

Синдром Нунан

Работу выполнили:
Студентки гр. 142\Логопедия
*Сафронова Оксана,
Шумкова Дарья.*

- Синдром Нунан – генетическая патология, которая характеризуется развитием у больных симптомокомплекса, сходного с болезнью Шерешевского-Тёрнера (Синдром Шерешевского-Тёрнера - хромосомная патология, обусловленная частичной или полной X-моносомией. Клиническими признаками синдрома Шерешевского-Тёрнера служат низкорослость, гипогонадизм, пороки развития), но встречается у лиц обоих полов и не сопровождается *изменением количества хромосом.*



СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО –СИНДРОМ)



- ◆ **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- ◆ **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.
- ◆ **Популяционная частота** – 2 : 10 000

НУНАН СИНДРОМ

- Впервые описан в 1928 г.
- **Клинические признаки:** гипертелоризм (ненормальное (увеличенное) расстояние между двумя парными органами. Обычно имеется в виду глазной **гипертелоризм**, для которого характерно увеличенное расстояние между внутренними углами глаз и зрачками), эпикант, низко посаженные уши, нарушение прикуса, антимонголоидный разрез глаз, крипторхизм, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость.
- **Популяционная частота** неизвестна



- Впервые это заболевание было описано в 1962 году детским кардиологом Жаклин Нунан, которая обратила внимание на сочетание пороков сердца с низкорослостью, наличием крыловидных складок на шее и другими нарушениями.



- В настоящее время выяснена **генетическая природа** синдрома Нунан – это *заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования*, однако в основном передача идет по материнской линии. Значительная часть случаев патологии обусловлена спонтанными мутациями.



- Распространенность синдрома составляет от 1:1000 до 1:16 000 новорожденных. Это заболевание Нунан по различным данным в среднем *чаще встречается у девочек и протекает у них несколько легче, чем у мальчиков.*



Причины синдрома Нунан

- По данным современной генетики, синдром Нунан **обусловлен мутациями гена, расположенного на 12 хромосоме.** Он кодирует последовательность одного из белков-регуляторов клеточного ответа на разнообразные внешние влияния.
- Дефектами данного гена обусловлена лишь половина случаев развития синдрома Нунан, в остальных случаях этиология заболевания остается неизвестной. Мутации наследуются по аутосомно-доминантному механизму, однако большинство новых случаев заболевания обусловлено **спонтанными герминативными генетическими дефектами.**



- Семейные варианты синдрома Нунан обычно *характеризуются передачей по материнской линии*, так как у больных женщин, в отличие от мужчин, сохраняется фертильность и возможность зачать ребенка.
- Нарушение клеточного ответа на различные воздействия приводит к формированию **пороков сердечно-сосудистой, мочевыделительной и отчасти опорно-двигательной системы.**
- **Интеллектуальное развитие** при синдроме Нунан **страдает в различной мере** – от выраженной умственной отсталости до незначительно сниженного или нормального интеллекта.



Симптомы синдрома Нунан

Клиническая картина синдрома Нунан характеризуется значительной схожестью с синдромом Шерешевского-Тернера –

- * низкий рост (высшая граница порядка 150-160 сантиметров),
- * наличие крыловидных складок на шее,
- * деформация локтевых суставов,
- * широкая переносица с гипертелоризмом,
- * птоз (опущение уголков рта вниз),
- * антимонголоидный разрез глаз,
- * низкое расположение ушных раковин,
- * лицо асимметричное,
- * шея короткая,
- * грудная клетка впалая,
- * пальцы на руках укорочены,
- * лимфатические отеки нижних конечностей.





Синдром Нунан

- Близок по фенотипу к синдрому Шерешевского–Тернера. Кариотип при этом синдроме нормальный, болеют как мальчики, так и девочки.



Внешность больного синдромом Нунан: специфическое лицо с широко поставленными глазами, антимонголоидный разрез глаз, часто с птозом, узкая верхняя и уменьшенная нижняя челюсти, низко расположенные ушные раковины, шейная крыловидная складка или короткая широкая шея со спущенной вниз линией волос.



