



Функциональные заболевания сердца и нервно-мышечной систем

Выполнила:
студентка группы МС
142
Шубина Кристина

Содержание:

- I. Хромосомные заболевания (болезнь Дауна, синдром Шерешевского – Тернера, синдром трисомии X, синдром Клайнфельтера)
- II. Генные болезни (прогрессирующие миопатии, ювенильная форма Эрба-Рота, псевдогипертрофическая форма Дюшена, плече-лопаточно-лицевая миопатия Ландузи-Дежерина, невральная амиотрофия Шарко-Мари)
- III. Системные дистрофии (наследственные болезни обмена аминокислот, мукополисахаридозы, факоматозы)
- IV. Мультифакториальные болезни
- V. Врожденные заболевания НС

Наследственно – дегенеративные заболевания НС

— обширная группа болезней, обусловленных изменениями генетической информации.

Для наследственных болезней нервной системы характерно прогрессирующее, постепенно нарастающее течение, преимущественное поражение определенных систем мозга, периферической нервной системы и мышц. Дегенеративный процесс нередко поражает только нервную систему, локализуясь в определённых отделах мозга.

Для диагностики наследственных заболеваний важен тщательный анализ симптомов, время их появления, наличие подобных проявлений у других членов семьи (родственников первой линии родства: родители, братья, сёстры), всестороннее клиническое обследование. Важно учитывать преимущественное поражение лиц определенного пола, начало болезни в одном и том же возрасте в семейных случаях, а зачастую и более раннее начало у детей в сравнении с родителями.

I. Хромосомные синдромы

- обусловлены увеличением или уменьшением числа хромосом, потерей части хромосомы или изменением ее формы.



Синдром Дауна

Одно из самых распространенных генетических нарушений. Частота рождения детей с синдромом Дауна составляет примерно один на 600 - 800 новорожденных, причём мальчиков и девочек рождается одинаковое количество.

Лица, страдающие этим расстройством, имеют, как правило, 47 хромосом вместо нормальных 46. Дополнительная хромосома является результатом нарушенного созревания половых клеток. В норме при делении незрелых половых клеток парные хромосомы расходятся, и каждая зрелая половая клетка получает 23 хромосомы. Во время оплодотворения, т.е. слияния материнской и отцовской клетки, нормальный набор хромосом восстанавливается. До сих пор не сложилось однозначного мнения о том, что служит причиной такой генетической аномалии. Дети с синдромом Дауна рождаются с одинаковой частотой во всех странах мира, независимо от уровня благосостояния или экологии.

Синдром Дауна (2)

Клиническая картина:

Наиболее характерные внешние признаки синдрома Дауна, по которым можно поставить предположительный диагноз сразу после рождения ребенка это:

- «плоское» лицо – 90%
- утолщенная шейная кожная складка
- брахицефалия (короткоголовость) – 81%
- раскосые глаза
- полулунная кожная складка у внутреннего угла глаза (эпикантус).

Дальнейшее обследование ребенка выявляет:

- мышечную гипотонию (снижение мышечного тонуса)
- повышенную подвижность суставов
- короткие и широкие кисти, маленькое аркообразное небо, плоский затылок
- деформированные ушные раковины, большой складчатый нос.
- поперечная ладонная складка, как универсальный признак синдрома Дауна может встречаться только лишь у 45% детей рожденных с этой болезнью
- деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная
- пигментные пятна по краю радужной оболочки глаз (пятна Брушфильда).



