

Новосибирский государственный медицинский университет
Кафедра пропедевтики детских болезней

Дисциплина: пропедевтика детских болезней

Факультет: педиатрический

**ТЕМА: Нервно-психическое развитие детей в связи
с анатомо-физиологическими особенностями
ЦНС.**

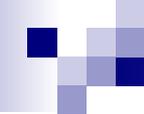
Лектор: доцент кафедры Дерягина Л.П.

Цели и задачи лекции

- Цель лекции помочь вам научиться правильно оценивать нервно-психическое развитие ребенка и научиться узнавать основные синдромы его поражения.

Задачи лекции:

- Изучение морфологических и функциональных особенностей мозга ребенка
- Роста и дифференцировки структур ЦНС
- Анатомических соотношений развития спинного мозга и позвоночного канала у детей для правильного выбора уровня спинномозговой пункции
- Ликвора в норме, при гнойном и серозном менингитах, гидроцефалии
- Особенности деятельности ЦНС у детей

- 
- Безусловные рефлексы новорожденных
 - Развития координации движений и условно-рефлекторной деятельности ребенка
 - Развитие речи у детей, ее особенности
 - Значения игры в познании детьми окружающего мира, подбора игрушек для детей различного возраста
 - Принципы составления режима дня для детей различного возраста

- 
- Критерии оценки нервно-психического развития детей
 - Воспитательная деятельность
 - Клинических проявления поражения ЦНС после рождения, их влияние на дальнейшее развитие
 - Понятие об олигофрении

Нервная система. Эмбриогенез

Вначале 3й недели эмбрионального развития из эктодермы образуется группа клеток. К 3й неделе формируется мозговая (медуллярная) пластинка, превращающаяся в нервную трубку, открытую на концах. В это время в головном отделе трубки образуется 3 первичных мозговых пузыря: -передний, -средний, -задний.

- Из них развиваются главные отделы головного мозга: 1) конечный (проэнцефалон), 2) средний (мезэнцефалон), 3) ромбовидный (ромбэнцефалон)
- В последующем передний и задний мозговые пузыри разъединяются каждый на 2 отдела, в результате образуется 5 мозговых пузырей: 1) конечный (теленцефалон), 2) промежуточный (диэнцефалон), 3) средний (мезенцефалон), 4) задний (метенцефалон), 5) продолговатый (миеленцефалон)

- Из конечного мозгового пузыря развиваются полушария головного мозга и подкорковые ядра.
- Из промежуточного – межуточный мозг (зрительные бугры, подбугорья, гипоталамус).
- Из мезэнцефалической – средний мозг (четверохолмие, ножки мозга, Сильвиев водопровод)
- Из метенцефалон – Варолиев мост и мозжечок.
- Из миелоэнцефалон – продолговатый мозг.
- Из каудальной части нервной трубки развивается спинной мозг.

- К 3му месяцу внутриутробного развития выделяются основные части ЦНС: большие полушария, ствол, мозговые желудочки, спинной мозг.
- К 5му месяцу дифференцируются основные борозды коры больших полушарий.
- На 6м месяце выявляется функциональное превалирование высших отделов над бульбо-спинальными.

Анатомо-морфологические особенности:

- Головной мозг новорожденного имеет относительно большую величину. Масса $1/8$ от массы тела, т.е., около 400 гр. У мальчиков несколько больше, чем у девочек.
- Хорошо выражены борозды, крупные извилины, но глубина и высота их относительно невелики. Мелких борозд мало, они проявляются в течение первых лет жизни.
- К 9 месяцам первоначальная масса удваивается и к концу 1г жизни $1/11-1/12$ от массы тела.

- К 3м годам утраивается, к 5 годам составляет $1/13-1/14$ массы тела.
- К 20 годам масса увеличивается в 4-5 раз и составляет $1/40$ от веса тела.
- Мозговая ткань мало дифференцирована.
- Кортикальные клетки, пирамидные пути недоразвиты, плохо дифференцируется серое и белое вещество.
- Затылочная доля коры больших полушарий имеет относительно большие размеры.