- Со стороны *внутренних органов* при синдроме Нунан наиболее часто встречаются разнообразные **пороки сердца** – это может быть стеноз легочного ствола, дефект межжелудочковой перегородки и другие нарушения.
- Нередки **патологии мочевыделительной системы**. У таких больных часто отмечается гидронефроз, гипоплазия почек или даже агенезия одной из них, в старшем возрасте все это может приводить к хронической почечной недостаточности.
- **Половое развитие** при синдроме Нунан **особенно сильно страдает у больных мужского пола** - в 90% случаев такие пациенты остаются *бесплодными*. У девочек с данным заболеванием недоразвитие половой системы выражено слабее, в основном наблюдается гипоплазия наружных половых органов и более позднее наступление менструаций, однако фертильность может быть сохранена.



- ▣ **Умственное развитие** при синдроме Нунан обычно **несколько снижено** по сравнению со здоровыми сверстниками, иногда выявляются различные степени умственной отсталости. Как правило, больные синдромом Нунан сохраняют уровень умственного и физического развития, позволяющий им выполнять определенную работу – иными словами, инвалидизация таких пациентов возникает не всегда.



ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА НУНАН

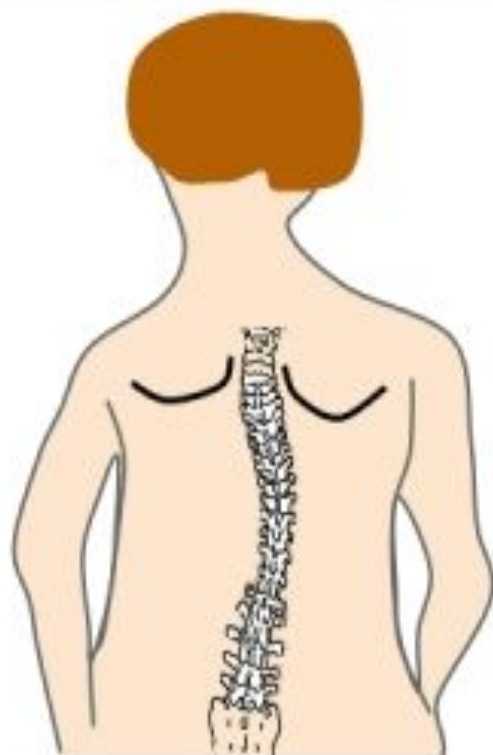
- Для выявления синдрома Нунан используют **метод общего осмотра, изучение наследственного анамнеза больного, кардиологические исследования, генетические и цитогенетические анализы.** Вспомогательную роль в диагностике этого заболевания играют **анализы на уровень половых и других гормонов, изучение функционирования мочевыделительной и половой системы больных.**



- При проведении кардиологических исследований (электрокардиографии, эхокардиографии и других) при синдроме Нунан в 80% случаев выявляются **разнообразные врожденные пороки сердца** – стеноз легочного ствола, дефект межжелудочковой перегородки, открытый Боталлов проток. У больных старшего возраста может регистрироваться гипертрофия различных отделов миокарда.
- Довольно часто у больных синдромом Нунан при проведении ультразвукового исследования определяются **аномалии развития почек** – от гидронефроза и гипоплазии до полного отсутствия (агенезии) одной из них.



Как проявляется синдром Нунан



Кудрявые волосы

Низкий рост

Маленький нос

Неправильный прикус

Низко поставленные уши



Далеко расставленные глаза

Птоз века

Кожная складка со стороны внутреннего угла глаза

Низкий рост

Голова больше нормы

Лопатки в форме крыльев

Сколиоз и пороки развития грудины

Вальгусный локоть

ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА НУНАН

- Специфического лечения синдрома Нунан на сегодняшний день не существует, применяются разнообразные симптоматические мероприятия, в том числе и хирургического характера. Чаще всего помощь хирургов уже в раннем возрасте требуется для коррекции врожденных пороков сердца, характерных для этого заболевания.



ПРОГНОЗ И ПРОФИЛАКТИКА СИНДРОМА НУНАН

- Прогноз синдрома Нунан относительно жизни больного довольно благоприятен, особенно при правильно и своевременно производимых симптоматических мероприятиях – коррекции пороков сердца и других нарушений.
- **Больные должны проходить регулярное обследование у специалистов различного профиля, главным образом у кардиолога, уролога и т.д.**
- *Это позволяет выявить возможные осложнения синдрома Нунан на ранних этапах и начать их своевременную терапию.*
- Каких-либо иных методов профилактики этого состояния на сегодняшний момент не существует.
- Следует учитывать, что при наличии заболевания у будущей матери вероятность развития синдрома Нунан у ребенка (при генетически здоровом отце) составляет 50%.