Синдром Дауна (3)

Клиническая картина:

Также у детей с синдромом Дауна могут наблюдаться определенные изменения со стороны внутренних органов:

- сочетанные, множественные, врожденные пороки сердца, такие как дефект межжелудочковой перегородки, дефект межпредсердной перегородки, аномалии крупных сосудов, открытый атриовентрикулярный канал
- со стороны дыхательной системы – остановки дыхания во сне из-за большого языка и особенностей строения ротоглотки;
- проблемы со стороны зрения (врожденная катаракта, глаукома, страбизм-косоглазие)
- нарушение слуха
- заболевания щитовидной железы (врожденный гипотиреоз)
- патология желудочно-кишечного тракта (стеноз кишечника, мегаколон, атрезия прямой кишки и ануса)
- аномалии опорно-двигательного аппарата (дисплазия тазобедренных суставов, одностороннее или двустороннее отсутствие одного ребра, клинодактилия (искривление пальцев), низкий рост, деформация грудной клетки)
- гипоплазия (недоразвитие) почек, гидроуретер, гидронефроз

Окончательный диагноз синдрома Дауна, можно поставить лишь после исследования на кариотип (хромосомный набор) ребенка.

Синдром Дауна (4)

Лечение:

Средняя продолжительность жизни людей с синдромом Дауна составляет примерно 40-50 лет.

В настоящее время данная хромосомная аномалия неизлечима, однако сопутствующие заболевания, например врожденные пороки сердца, могут быть успешно исправлены, что, несомненно, продлевает жизнь детей с синдромом Дауна.

Лечение детей с синдромом Дауна должно включать социальную поддержку и курсы реабилитации. Основной целью воспитания и обучения детей с синдромом Дауна является их семейно-социальная адаптация.

- групповые занятия для улучшения социальной приспособленности ребенка
- нахождение ребенка в детских коллективах (например, в детских садах), так как доказано, что находясь в коллективе, дети с синдромом Дауна быстрее и лучше приспособляются
- обучение в специализированных школах, но возможно также и посещение обычных школ, что так же способствует улучшению социальной подготовки ребенка
- занятия с психологами и логопедами в специальных реабилитационных центрах. При правильно организованном уходе и специальном обучении дети с синдромом Дауна осваивают те же навыки, что и здоровые дети, только несколько позже
- в целях повышения эффективности реабилитационных мероприятий рекомендуется использовать ноотропные (стимулирующие развитие нервной системы) препараты:

Синдром Шерешевского - Тернера

— геномная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом.

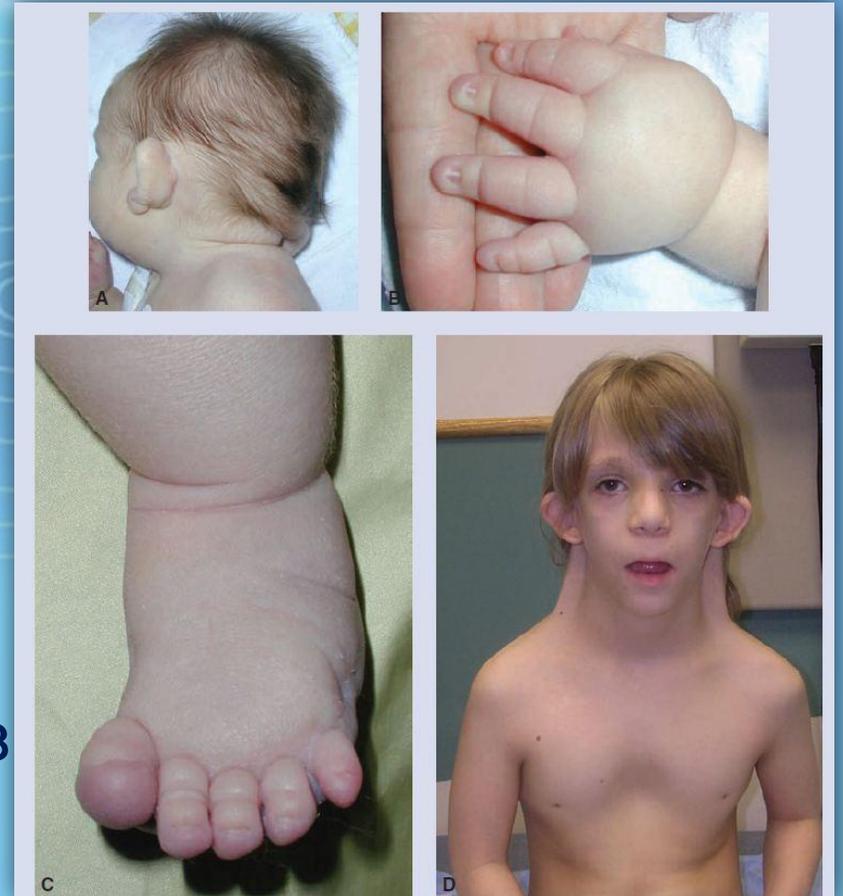
Характеризуется отсутствием одной половой хромосомы (мон



