

Микроцефалия

Болезнь микроцефалия (от греч. Маленькая голова)– это патология развития головного мозга. Синдром микроцефалии заключается в значительном уменьшении массы мозга и соответственном недоразвитии черепа. Черепная коробка формируется неестественно маленькой, отклоняясь при развитии на 2 и более сегмента. При этом пропорции тела абсолютно нормальны. Болезнь микроцефалия проявляется также грубым нарушением структуры самого головного мозга – отсутствуют третичные извилины и борозды, мозговая ткань недостаточно развита, извилины уплотнены. Частота микроцефалии среди новорожденных 1:5000.



Признаки патологии

В зависимости от вида микроцефалии причины её вызвавшей выраженность клинических проявлений может отличаться, но есть определённые признаки, встречающиеся у всех больных:

- Окружность головы больного ребенка значительно ниже нормы (в среднем 24-30 см);
- Преобладание лицевого отдела черепа над мозговым;
- Родничок зарастает в первый месяц жизни или уже закрыт к моменту рождения;
- Узкий скошенный лоб (покатый);
- Выступающие надбровные дуги;
- Оттопыренные низкорасположенные уши;
- Низкий тонус мышц (мышечная дистония);
- Нарушение координации ;
- Косоглазие (присутствует у большинства детей с диагнозом микроцефалия);
- Легкая возбудимость, гиперактивность (**торпидный**) или показательная вялость и апатия (**эретический тип**), которая вызывает общее замедление развития;
- Выраженное отставание в умственном и психическом развитии;
- Недоразвитость больших полушарий, в частности – лобных долей;
- Увеличение или уменьшение извилин головного мозга;
- Сглаженность или полное отсутствие извилин;
- Развитие кистозных полостей в мозговых тканях.



Внешний вид детей

Возраст пациента	Описание дефекта	Фото
Микроцефалия у новорожденного	<ul style="list-style-type: none">• Уменьшение вертикальных размеров черепа.• В затылочной области определяются складки кожи.• Диспропорциональное развитие мозгового и лицевого черепа.• Выступающие надбровные дуги.• Низко расположенные, большие уши.• Лоб узкий, может быть наклонен кзади (при выраженной форме микроцефалии).• Широкий и короткий нос.	
Микроцефалия у ребенка	<p>У детей младшего возраста также отмечается несоответствие между лицевым черепом (который развивается нормально) и мозговым, размеры которого ниже нормы. Определяется большие уши и широкий нос, могут выступать надбровные дуги. Если нет сопутствующих врожденных аномалий, то развитие туловища и конечностей соответствует возрастным нормам.</p>	
Микроцефалия у подростка	<p>В старшем возрасте описанные ранее изменения также сохраняются, однако они могут маскироваться прической (особенно у девушек), ношением головного убора и другими способами. При надлежащем уходе за такими больными их физическое развитие может соответствовать возрастным нормам.</p>	

Формы и причины микроцефалии мозга

- **Первичная, или истинная микроэнцефалия** — наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, то есть для его возникновения необходимо сочетание двух дефектных генов (один от матери, один от отца). Такие мутации могут быть спровоцированы одним из следующих факторов:
 - Интоксикация плода, наступившая в результате влияния алкоголя, сигарет, наркотиков, которыми злоупотребляла будущая мать (особенно в первом триместре беременности);
 - Воздействие ионизирующей радиации;
 - Приём лекарственных препаратов, оказывающих тератогенное действие на плод (цитостатики, некоторые антибиотики);
 - Внутриутробное инфицирование плода: краснухой, корью, свинкой, цитомегаловирусом, герпесом и т. д. нарушения в работе эндокринной системы будущей матери ;
 - Серьезные токсические отравления беременной женщины;
 - Гормональные заболевания;
 - Вредные условия труда (работа с химическими веществами);
 - Неблагоприятная экологическая обстановка в месте проживания.

- **Вторичная микроэнцефалия** может развиваться у плода на более поздних сроках беременности, в процессе родов, раннем послеродовом периоде или же в период первых месяцев жизни малыша:

- Перенесенной внутриутробной инфекции (краснуха, цитомегаловирусная инфекция, токсоплазмоз, герпес);
- Гипоксии (недостатка кислорода);
- Голодание;
- Интоксикации алкоголем, наркотиками, веществами содержащимися в табачном дыму;
- Травмы, полученные ребенком в процессе родов (р



Диагностика

- К сожалению, ранняя пренатальная диагностика микроцефалии пока невозможна. На ранних сроках можно выявить только тяжёлые генетические заболевания с множеством пороков развития, а не изолированные повреждения мозга. На УЗИ признаки недоразвития мозга, а также несоответствие размеров головки длине бедренной кости плода можно заметить после 27 — 30 недель беременности, но не всегда. Как правило, диагноз ставят после рождения ребёнка по характерным признакам и задержке психического развития. Обычно патология выявляется сразу после рождения ребенка в результате стандартного клинического обследования. Если у новорожденного заподозрен данный недуг, следует провести ряд дополнительных обследований, чтобы подтвердить диагноз и выявить его причину.

