

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.



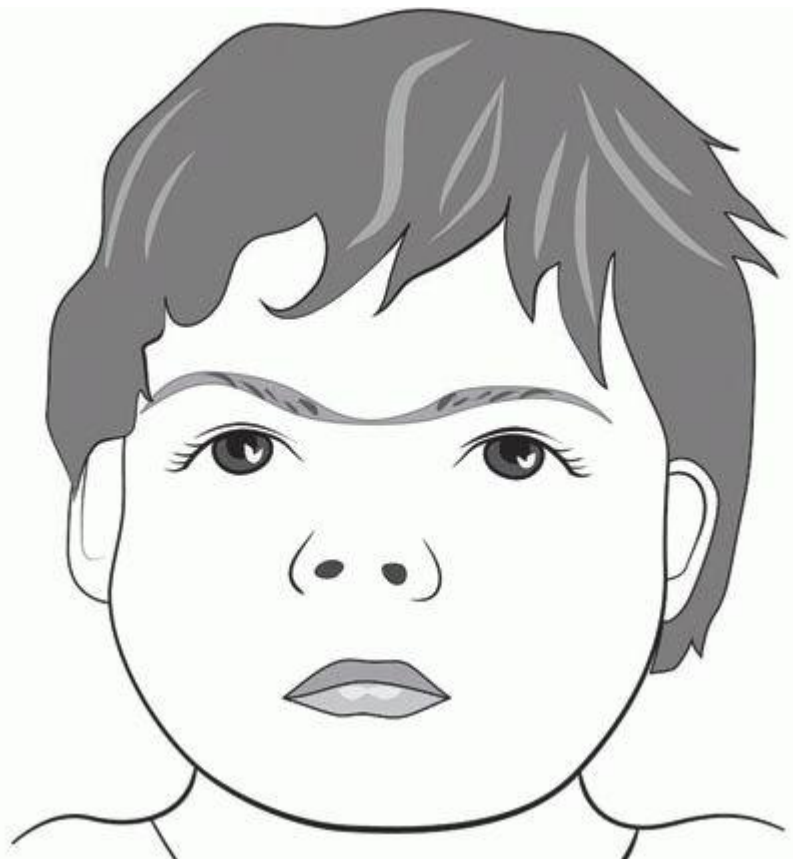


ОСНОВНАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРИЧИНА БОЛЕЗНИ

- 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 САГИТАЛЬНОМ 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.