Синдром Шерешевского – Тернера (2)

Клиническая картина:

- Отставание в росте
- Половой инфантилизм
- Недоразвитие молочных желез
- Нарушения менструального цикла
- Бесплодие
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки развития внутренних органов
- Психическое недоразвитие выражено не резко



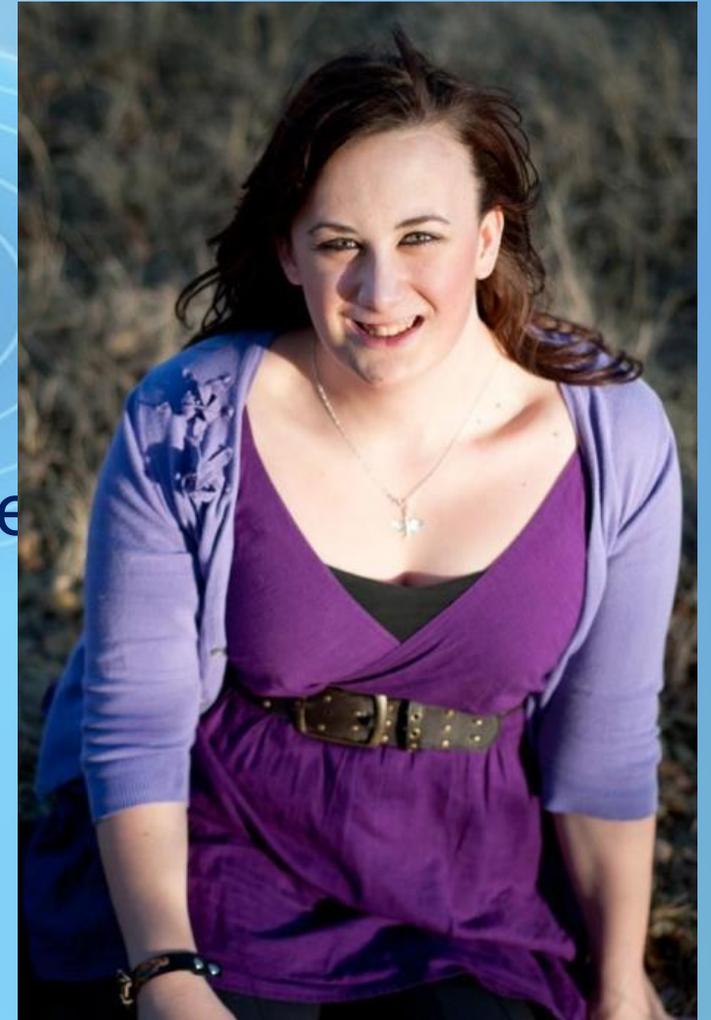
Диагностика основана на клинике и исследовании набора хромосом.

Синдром Шерешевского – Тернера (3)

Лечение:

Лечение эффективно в пубертатном периоде

- Ростостимулирующая терапия
- Эстрогены
- Рекомбинантный гормон роста
- Шейные складки удаляют хирургическим путем
- Симптоматическое лечение



Синдром трисомии X

Наследственное нарушение, обусловленное наличием дополнительной X хромосомы. В большинстве случаев носители дополнительной X-хромосомы — женщины без заметных признаков патологии, поэтому при медицинских исследованиях 90 % трисомиков по X-хромосоме остаются не выявленными.