- К 6му месяцу беременности преобладают вышележащие отделы нервной системы. Ребенок уже жизнеспособен.
- К рождению отмечается незрелость нервной системы. Рост мозга происходит за счет увеличения количества глиальных элементов, роста нейронов, миелинизации проводников.
- Пирамидные пути недоразвиты. Нет четкой границы между белым и серым веществом. В дальнейшем количество клеток на 1см² уменьшается. Архитектоника мозга меняется.

- К 15-16 годам архитектура мозга как у взрослых.
- Параллельно развивается интеллект. Любая задержка сказывается на моторике.
- Неблагоприятное действие оказывают инфекции и другие интоксикации.
- 1 период – эмбриональный (9 недель).
Появляются грубые пороки из-за вредных воздействий в этом периоде – анэнцефалия
мозговые грыжи – эмбриопатия



2 период – фетальный (10-18 недель).

Происходит задержка созревания структур, из функций, дегенеративные изменения тканей.

Может быть воспалительный процесс. Обычно изменения необратимые

Спинной мозг

- В постнатальном периоде претерпевает изменения и спинной мозг. У новорожденных имеет более законченное морфологическое строение в сравнение с головным, в связи с чем оказывается более совершенным в функциональном отношении. Располагается в позвоночном канале, оканчивается у 5-ти летнего ребенка на уровне I-II поясничного позвонка в виде конуса, от которого вниз тянутся нити «конского хвоста» - это двигательные и чувствительные корешки.

- Спинной мозг новорожденных относительно длиннее и доходит до нижнего края III поясничного. Позднее рост спинного мозга отстает от роста позвоночника. Рост спинного мозга продолжается примерно до 20 лет, по массе он увеличивается примерно в 8 раз.
- Гистологически в раннем возрасте отмечается преобладание передних рогов над задними. Нервные клетки расположены группами, ткань глии хорошо развита.

- **Периферическая нервная система**
- ПНС недостаточно миелинизирована, пучки нервные волокон редкие, распределены неравномерно. В клетках периневральной оболочки относительно велико количество ядер.
- Миелинизация черепномозговых нервов осуществляется в течение первых 3-4 месяцев и заканчивается к 1 году.
- Миелинизация спинальных нервов продолжается до 2-3 лет

- Исследование ликвора применяется с диагностической целью. Учитывается давление ликвора (в желудочках и цистернах отрицательное, а в спинном мозге – положительное). В норме вытекает каплями, а при патологии частыми каплями или струей. Надо помнить, что при крике ребенка жидкость может вытекать струей.
- Повышение давления наблюдается при воспалении мозговых оболочек и тканей мозга.
- Понижение давления при спайках из-за перенесенного воспаления (сухая люмбальная пункция).

- Учитывают прозрачность ликвора. Помутнение – за счет клеток лейкоцитов – преоцитоз. Желтушное окрашивание называется ксантохромией (за счет физиологической желтухи). После 10-20 дня жизни ликвор бесцветен, прозрачный.
- Помутнение отмечается если лейкоцитов 1 мм^3 – 500 клеток. В норме у новорожденного в 3-4 недели количество лейкоцитов 10-18 (все клетки лимфоциты).

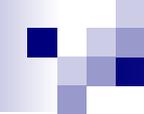
- 
- При подсчете формулы, если преобладают нейтрофилы – гнойное воспаление.
 - Определяется количество белка, фракции белка, количество сахара.

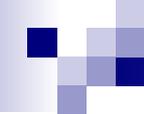
- **Частые симптомы при воспалительных поражениях:**
- Беспокойство, гиперстезия, нарушение сознания вплоть до комы, судороги, периодическое дыхание, вегетативная симптоматика (потливость, изменение дермографизма, выбухание родничка, расхождение швов), менингеальные симптомы (ригидность мышц, опистотонус) бульбарные нарушения, расстройства речи, нарушение глотания. Это экстренная ситуация.
- У новорожденных с родовой травмой появляется общемозговая симптоматика. Помогает спинно-мозговая пункция (обнаруживают кровь или воспаление).

