синдром Дубовица. Впервые описан в 1965 году.

- ✓ Синдром Барде - Бидля. Одно из нервно-психических заболеваний, сочетающихся с ожирением.
- ✓ Синдром Гольтца. Наследуется по Х-сцепленному доминантному типу с летальностью для плодов мужского пола.
- ✓ Синдром Опица - Каведжиа. Впервые описан в 1974 году.
- ✓ Синдром Беквита - Видемана. Описан в 1963 году.



Недифференцированная олигофрения

Недифференцированная олигофрения — олигофрения, не сопровождающаяся явными соматическими или неврологическими изменениями, либо определенными ферментными дефектами, или хромосомными aberrациями. Такие формы представляют наиболее острую проблему генетики олигофрении, что связано с их широкой распространенностью и малой изученностью этиологических факторов при этих формах.

Группы олигофрении

Исследователи выделяют две группы клинически недифференцированной олигофрении. Первую группу составляют более тяжелые случаи олигофрении у детей интеллектуально полноценных родителей, вторую, более многочисленную — случаи олигофрении с меньшей степенью дефекта и со значительным семейным отягощением. Роль генетических факторов в этиологии олигофрении у больных первой группы сводится, по-видимому, к действию редких рецессивных аллелей.

Недифференцированная олигофрения

Семейная недифференцированная олигофрения. Различные исследования показали, что 30-50% пробандов с недифференцированной олигофренией имеют одного или обоих умственно отсталых родителей. Некоторые авторы недифференцированную олигофрению у детей в таких семьях связывают с плохой семейной обстановкой.

Биологические экзогенные вредности могут быть причиной олигофрении: частые заболевания детского возраста и другие вредности внутриутробного периода, в частности, алкоголизм матерей.

Для объяснения характера наследования недифференцированной олигофрении существуют и другие генетические гипотезы. Так, например, предполагается, что 1 /3 случаев недифференцированной олигофрении средней тяжести вызвана рецессивными генами (их насчитывают несколько десятков), локализованными в разных хромосомах.



Спасибо за внимание!