

Болезнь Гурлера–Пфаундлера- Гуньера. гаргоилизм

- ❖ Группа заболеваний, обусловленных наследственной патологией соединительной ткани, различающихся по характеру обменных нарушений, но имеющих большое клиническое сходство.
- ❖ Характеризуются одновременным поражением центральной нервной системы, органов зрения, опорно-двигательного аппарата и внутренних органов.
- ❖ Мальчики заболевают в 2 раза чаще, чем девочки.
- ❖ Для возникновения заболевания имеет значение кровное родство родителей.
- ❖ Типичные клинические признаки: появляющиеся на первом году жизни и нарастающие в дальнейшем гаргоилоподобные (сходные с химерами) черты — большая голова, уродливое строение лицевой части черепа, карликовый рост, большой живот с пупочной грыжей.
- ❖ При некоторых формах нарастают слепота, глухота, прогрессирует слабоумие разной структуры.

Характерный
внешний вид
больного
гаргоилизмом

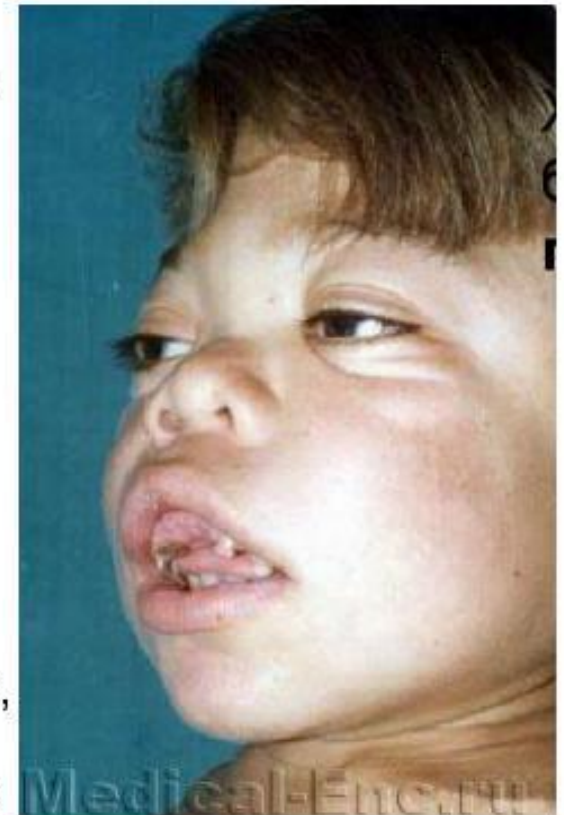




СИМПТОМЫ

Второе название этой группы болезней — «гаргоилизм» — отражает особенности внешности больных, которая напоминает уродцев (гаргоил), изображенных на соборе Парижской богородицы.

У больных с рождения отмечаются грубые, гротескные черты лица: нависающий лоб, запавшее переносье, широкое расстояние между глазами, большой язык, неправильный рост зубов.



Голова увеличена в размерах, рост небольшой, руки и ноги короткие. Грудная клетка деформирована, позвоночник искривлен, пальцы широкие и короткие. Часто наблюдаются пупочные и паховые грыжи, живот увеличен в размерах. Отмечается увеличение печени, селезенки, расширение границ сердца. Постепенно снижаются слух и зрение.

Гаргоилизм

- грубые черты лица;
- помутнение роговицы глаз;
- гепато-спленомегалия;
- тугоподвижность суставов;
- множественный дизостоз;
- грыжи;
- метахромное окрашивание периферических лейкоцитов и костного мозга.



Рис. Пациент С. с синдромом Гурлер-Шейе. Типичные фенотипические особенности: большая голова, грубые черты лица, нос с запавшей переносицей, полуоткрытый рот




МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ 1 Н (СИНДРОМ ГУРЛЕРА)

Описан G. Gurler в 1919
году.