- Могут быть параличи:
- 1 группа параличей – спастические. Это повреждение двигательного нейрона на уровне центрального головного мозга и в спинном мозге. На стороне поражения высокие сухожильные рефлексy, повышенный тонус, рефлексy, непроизвольные движения в мышцах
- 2 группа – периферические – вялые. Нарушение нервно-мышечной проводимости. Может быть одна мышца или группа мышц – арефлексия. Клиника: гипотония мышц, гиперрефлексия, атрофия мышц.

- **Техника проведения спинномозговой пункции**
- Производится при лежачем или сидячем положении больного. Детям в положении лежа. Укладывают на бок, сгибают ноги в коленных суставах, бедра максимально приводят к животу, голову сгибают кпереди. Выбор длины иглы зависит от возраста. Иглу вводят в промежуток между остистыми отростками 3м-4м или 4м-5м поясничными позвонками.

- Ориентир – точка пересечения линии, соединяющей гребни подвздошных костей и позвоночника.
- Иглу вводят строго в сагиттальной плоскости. Наклон иглы вбок приводит к попаданию ее в отросток позвонка. У новорожденных и детей младшего возраста угол введения иглы – прямой.
- У старших детей остистые отростки опущены вниз, поэтому иглу вводят под острым углом. Вводят медленно. В момент прокола твердой мозговой оболочки ощущается «провал» иглы в субарахноидальное пространство.

- 
- Механизмы повышения давления:
 - Избыточная продукция спинномозговой жидкости
 - Затруднение оттока при нормальной ее продукции
 - Сочетание гиперсекреции с нарушением оттока.



Повышение давления может наблюдаться при воспалении (вследствие чрезмерной продукции ликвора или повышении проницаемости стенок – мозговых сосудов), при опухолях, абсцессах, паразитарных цистах, увеличивающих объем мозга. При врожденных и приобретенных нарушениях процесса всасывания и продукции ликвора, при раннем окостенении черепных швов – базы роста черепа.

- **Клеточные элементы спинномозговой жидкости**
- У новорожденных в норме 20-25 лимфоцитов в 1 мкл, от 3 мес до 1 года – 12-15, у детей старшего возраста – 1-5.
- Подсчет клеточных элементов проводится в камере Фукса – Розенталя, объем которой 3 мкл. Поэтому иногда число клеточных элементов в анализах указывается в 3 мкл, например 15/3. В норме ликвор не содержит нейтрофилов и эритроцитов.

- При попадании в спинномозговую жидкость эритроциты постепенно теряют пигмент, отчего ликвор приобретает желтоватый цвет (ксантохромия).
- Повышение содержания лейкоцитов – плеоцитоз.
При гнойных менингитах наблюдается нейтрофильный плеоцитоз, при серозных – лимфоцитарный, при эхинококкозе – эозинофильный.

- При некоторых заболеваниях обнаруживаются специфические клеточные элементы, например, лейкоэмические клетки при остром лейкозе, опухолевые клетки).
- Содержание белка. В норме от 0.1 до 0.3 г/л. Повышение белка может определяться у больных с блоком субарахноидального пространства, что связывается с преобладанием процессов всасывания спинномозговой жидкости над ее продукцией.

- Повышение количества может наблюдаться при острых энцефалитах, опухолях мозга.
- Одновременное повышение количества белка и клеточных элементов при энцефалитах, субарахноидальном кровоизлиянии.
- Иногда при повышении белка количество клеточных элементов остается нормальным – белково-клеточная диссоциация (кистозный арахноидит, опухоль спинного мозга, позвоночника).

- При менингитах наблюдается клеточно-белковая диссоциация.
- Имеются реакции, позволяющие определить повышение в ликворе глобулинов. Это реакция Нонне – Апельта, Панди, Вайхбродта.
- Сахар в спинномозговой жидкости содержится в количестве 0.45-0.65 г/л. При бактериальных менингитах количество сахара в ликворе снижается до 0.2 – 0.1 г/л. При энцефалитах повышается до 0.8-1.0 г/л.

