

Синдром Рубинштейна-Тейби



Выполнили:
Лукиянова Кристина
Дьяченко Ольга
Большакова Наталья
Группа 142

Распространенность в детской популяции

- 1:25 000 — 30000.
- Соотношение полов — М1:Ж1.



Генетический механизм

- аутосомно-доминантный тип наследования ,
ген локализован в коротком плече
хромосомы 16.

Внешние проявления (наличие патологий внутренних органов и систем)

Характерны:

1. уменьшенные размеры головы, высокий лоб,
2. короткий, похожий на клюв вздернутый нос
3. брови густые, низко расположенные
4. широкие пальцы рук и ног, уплощение ногтей в виде чашечек, отставание в росте
5. черепно-лицевые и пальцевые аномалии (отставание костного созревания), дефекты зрения
6. у мальчиков, кроме того, проявления полового недоразвития.

7.Аномалии ребер, грудины

8.Пороки развития внутренних органов:
дефекты перегородок сердца, аплазия почек,
патология мочеточника, мочевого пузыря

9.Аномалии челюстей

10.Отставание в росте

11.могут наблюдаться косоглазие



Особенности психического развития

1. Прогрессирующая умственная отсталость
2. Больше склонны к агрессивным реакциям, аутоотравматизму(суицид), частым аффективным вспышкам
3. Конкретность и "тугость" мышления, нарушение внимания, памяти, умственной работоспособности.
4. Позднее речевое созревание(гуление слабо выражено, отдельные лепетные звуки появляются лишь после года)
5. Импульсивность, пугливость (у мальчиков)
6. Задержка психомоторного развития
7. Задержка моторного развития(. снижение мышечного тонуса, нарушения равновесия и координации движений)

Социальный прогноз и лечение

- Трудности при кормлении приводят к возникновению проблем с развитием, причинами смерти становятся врожденные заболевания сердца и респираторные инфекции, выживаемость хорошая. Можно сформировать у них привычку организованного поведения и добиться определенного продвижения в их умственном и речевом развитии.
- Лечение разрабатывается индивидуально, с учетом симптоматики, часто используется хирургическое вмешательство.

Психолого-педагогическая коррекция

1. *Работа логопеда* (улучшение звукопроизношения, повышение четкости разговора, развитие артикуляционных мышц, обучение звуковому анализу, нормализация процессов дыхания, глотания, жевания, формирование коммуникативной функции речи)

2. *Педагог-дефектолог* (предотвращение отставание в познавательной сфере, развитие игровой деятельности и организация общения ребенка с окружающими, проведение специальных игр-упражнений по формированию пространственных представлений)

3. *Психолог* (сглаживание эмоционально-личностных нарушений)

4. Специальная образовательная программа, создание психолого-педагогических условий для успешного прохождения адаптационного процесса.

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!**