Трисомия по X-хромосоме приводит к незначительному повышению внутриутробной смертности. Развитие может протекать с некоторыми нарушениями, могут возникнуть проблемы с координацией, моторикой и развитием речи. В некоторых случаях отмечен меньший размер головы (без заметного снижения умственных способностей). Трисомия по X-хромосоме не приводит к значительным нарушениям фертильности, в большинстве случаев проявляется только в незначительно более ранней менструации.

Синдром трисомии X (2)

Клиника и лечение:

Синдром трисомии-X не имеет отчетливой клинической картины.

- Отставание в росте
- Деформация костей
- Умственное недоразвитие
- Нарушение функции половых желез

Для лечения назначают гормональные препараты и витамины.

Конкретные терапевтические стратегии будут зависеть от нескольких факторов, включая возраст девочки, конкретные симптомы, проявления и их тяжесть. Раннее вмешательство рекомендуется для всех. Опыт показывает, что дети с этим синдромом очень хорошо реагируют на раннее вмешательство (логопедия, трудотерапия, физиотерапия и другие методы).

Синдром трисомии X (3)



a.



b.



c.

Синдром Клайнфельтера

- обусловлен наличием у мальчиков лишней X-хромосомы.

Синдром Клайнфельтера является крайне распространённой патологией и встречается в мужской популяции с частотой 0,2 %. Таким образом, на каждые 500 новорождённых мальчиков приходится 1 ребёнок с данной патологией (для сравнения: врождённая дисфункция коры надпочечников — 1 случай на 10—25 тысяч новорождённых). Синдром Клайнфельтера является не только самой частой формой мужского гипогонадизма, бесплодия, эректильной дисфункции, гинекомастии, но и одной из наиболее распространённых эндокринных патологий, занимая третье место после сахарного диабета и заболеваний щитовидной железы. Однако есть основания предполагать, что примерно у половины больных на протяжении всей жизни этот синдром остаётся нераспознанным.

Синдром Клайнфельтера (2)

Клиническая картина:

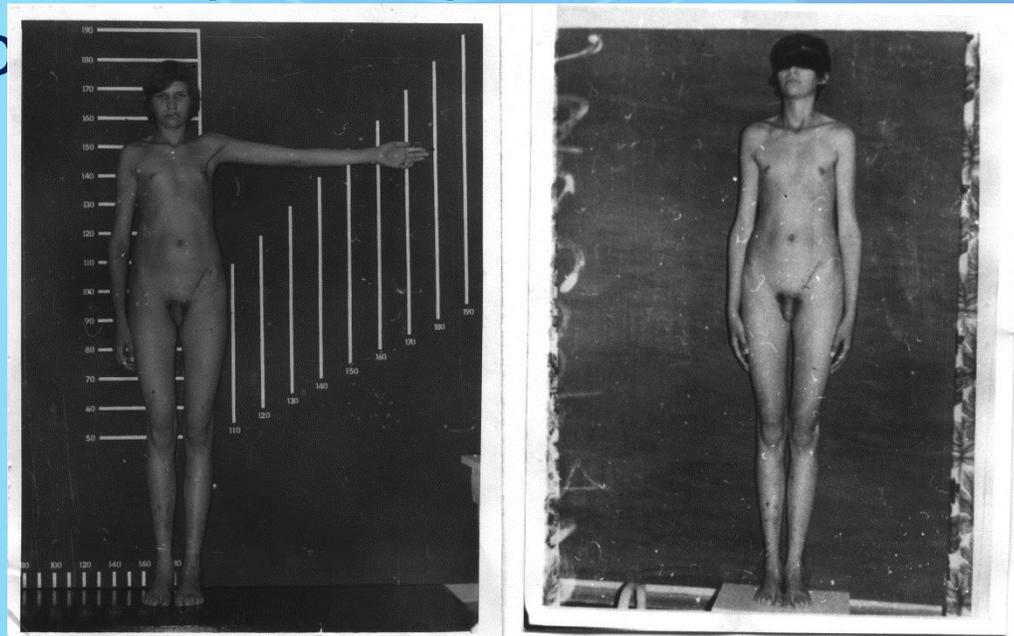
К началу полового созревания формируются характерные пропорции тела: больные часто оказываются выше сверстников, но в отличие от типичного евнухоидизма, размах рук у них редко превышает длину тела, ноги заметно длиннее туловища. Кроме того, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей.