- Содержание хлоридов в норме 7-7.5 г/л. При менингитах количество хлоридов уменьшается.
- Диагностическое значение имеет поставка иммунобиологических и коллоидных реакций (диагностика сифилиса, бруцеллеза).

- **Функциональные особенности ЦНС**
- Вся группа безусловных рефлексов делится на 2 группы (Бадалян, 1975г)
- Сегментарные двигательные автоматизмы, обеспечивающиеся сегментами ствола (оральные автоматизмы) и спинного мозга (спинальные автоматизмы)
- Надсегментарные позотонические автоматизмы, обеспечивающие регуляцию мышечного тонуса в зависимости от положения тела и головы, они регулируются центрами продолговатого и среднего мозга.

- К оральным сегментарным автоматизмам относятся састальный, поисковый, хоботковый и ладонно-ротовой рефлексы.
- Ладонно-ротовой рефлекс. В норме рефлекс ярко выражен. Вялость рефлекса или отсутствие свидетельствует о поражении ЦНС. Может отсутствовать на стороне поражения при периферическом парезе руки. После 2 мес он угасает и к 3 мес исчезает.
- К спинальным двигательным автоматизмам относятся хватательный рефлекс, рефлекс Моро, опоры, автоматической походки, ползания, Галанта, Переса, защитный рефлекс новорожденного.

- Хватательный рефлекс. Если поместить в ладони новорожденного указательный палец, происходит сгибание всех пальцев ребенка и охватывание пальцев врача. Ребенка при этом можно приподнять (рефлекс Робинзона). Рефлекс до 3-4 месяцев.
- Рефлекс Моро. Отсутствие его говорит о поражении ЦНС. При периферическом парезе руки он может отсутствовать на стороне поражения. Ассиметрия рефлекса бывает при гемипарезе. Этот рефлекс выражен до 4-5 месяцев.

- Рефлекс опоры. Поднять ребенка взяв его подмышки обеими руками, он сгибает ноги в тазобедренном и коленных суставах, а стопы в тыльную сторону. Поставленный на опору ребенок выпрямляет туловище. Рефлекс исчезает в 1-1.5 месяца.
- Рефлекс автоматической походки. Ребенка ставят на опору, если наклонить его вперед, то ребенок делает шаговые движения. Выражен до 1-1.5 мес.
- Рефлекс ползания (рефлекс Бауэра) выражен до 4 мес

- Рефлекс Переса до 3-4 мес.
- Впервые общие физиологические особенности были изучены Н.И. Красногорским на основе законов и принципов И.П. Павлова. Основными процессами, отражающими функцию ЦНС, являются процессы торможения и иррадиации, иррадиации и концентрации.

- У детей преобладает торможение, которое носит охранительный характер. С возрастом у ребенка нарастает выносливость нервных клеток к постоянному раздражению, возбуждению. Так, до 2х месяцев непрерывное бодрствование не может продолжаться более часа, из-за внутреннего торможения ребенок засыпает. Поэтому в режиме дня между приемами пищи ребенок 6-7 раз в сутки спит.
- С 2 до 5 мес непрерывное бодрствование увеличивается с 1 часа до 2 часов.

- С 5 до 10 мес непрерывное бодрствование удлиняется с 2 до 3 часов, а с 10-18 мес до 4 часов. С 18-24 мес до 5 часов, с 2 до 7 лет до 6-7 часов. К 8 годам происходит резкое усиление выносливости нервных клеток, и непрерывное бодрствование удлиняется до 14 часов.
- Таким образом, количество дневных снов определяется степенью выносливости клеток ЦНС к постоянному возбуждению.

- У детей подкорковые реакции всегда сильнее корковых, поэтому эмоциональные реакции у детей имеют большее значение, чем у взрослых. В основе всех воспитательных мероприятий лежит усиление корковых влияний на подкорковые реакции ЦНС у детей в силу несовершенства морфологических структур и функций.
- В процессе онтогенеза происходит развитие высших функций головного мозга – сигнальных систем, причем неодинаково в правом и левом полушариях. В первые годы превалирует развитие функций правого полушария коры, то есть реакций непосредственного раздражения. Усваиваются слова, имеющие первосигнальное значение условного рефлекса.

