

СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ

Выполнили:

студентки группы 142

Загвоздина Наталья,

Ухлебина Надежда,

Карасёва Анастасия

Преподаватель Лапшина Л.

М.

Синдром Прадера-Вилли — генетическая патология, диагностируемая с частотой от 1:10 000 до 1:25 000 случаев.



Причина: генетическая эпигенетическая

СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ



Отцовская
делеция



Материнская
однородитель-
ская дисомия
(ОРД)

- Утрата участка q11–13 гаметы отца. Встречается примерно у 70% людей.
- Отсутствие копии 15 хромосомы отца и дисомию хромосом матери. Наблюдается в 20% случаев.

УЖЕ В МЛАДЕНЧЕСКОМ ВОЗРАСТЕ
СТАНОВИТСЯ ЗАМЕТНА ДИСМОРФИЯ ЧЕРЕПА
И АКРОМИКРИЯ РУК И НОГ, КОТОРАЯ
ПРОЯВЛЯЕТСЯ В:

(ВНЕШНИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ):

Косоглазие;

Миндалевидный разрез глаз;

Большая переносица;

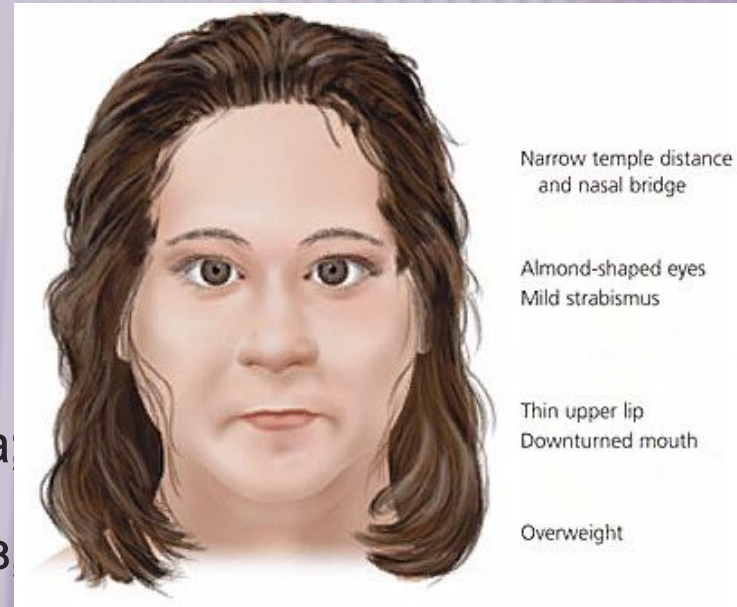
Вытянутая форма черепа;

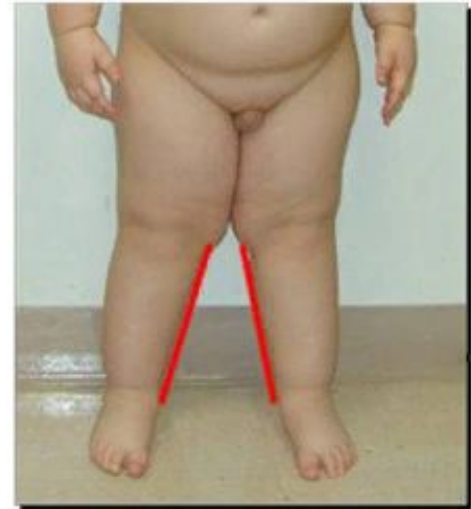
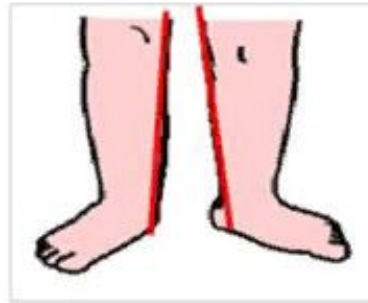
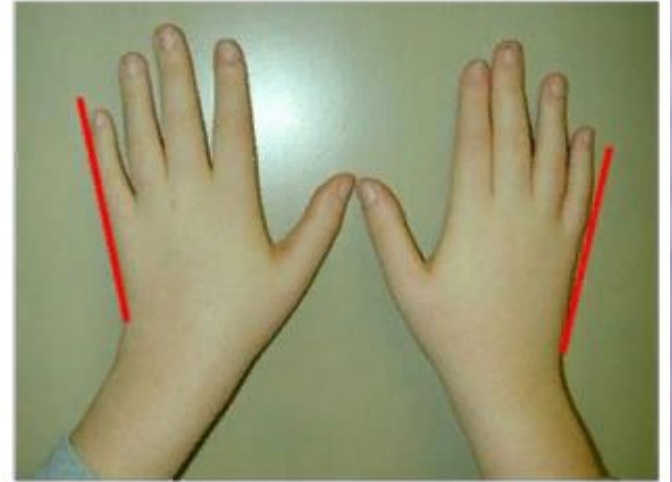
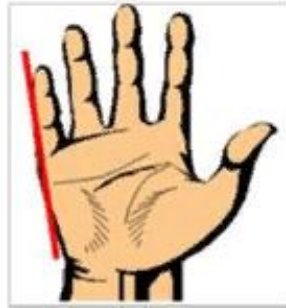
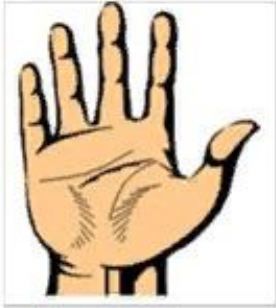
Маленький рот или узкая верхняя губа;

Нарушение пигментации радужки глаз

кожного покрова и волос;

Низкое расположение ушей.