В подростковом возрасте синдром чаще всего проявляется увеличением грудных желез, хотя в некоторых случаях этот признак может и отсутствовать. Также необходимо отметить, что у 60—75 % подростков пубертатного возраста также отмечается увеличение грудных желез — пубертатная гинекомастия, которая, однако, самостоятельно проходит в течение 2-х лет, в то время как у пациентов с синдромом Клайнфельтера гинекомастия сохраняется на всю жизнь.

Синдром Клайнфельтера (3)

Лечение:

Поскольку более чем у 90 % пациентов с синдромом Клайнфельтера отмечается гипогонадизм, они нуждаются в пожизненной заместительной терапии препаратами тестостерона. Заместительную терапию следует начинать как можно раньше, чтобы предотвратить появление



II. Генные болезни

- болезни обмена веществ, обусловлены нарушением участков ДНК (выпадение, удвоение, перемещение, перевертывание фрагментов), регулирующих синтез определенных белков.

Они характеризуются деструктивными и дегенеративными изменениями в тканях, избирательном поражении НС, мышц, внутренних органов и кожи, прогрессирующим течением.

Ювенильная форма Эрба-Рота

Ювенильная форма Эрба – Рота является весьма распространенной формой миопатии (первичное поражение мышц).

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу с некоторой ограниченностью полом: мальчики болеют несколько чаще девочек.

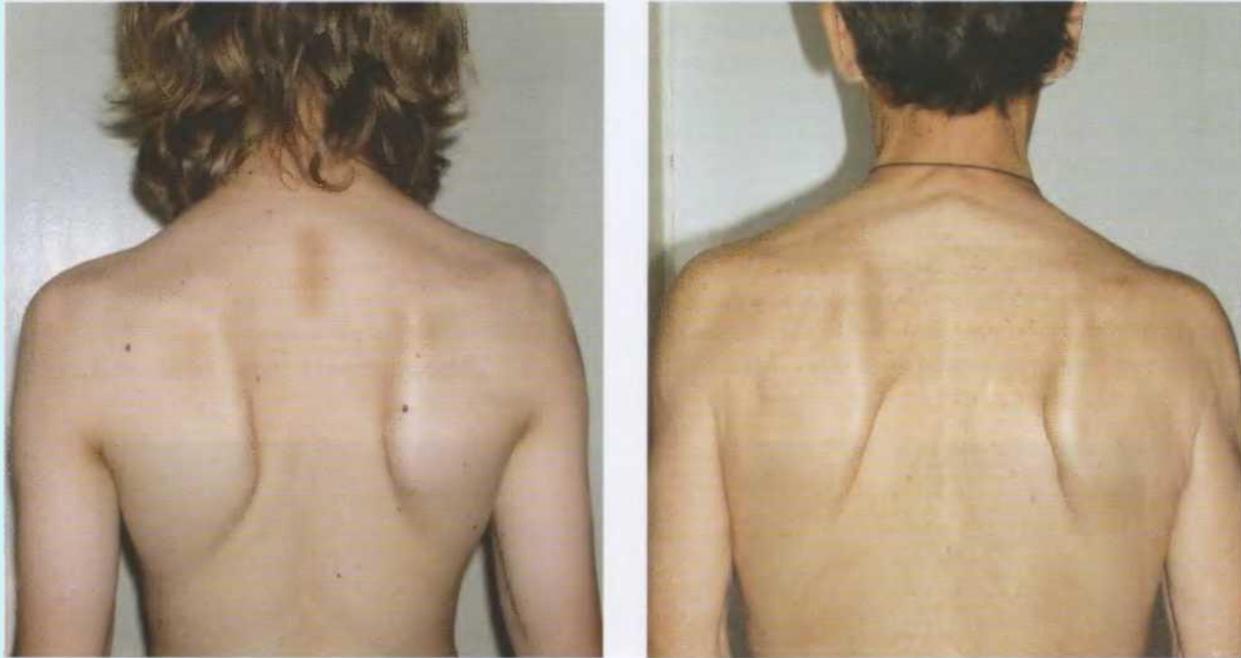
В основе данного заболевания лежат нарушения обмена в мышечной и соединительной тканях. Преобладают нарушения белкового обмена, причем повышенный синтез мышечных белков сопровождается еще более ускоренным их распадом. Отмечается гипераминацидемия и гипераминацидурия. Однако обнаруженные биохимические сдвиги не являются строго специфическими для миопатии Эрба – Рота.