- На 1-ом году жизни:
- Период новорожденности до 1 мес. Это жучок, перевернутый на спину. Движения хаотичные, высокий мышечный тонус сгибателей, регуляция движений на уровне подкорки. Дальше происходит миелинизация нервных волоком – зрительное сосредоточение.

- 1-3 мес: к концу 1го месс ребенок следит за игрушкой. Уменьшается и исчезает мышечная гипертония. С конца месяца произвольно ощупывает материнскую грудь, повторяет все мимические движения матери. К концу 3го месс захватывает игрушку.
- 3-6 мес: бурно развивается статика. Движения рук уже целенаправленны, но не совершенны. Постоянно угасают содружественные движения. На 3-4 мес происходит миелинизация спины, шеи – переворачивается со спины на живот в 3 мес, а к 4 мес с живота на спину.
- 6-9 мес: Ребенок сам садится. Ползание 6-7 мес, на четвереньках – 7-8 мес, ходьба 8-9 мес, держась за барьер. Берет мягкие предметы двумя пальцами.

- 9-12 мес: на четвереньках ползает хорошо, стремительно. К 12 мес ходит. Некоторые дети начинают ходить с 9 до 16 мес – это норма (массаж, гимнастика). Если раньше – идет деформация ног, таза, позвоночника.
- 2 года: появляется реакция равновесия (катается с горки, ходит по лестница)
- 3 года: ребенок ходит с предметом в одной руке, бросает и ловит мяч, манипулирует руками. Движения координированы.

- 7 лет: младший школьный возраст. Можно профессионально начинать заниматься спортом, а до 7 л только лечебная гимнастика.
- В 6-9 мес ребенок подражает деятельности, понимает речь, указывает глазами знакомых людей, требует к себе внимания
- 9-12 мес движения в пространстве, слушает музыку, знает неприятные запахи, свое имя, манипулирует ложкой, подражает деятельности. Детей брать на руки надо меньше, т.к. развивается эгоцентрическая личность.

- 2 г: совершенствование сенсорной деятельности, различает фигуры, хорошо понимает обращенную к нему речь, контактирует с детьми. Узнает цвета. Формируется абстрактное мышление.
- 3г: «почемучки»
- 3-7 л: сформированы навыки. Игра – ведущая деятельности. Систематизация. К 5 годам формируется интеллект – личность.

- Этапы развития речи:
- Предпосылкой для развития речи служат зрительное и слуховое сосредоточение. Первое возникает к 2 мес., второе к 3 мес. Периоды:
 - 1.Доречевой. (до 1 мес) неосознанный крик, с 2-3 мес гуление, с 5-6 мес детский лепет. Лепет – индикатор хорошего состояния ребенка, эмоционально состояния. Содержание лепета ба, ма, де и др.
 - 2.Речевой состоит из начального (предложения из 1 слова), совпадает с произнесением первых слов и периодом лепета с 6 мес до 1.5 лет. Идет развитие моторной и сенсорной речи.

- Моторная речь. Фазы:
- 1 фаза диффузно нерасчлененной речи. С одним звуковым сигналом связывается разнообразное содержание («ко» это и яйцо, и молоко, и кошка). Ребенок произносит до 10 слов
- 2 фаза простейших суждений. Простое произнесение слов, без грамматики (18-36 мес)
- 3 фаза характеризуется усвоением грамматики. Предложения из 3-4 слов. (с 3 лет)

- Запас слов:
- К 1 году – 50-70
- К 2г – 400-1000
- К 3г – 1000-2000
- К 5г – 5000
- До 4 лет в языке преобладают слова первосигнального значения, после 4 лет увеличивается количество слов второсигнального значения.