В диагностике микроцефалии применяется:

- ультразвуковое исследование (УЗИ) плода во время беременности;
- клиническое обследование новорожденного;
- сбор анамнеза у родителей;
- оценка умственного развития ребенка;
- оценка неврологических симптомов;
- электроэнцефалография (ЭЭГ);
- анализы крови;
- магнитно-резонансная томография;
- ультразвуковое исследование;
- генетическое исследование;
- консультации специалистов.



Лечение микроцефалии у детей

В любом случае микроцефалия – заболевание неизлечимое, возобновить естественную деятельность мозга невозможно, но можно и нужно ее существенно подкорректировать.

Под лечением микроцефалии мозга имеется в виду комплекс мероприятий направленных на физическое и интеллектуальное развитие ребенка с целью осуществления его максимальной социальной адаптации. Лечение микроцефалии у детей осуществляется в трех направлениях:

1. Медикаментозная терапия, цель которой - стимуляция обменных процессов в мозге. При необходимости показаны также успокоительные, противосудорожные, дегидратационные препараты.
2. Физиотерапевтические процедуры, массажи, лечебная физкультура.
3. Лечебные мероприятия, направленные на интеллектуальное развитие ребенка. Сегодня существуют специальные учреждения (сады, интернаты) для детей с микроцефалией и прочими поражениями ЦНС. Кроме того, можно пользоваться услугами дефектолога, логопеда.

Лечение микроцефалии в ее первичной форме в некоторых случаях очень даже успешное. При правильно подобранной терапии ребенок не станет полностью здоровым, но вполне сможет вести упрощенную социальную жизнь.

С вторичной формой заболевания дела обстоят хуже. Очень часто, несмотря на упорное лечение микроцефалии, больные детки не в состоянии овладеть даже элементарными навыками (держание головы, переворачивание, сидение). Тем не менее, при любой форме микроцефалии мозга у ребенка действия родителей должны быть направлены на его умственное и физическое развитие.

Продолжительность жизни

● Сколько живут люди с микроцефалией?

- Микроцефалия сама по себе не является смертельным заболеванием при условии, что структуры ствола мозга, отвечающие за регуляцию жизненно важных процессов (*дыхательный, сосудодвигательный и другие нервные центры*) достаточно развиты. В противном случае ребенок рождается мертвым либо погибает сразу после рождения. В любом случае продолжительность жизни таких детей значительно ниже, чем в норме.

Если микроцефалия является проявлением другой наследственной патологии (*синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, фенилкетонурии и так далее*), прогноз в большей степени определяется основным заболеванием. При вторичных микроцефалиях, обусловленных поражением нервной системы плода во время внутриутробного развития, прогноз неблагоприятен. Если женщина во время беременности употребляла наркотические препараты, алкогольные напитки и некоторые медикаменты, то микроцефалии обычно сопутствует множество других пороков развития, часто несовместимых с жизнью.

Качество жизни детей с микроцефалией определяется, в первую очередь, степенью нарушения интеллектуального развития, от чего, в свою очередь, зависит способность к самообслуживанию и обучению.

При микроцефалии может определяться:

- **Легкая степень умственной отсталости** . В данном случае детей можно обучить навыкам самообслуживания и простой работе, речи, чтению и письму. Они неплохо уживаются в социуме, однако усвоить стандартную школьную программу не могут, в связи с чем вынуждены ходить в специальные школы для детей с ограниченными умственными способностями. Прогноз для жизни в данном случае относительно благоприятный – люди могут доживать до 30 лет, а в редких случаях и до пожилого возраста.
- **Выраженная умственная отсталость** . Способность к самообслуживанию у таких детей иногда сохранена, но чаще они требуют постоянного ухода. Интеллектуальные способности развиты крайне слабо, дети плохо поддаются обучению. Прогноз для жизни менее благоприятен – в редких случаях дети доживают до совершеннолетия. Причиной смерти обычно становятся инфекционные заболевания верхних дыхательных путей (*пневмонии*) либо аномалии развития внутренних органов, часто диагностируемые у детей с микроцефалией.
- **Тяжелая умственная отсталость** . В данном случае дети не поддаются обучению и не способны себя обслуживать. Их выживание целиком и полностью зависит от ухода окружающих. Прогноз неблагоприятен – смерть наступает в первые годы жизни из-за нарушения работы внутренних органов, инфекционных осложнений или сопутствующих пороков развития.