Ювенильная форма Эрба-Рота (2)

Клиническая картина:

- Обычно атрофия мышц начинается в проксимальных отделах ног, затем тазового пояса, туловища и верхних конечностей. При этом тонус и сила мышц снижаются.
- Походка становится «утиной», раскачивающейся
- Усиливается поясничный лордоз («осиная талия»)
- Лопатки начинают выступать («крыловидные лопатки»), определяется симптом свободных надплечий
- Атрофируются мимические мышцы, возникает лицо миопата, для которого характерен гладкий лоб, слабость круговых мышц глаз, утолщенные губы и поперечная улыбка.

Ювенильная форма Эрба-Рота (3)



Ювенильная форма Эрба-Рота (4)

Лечение:

Патогенетической терапии не разработана. Лечение симптоматическое и направлено на уменьшение скорости прогрессирования. Активно используют витамины группы В, витамин Е, АТФ, экстракт алоэ внутримышечно, АТФ. Некоторое время назад использовался анаболический гормон ретаболил, однако часто отмечалось усиление распада мышечной ткани. Также применяют такие препараты, как тиоктовая кислота, рибоксин, актовегин.

Важная роль отводится немедикаментозным методикам воздействия. Массаж пациентам с дистрофией Эрба-Рота должен проводиться в легком темпе, направлен на борьбу с мышечным спазмом, укрепление мышц. Также важная роль принадлежит ЛФК. ЛФК при заболевании должна быть умеренной, но регулярной, в идеале ежедневной. Тренируются все группы мышц.

Псевдогипертрофическая форма Дюшена

- наиболее тяжелая форма миопатии. Болеют мальчики.

Болезнь начинается рано и быстро прогрессирует. Первый симптом – нарушение походки.

Атрофический процесс начинается с мышц проксимальных отделов ног и тазового пояса, затем рук, исчезают коленные рефлексy. Очень характерна псевдогипертрофия мышц, особенно икроножных.

В терминальных стадиях процесс распространяется на мышцы лица и глотки. К 14-15 годам больные обычно полностью обездвижены и умирают от заболевания легких.



Невральная амиотрофия Шарко-Мари

- это передающееся по доминантному типу наследуемости заболевание, болеют чаще мужчины.