- Воспитание:
- Включает в себя организацию сна и бодрствования, гигиену, кормление, специальные занятия, игру.
- Воспитание начинают с родительского дома.
- Большую роль отводят игрушкам. К ним предъявляют гигиенические требования: они должны мыться, не ломаться, крупные, яркие. До 3 мес должны подвешиваться на уровне груди, после 3 мес ребенок должен захватывать из руками.

- К 9-10 мес игрушки – мячи, шарики, пирамидки, зверюшки
- 2-3 г: песок, лопатки, ведерки
- 5-7 л: ролевые игры (учительница-ученик, больница)
- Импрининг – механизм мгновенного запоминания на всю жизнь. Утенок пойдет за первым движущимся (за курицей, если она его высиживала и он увидел впервые).
- До 7 лет мать должна быть с ребенком.

- 3 критических периода в нервно-психическом развитии:
- 1й 2-3 года – риск нарушения со стороны нервной системы – ранимость, нервно-психические заболевания. Это период формирования индивидуума. При нарушении – социально неадаптированные люди.
- 2й 5-7 лет – межличностные отношения. При отрицательных моментах в этот период вырастают «лгушники»
- 3й 12-16 лет – самый опасный период. Нет авторитетов. Ребенок может начать курить, пить, употреблять наркотики. Успокаиваются к 17 годам.

- Задержка нервно-психического развития:
- 2 формы задержки:
- А) доброкачественная до 1 года. К 2м годам догоняет сверстников.
- Б) специфическая задержка. При качественном поражении мозга. Неврологическая симптоматика после 3 лет.
- Ставится диагноз: олигофрения – это умственная отсталость (малоумие).

- 3 степени:
- 1я легкая – пограничная. Дебильность. Речь достаточно развита, усваивают частично школьную программу, пишут, читают.
- 2я имбицильность. Только навыки самообслуживания
- 3я идиотия. Дети находятся в домах для инвалидов.

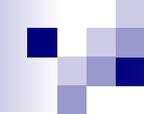
- Менингиальный синдром проявляется в ригидности затылочных мышц, положительных с-мах Брудзинского и Кернига.
- Ригидность затылочных мышц: при сгибании головы вперед – боль в области затылка. Рефлекторное напряжение мышц шеи делает невозможным сгибание.
- Брудзинского верхний симптом - При попытке согнуть голову лежащего на спине больного ноги его непроизвольно сгибаются в тазобедренных и коленных суставах, подтягиваясь к животу.

- Брудзинского средний симптом. Лобковый менингеальный симптом - При давлении кулаком на лобок лежащего на спине больного ноги его сгибаются в тазобедренных суставах и подтягиваются к животу. Признак раздражения мозговых оболочек.
- Брудзинского нижний симптом – при сильном пассивном сгибании в тазобедренном и коленном суставах одной ноги наступает сгибание другой.
- Гипертензионный синдром: менингизм, рвота, набухание родничка.

- Наследственные болезни обмена, протекающие с поражением нервной системы.
- Поражения нервной системы при многих обменных заболеваниях проявляются в виде отставания в умственном развитии или прогрессирующего слабоумия. При некоторых болезнях наблюдаются характерные неврологические симптомы. К таким заболеваниям относятся фенилкетонурия, мукополисахаридозы и нейролипидозы.

Фенилкетонурия. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. 1 случай на 10 000 новорожденных. При фенилкетонурии отмечается неполноценность фермента фенилаланиноксилазы, в связи с чем нарушается переход поступающего с пищей фенилаланина в тирозин. Клиника: проявления на первом году жизни. Дети белокуры, со светлой кожей и голубыми глазами. Отмечаются дерматиты, экзема, повышенная потливость с характерным мышиным запахом, рвота.

Пассивность, нет интереса к игрушкам, окружающему. Умственное и физическое развитие отстает. К 3-4 годам формируется тяжелое слабоумие. Мышечная гипертония, приводящая к позе портного (поджатые ноги и согнутые руки). Для диагностики существует проба Фелинга: прибавление к моче несколько капель 5% р-ра треххлористого железа и уксусной к-ты вызывает зеленое окрашивание. Основа лечения – специальная диета с ограничением фенилаланина.



