Синдром Корнелии де Ланге (Синдром Брахмана-Ланге) (Амстердамская карликовость)

Презентацию подготовила Савкова А.И.

17КСП-СДО-ДТО-1

ВСТРЕЧАЕМОСТЬ

МКБ-10 Q87.1

- Частота заболевания — примерно 1 на 10000

ТИП НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

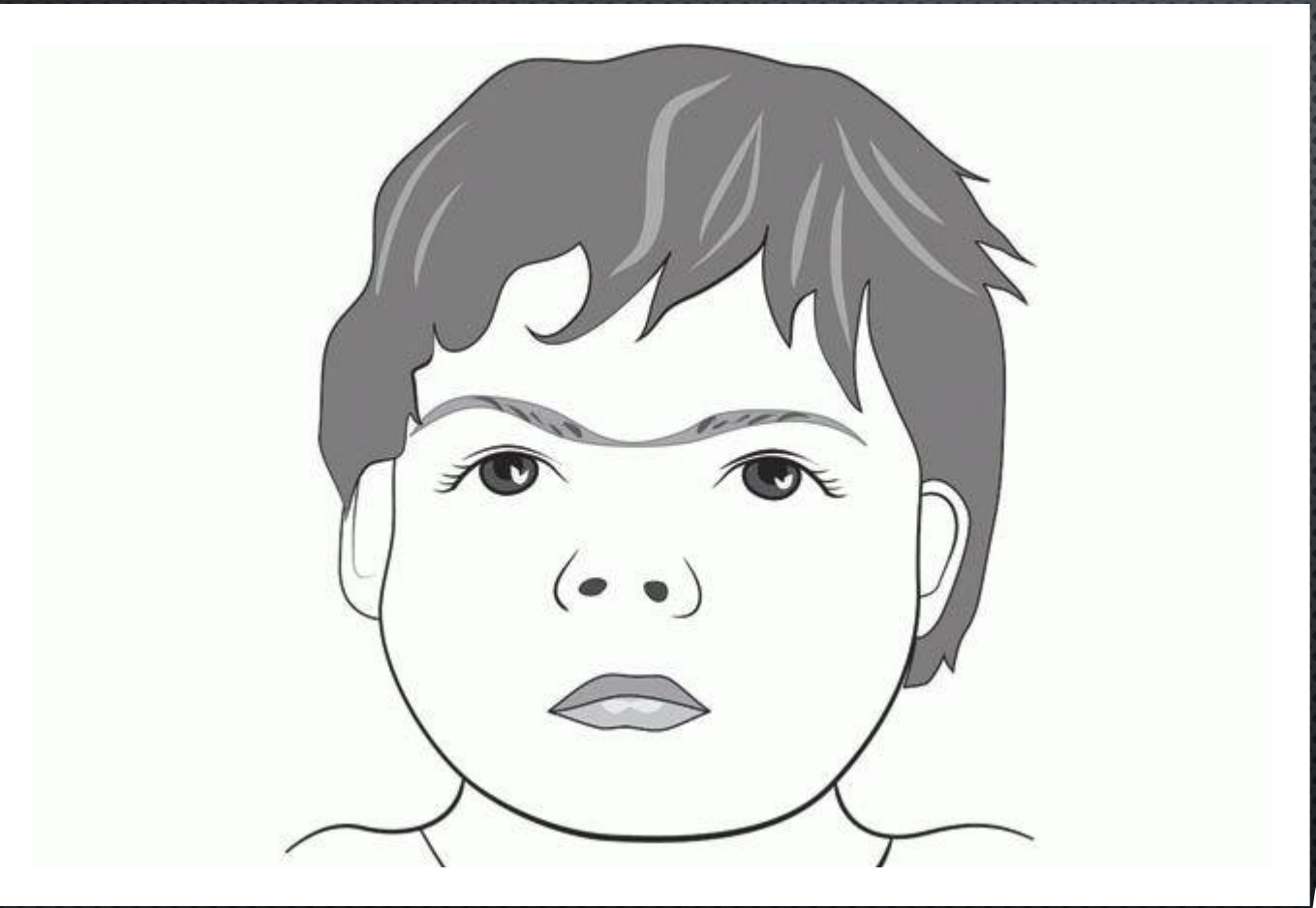
Синдром Корнелии де Ланге относится к доминантно-наследуемым заболеваниям. Синдром является генетически гетерогенным.

Основная генетическая причина болезни

- Примерно половина случаев обусловлена мутациями в гене NIPBL, около 5 % случаев — мутациями в гене SMC1A, кодирующем субъединицу белкового комплекса когезина.

Основные проявления болезни в фенотипе

- Микроцефалия (уменьшение размеров черепа более чем на 10 % возрастной нормы);
- Брахицефалия (укорочение черепа в сагиттальном направлении, в результате чего поперечный размер головы увеличивается, а продольный уменьшается);
- Тонкие сросшиеся брови; длинные загнутые ресницы; деформированные ушные раковины; маленький нос, открытые вперед ноздри, атрезия хоан; тонкая верхняя губа;
- Микрогения; высокое нёбо или расщелина нёба; нарушение прорезывания зубов;
- Миопия, косоглазие, астигматизм, атрофия зрительных нервов, колобома зрительного нерва;
- Маленькие кисти и стопы, отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей, вследствие чего кисти и стопы кажутся прикрепленными непосредственно к туловищу, уменьшение количества пальцев;
- Мраморная кожа;
- Гипоплазия (недоразвитие) сосков;
- Гипертрихоз (избыточный рост волос в местах, где обычно растут лишь пушковые волосы)



У всех больных отмечаются отставание в росте

МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ

Диагноз синдрома Корнелии де Ланге не всегда прост, так как встречаются умственно отсталые дети с небольшим числом аномалий, входящих в данный синдром. При отсутствии несомненного биологического метода диагностики трудно сказать, можно ли такие случаи относить к синдрому Корнелии де Ланге.

МЕТОДЫ ПСИХОЛОГО-ПЕДАГОГИЧЕСКОЙ КОРРЕКЦИИ

Выделяют два варианта синдрома:

- первый (классический) с выраженной пренатальной гипоплазией, значительной задержкой физического и интеллектуального развития, грубыми пороками развития;
- второй — с аналогичными лицевыми и малыми скелетными аномалиями, но пограничной задержкой психомоторного развития и отсутствием грубых пороков развития

ЛЕЧЕНИЕ

Специфического лечения не существует. При необходимости проводят противосудорожную и седативную терапию. Применяют ноотропы, анаболические гормоны (неробол, ретаболил), назначают витаминотерапию.