



Синдром Джервелла и Ланге-Нильсена

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

- Синдром Джервелла и Ланге-Нильсена - характеризуется врождённой глухотой, синкопальными состояниями(обморочное), изменениями на ЭКГ. Часто больные внезапно умирают от паралича сердца.



- Глухота двусторонняя, преимущественно на высокие тона. Её следствием является нарушение речевого развития.




- Синкопальные атаки могут протекать либо с затемнением сознания, либо с потерей сознания и дальнейшим его восстановлением, либо они внезапно приводят к смерти больных.




- Генез этих состояний неясен. Возможно, играет роль развитие аритмии. Прогноз заболевания неблагоприятный - после физических нагрузок или стрессовых ситуаций внезапно развиваются синкопальные состояния, приводящие к смерти больных.



- 
- Тип наследования аутосомно-рецессивный, заболевание встречается в популяции с частотой 1:300 000.

Клинические симптомы и течение

- Субъективные симптомы:
иногда только эпизоды головокружения;
наиболее типичными являются синкопальные состояния, вследствие пароксизма тахикардии типа пируэт, которые часто сопровождаются судорогами или симптомами внезапной остановки сердечной деятельности, вызываются эмоциональным возбуждением, физической нагрузкой или шумом.

- 
- Впервые появляются в возрасте 5–15 лет и рецидивируют (возобновление болезни после кажущегося полного выздоровления). В семейном анамнезе — синкопальные состояния или внезапная сердечная смерть, особенно в молодом возрасте.

- Повышенный риск внезапной сердечной смерти. Худший прогноз имеет клиническая форма с синдактилией или глухотой.



Причины

- Синдром вызывается дефектами реполяризации в клетках сердца. Реполяризация — управляемый процесс, требующий баланса между направленным внутрь клетки потоком натрия и кальция и из клетки — калия. Большинство случаев синдрома вызваны мутациями с утратой функции в генах, кодирующих субъединицы или полные белки каналов калия. Эти мутации уменьшают реполяризацию, тем самым продлевая потенциал действия клетки и уменьшая порог для последующей деполяризации.

Диагностические критерии

- Диагностика базируется на основе клинических симптомов, генетического исследования (наличие патогенной мутации одного из генов, связанных с этим синдромом) и ЭКГ.
- Генетические исследования играют значительную роль в диагностике, оценке прогноза и принятии терапевтических решений, однако пока в России они малодоступны.

Лечение синдрома

- Лечение направлено на предотвращение синкопальных эпизодов и остановки сердца. Оптимальное лечение зависит от идентификации ответственного в данном случае гена.



- Некоторые лекарства, например антидепрессивный препарат амитриптилин, фенилэфрин и дифенилгидрамин, или противогрибковые лекарства, включая флуконазол и кетоконазол, должны быть исключены из-за их действия повышения симпатикотонии. (Преобладание тонуса симпатического отдела вегетативной нервной системы над парасимпатическим.)
- Исключают также виды деятельности и спорта, связанные с интенсивной физической нагрузкой и эмоциональным стрессом.

Риски наследования синдрома

- Риск наследования синдрома Джервелла-Ланге-Нильсена — 25%, как и ожидается при аутосомно-рецессивном заболевании.

Психолого-педагогическая коррекция

- Для разработки коррекционно-развивающих программ, выбора методик, необходимо очень хорошо представлять себе структуру нарушения, его неврологические основы, причины и механизмы формирования, учитывать особенности высшей нервной деятельности и темперамента, отдельных психических функций ребенка.
- К особенностям профессиональной деятельности дефектолога относится понимание медицинских диагнозов и механизмов нарушений с тем, чтобы понять их причины найти оптимальный подход к воспитанию и обучению ребенка с нарушением развития без ущерба его здоровью.