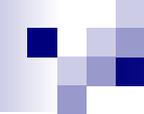
Мукополисахариды. Наследственное заболевание соединительной ткани, с поражением нервной системы, опорно-двигательного аппарата, внутренних органов и глаз. Мукополисахариды это сложные белково-полисахаридные комплексы, играющие важную роль в функционировании соединительной ткани. К мукополисахаридозам относится гаргоилизм.

- Гаргоилизм – группа заболеваний, имеющих клиническое сходство, но отличающихся по характеру обменных нарушений. Строение лица больных характеризуется огрубленными гротескными чертами, рост небольшой, конечности укорочены. Патоморфологически обнаруживается изменение органов и систем с накоплением высоко-молекулярных соединений. Значительно поражена костная система, разрастание кровеносных сосудов и хрящевой ткани. В печени откладываются мукополисахариды и нейтральные жиры.

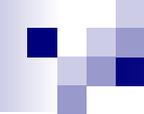
Также страдают почки, сердце, селезенка, сетчатка глаза. В нервных клетках мозга и периферических ганглиях обнаруживается накопление мукополисахаридов и ганглиозидов. Имеются явления гидроцефалии. Клиника: с первых месяцев жизни грубые черты лица – нависающий лоб, большой язык, гипертелоризм (широко расставленные глазные щели), деформация ушных раковин, грудной клетки, позвоночника. Пальцы широкие, короткие, живот большой. Диффузная мышечная гипотония. Снижение слуха, иногда атрофия зрительных нервов.

Нейролипидозы – группа заболеваний обусловленных нарушением липидного обмена с преимущественным поражением нервной системы. Сложные липиды – сфинголипиды играют важную роль в метаболизме нервной системы, в процессах миелинизации, поэтому нарушение приводит к значительным нарушениям нервной системы. Отмечается накопление липидов внутри клеток, лейкодистрофия, для которых характерно нарушение обмена миелина. К внутриклеточным липидозам относятся: амавротическая идиотия, болезни Ниманна-Пика и болезнь Гоше.

Амавротическая идиотия (цереброретинальная дегенерация). Чаще встречается инфантильная форма Тея-Сакса. Клиника с 4-6 мес. Часто носит семейных характер. Ребенок перестает интересоваться окружающим, играть, узнавать мать, снижается зрение. На глазном дне – в центре желтого пятно определяется вишнево-красный участок, окруженный серовато-белым ободком. В дальнейшем атрофия зрительных нервов и слепота. Наблюдается снижение интеллекта до степени идиотии и полная обездвиженность. Смерть через 1.5-3 года после начала заболевания.



Болезнь Нимана-Пика. В мозге, печени, селезенке, РЭС накапливается сфингомиелин. Наследственный характер болезни. Наблюдается чаще в раннем детском возрасте и х-ся сочетанием церебральной патологии и гепатоспленомегалией. В начале отказ от пищи, рвота, увеличение печени и селезенки. Наряду с этим задержка и отставание психического развития, спастические парезы, глухота, слепота. Существуют клинические варианты: А, В, С, D.



Болезнь Гоше. Нарушение обмена глюкоцереброзидов. В основе накопление и отложения их в РЭС. Наблюдается сочетание церебральной и висцеральной патологии. Отставание в психическом развитии, судороги, гипертония или гипотония. Увеличение живота (за счет печени и селезенки). Дистрофия, кахексия. Смерть через 1-1.5 года от начала заболевания.

Лейкодистрофия. Грудда наследственно-дегенеративных заболеваний, обусловленных нарушениями липидного обмена. Основным патогенетическим механизмом является распад миелина и нарушение процесса миелинизации. Преимущественно страдает белое вещество головного и спинного мозга (ассоциативные связи, проводящие пути). Характерно симметричное поражение. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Мальчики болеют чаще. Клиника: пирамидные, бульбарные, экстрапирамидные расстройства, снижение зрения и слуха, эпилептиформные припадки, прогрессирующее слабоумие.