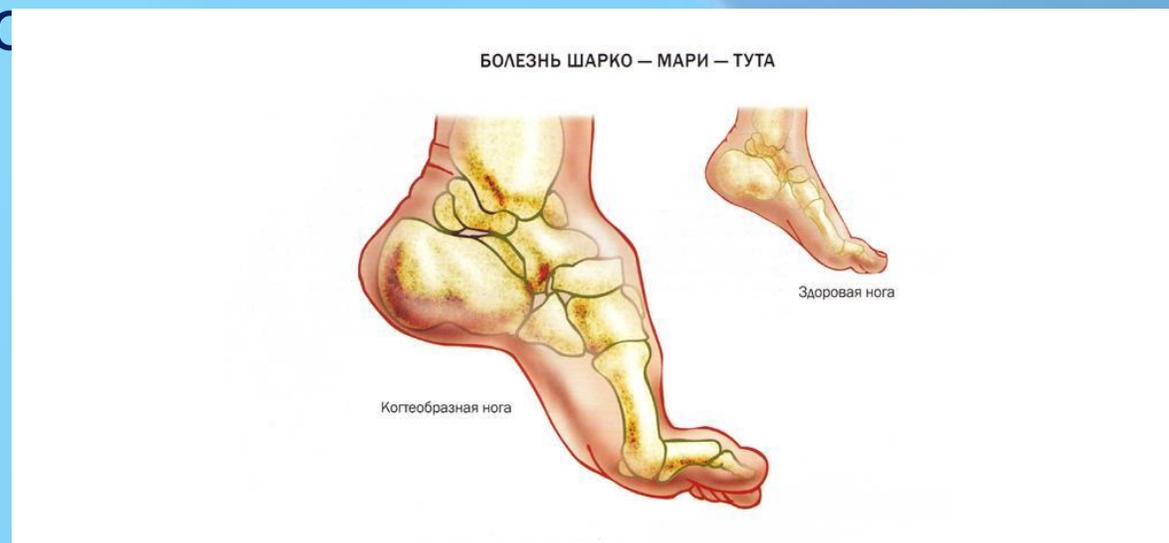
Характеризуется симметричной амиотрофией дистальных отделов ног и, с очень медленной генерализацией процесса, переходящего постепенно на руки, при этом амиотрофия мышц конечностей очень медленно распространяется с дистальных их отделов к проксимальным. Сочетается с расстройствами чувствительности.

Клинически напоминает полиневрит, но отсутствуют признаки интоксикации и инфекции.

Невральная амиотрофия Шарко-Мари (2)

Лечение:

- Анаболические гормоны (неробол, ретаболил, метилтестострон)
- Витамины В, С, Е
- Биостимуляторы (АТФ, прозерин, галантамин, дибазол)
- Тепловые физиопроцедуры
- Родоновые ванны и саунаторсы
- Массаж



III. Системные дистрофии

Дистрофические процессы в нервной ткани развиваются, как и при миодистрофиях, из-за нарушения синтеза ферментов, участвующих в обмене белков нервных клеток.

Второй причиной является недостаток или избыток веществ, поступающих в мозг из других органов с нарушенной метаболической функцией.

III. Системные дистрофии (2)

Наследственные болезни обмена аминокислот - наследственные нарушения обмена аминокислот, сопровождающиеся увеличением их концентрации в крови и моче. В основе развития заболеваний лежит нарушение синтеза или структуры тех или иных ферментов. Проявляются кожными нарушениями, задержкой психического и двигательного развития, судорогами.

Мукополисахаридозы – группа наследственных заболеваний, обусловленных нарушением обмена веществ, входящих в состав соединительной ткани и характеризующихся поражением соединительной ткани опорно-двигательного аппарата, нервной системы, глаз и внутренних органов.

Факоматозы – группа врожденных заболеваний, характеризующаяся поражением нервной системы, кожи и внутренних органов.

IV. Мультифакториальные болезни

Так же связаны с изменением генетического аппарата, но конкретно эта группа заболеваний имеет одно четкое отличие от генных заболеваний. Мультифакториальные заболевания начинают проявляться при неблагоприятных факторах внешней среды. Некоторые ученые выдвигают предположение, что генетическая предрасположенность может не проявиться никогда, если не возникнут окружающие факторы.

К таким заболеваниям, например, относят миастению, рассеянный склероз и др.

V. Врожденные заболевания НС

Врожденные заболевания НС не связаны с патологией генетического аппарата: действие патогенного фактора направлено на развивающиеся ткани и органы плода во время беременности.

К таким факторам относятся - инфекции, медикаменты, алкоголь, никотин, гипоксия, витаминная недостаточность, рентгеновское облучение.

Характер отрицательного влияния вышеперечисленных факторов зависит от периода беременности, интенсивности воздействия и концентрации.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ