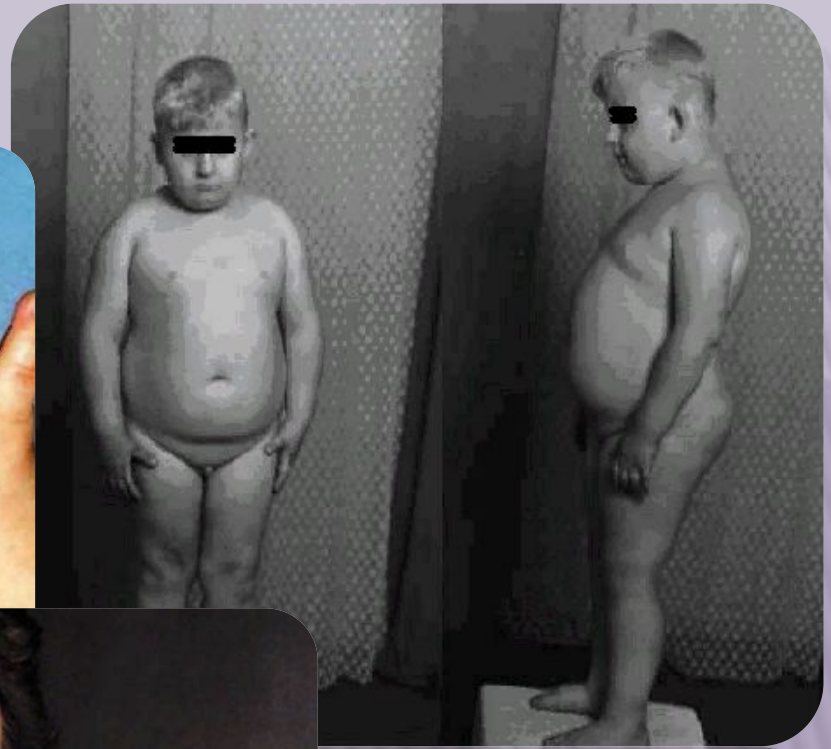


Внутренние патологии:

- Болезни позвоночника: сколиоз и остеохондроз;
 - Повышенный аппетит, и, следовательно, излишний вес;
 - Болезни полости рта: кариес, гингивит;
 - Отставание в умственном развитии;
 - Атаксии;
 - Спазмы мышц;
 - Позднее репродуктивное созревание.
-

BCC00000
Papers & Gifts Papers

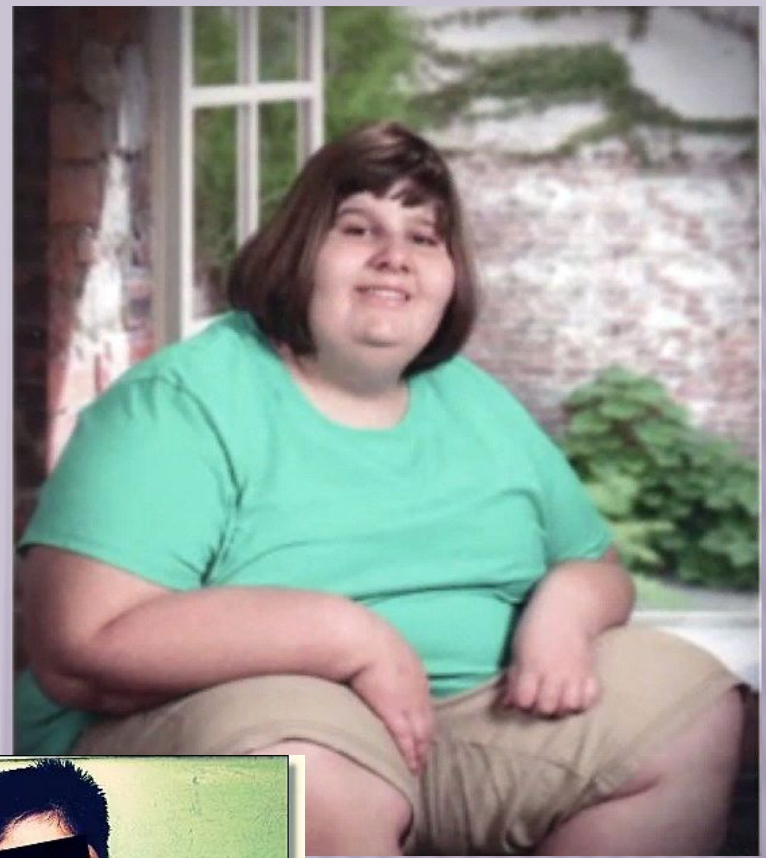




Особенности психического состояния.

Регулярные вспышки агрессии, гнева и истерики сменяются дружелюбностью. Для таких детей характерен невроз навязчивых состояний, галлюцинации, депрессии. Они регулярно испытывают сонливость, апатию, усталость. Часто они упрямы, враждебны и агрессивны.





ЛЕЧЕНИЕ



- диетотерапия, включающая учет калорийности пищи и контроль за режимом питания;
- гипогликемические препараты для лечения сахарного диабета;
- кломифен, восстанавливающий секрецию гонадотропинов и половых стероидов;

- гормон роста.

Прогноз определяется тяжестью протекания сахарного диабета и наличием кардиореспираторных осложнений при тяжелой форме ожирения. В целом прогноз относительно жизни благоприятный – больные в большинстве случаев доживают до 60 лет и более.

Обязательным является посещение логопеда-дефектолога. Квалифицированный врач поможет структурировать речь, научить правильному произношению звуков.



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!