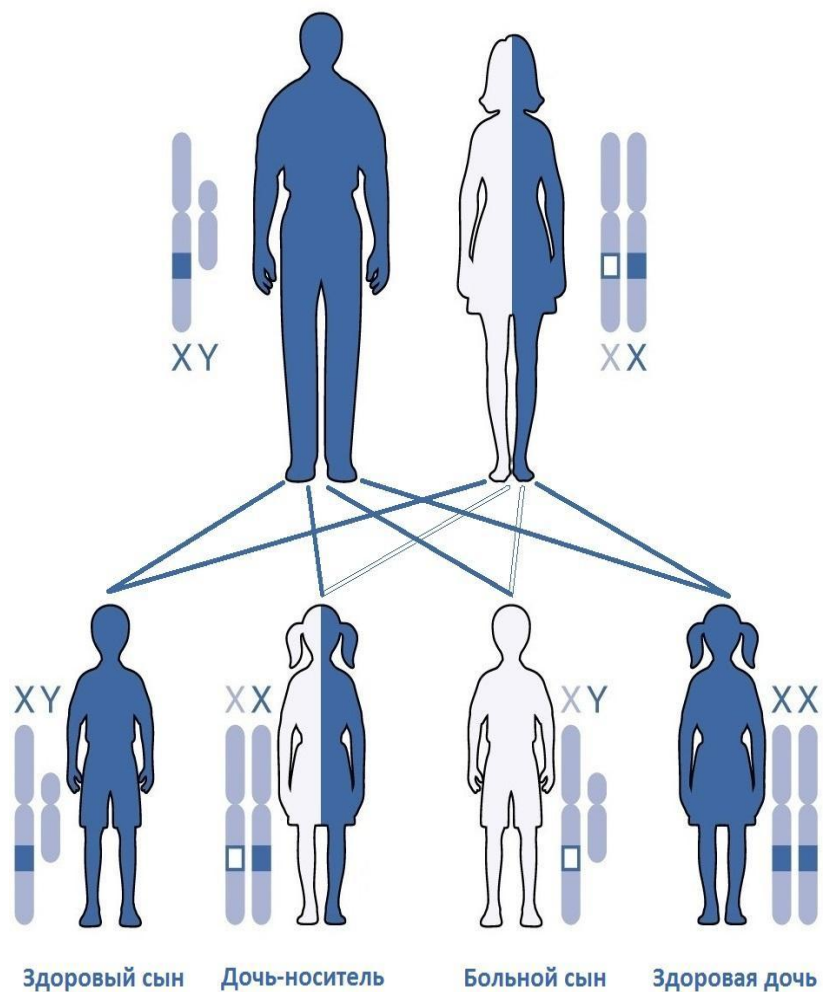
Встречается с частотой —
1: 40 000.

Существует еще 15 типов
мукополисахаридозов



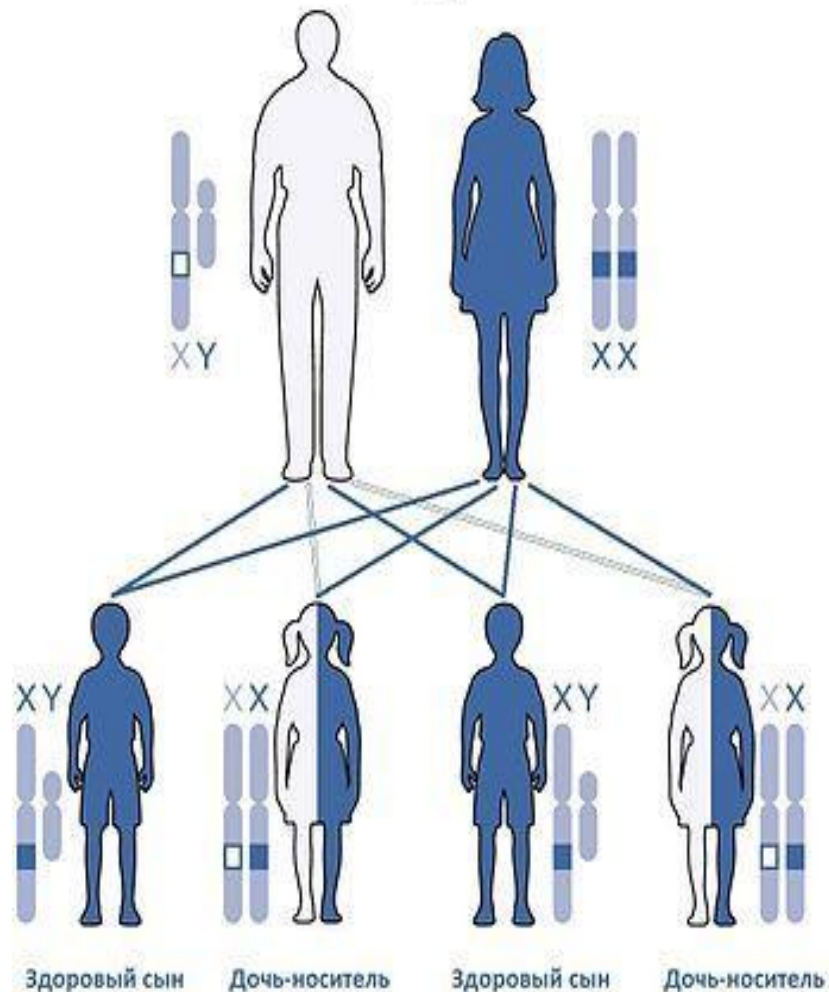
X-сцепленное рецессивное наследование

Отец: здоров
Мать: носитель



X-сцепленное рецессивное наследование

Отец: болен
Мать: здоровая



Лечение интеллектуальных нарушений у детей

- медикаментозное лечение
- психокоррекция
- реабилитация

