

Синдром Нунан

Выполнила студентка группы
ЛД-1: Кочакова Наталья

Понятие Синдрома

- Синдром Нунан – генетическая патология, которая характеризуется развитием у больных симптомокомплекса, сходного с болезнью Шерешевского-Тёрнера (Синдром Шерешевского Тёрнера - хромосомная патология, обусловленная частичной или полной Xмоносомией. Клиническими признаками синдрома Шерешевского-Тёрнера служат низкорослость, гипогонадизм, пороки развития), но встречается у лиц обоих полов и не сопровождается изменением количества хромосом.

История

- Болезнь описана в 1963 году американским врачом-кардиологом Жаклин Нунан, сообщившей о девяти пациентах со стенозом клапана легочной артерии, малым ростом, гипертелоризмом, умеренным снижением интеллекта, птозом, крипторхизмом и скелетными нарушениями. Доктор Нунан, практиковавшая как детский кардиолог в университете Айовы, заметила, что у детей с редким типом порока сердца – стенозом клапана легочной артерии- часто наблюдались типичные физические аномалии в виде низкого роста, крыловидной шеи, широко посаженных глаз и низко расположенных ушей. Мальчики и девочки поражались одинаково. Доктор Джон Опиц, бывший студент Нунан, первым ввел в употребление термин «Синдром Нунан» для характеристики состояния детей, у которых отмечались признаки, похожие на описание Нунан. Позже Нунан написала статью «Гипертелоризм с фенотипом Тернера», и в 1971 году на симпозиуме сердечнососудистых заболеваний название «Синдром Нунан» стало официально признанным.

Внешний вид детей при Синдроме Нунан

- укороченная шея с крыловидными складками;
- толстые несколько опущенные веки;
- своеобразный разрез глаз;
- увеличение расстояния между внутренними краями глазниц;
- низкая переносица с широким основанием;
- утолщенный кончик носа;
- вывернутые ноздри;
- у детей часто отмечается высокое готическое нёбо;
- крыловидные складки в подмышечных областях;
- низко расположенные и широко расставленные соски;
- плоские стопы, округлые плечи;
- низкая линия роста волос на затылке;
- крыловидные лопатки;
- характерно расположение ушей - под углом с некоторым разворотом назад;
- дети отстают в психомоторном и особенно речевом развитии, часто наблюдаются стойкие нарушения звукопроизношения.



Причины

- По данным современной генетики, синдром Нунан обусловлен мутациями гена, расположенного на 12 хромосоме. Он кодирует последовательность одного из белков-регуляторов клеточного ответа на разнообразные внешние влияния.
- Дефектами данного гена обусловлена лишь половина случаев развития синдрома Нунан, в остальных случаях этиология заболевания остается неизвестной. Мутации наследуются по аутосомно-доминантному механизму, однако большинство новых случаев заболевания обусловлено спонтанными герминативными генетическими дефектами.
- Семейные варианты синдрома Нунан обычно характеризуются передачей по материнской линии, так как у больных женщин, в отличие от мужчин, сохраняется фертильность и возможность зачать ребенка.
- Нарушение клеточного ответа на различные воздействия приводит к формированию пороков сердечнососудистой, мочевыделительной и отчасти опорно-двигательной системы. Интеллектуальное развитие при синдроме Нунан страдает в различной мере – от выраженной умственной отсталости до незначительно сниженного или нормального интеллекта.

Если у ребёнка поставлен Синдром Нунан нужно:

- тщательно обследовать состояние его здоровья;
- посетить кардиолога, эндокринолога и ортопеда;
- ребенка обязательно должен наблюдать детский психиатр следует стимулировать умственное развитие ребенка;
- развивать моторику, ловкость и координацию движений, самостоятельность и уверенность в себе;
- приучать малыша к общению с окружающими.

Диагностика

- Для выявления синдрома Нунан используют метод общего осмотра, изучение наследственного анамнеза больного, кардиологические исследования, генетические и цитогенетические анализы.
- Вспомогательную роль в диагностике этого заболевания играют анализы на уровень половых и других гормонов, изучение функционирования мочевыделительной и половой системы больных.
- При проведении кардиологических исследований (электрокардиографии, эхокардиографии и других) при синдроме Нунан в 80% случаев выявляются разнообразные врожденные пороки сердца – стеноз легочного ствола, дефект межжелудочковой перегородки, открытый Боталлов проток. У больных старшего возраста может регистрироваться гипертрофия различных отделов миокарда.
- Довольно часто у больных синдромом Нунан при проведении ультразвукового исследования определяются аномалии развития почек – от гидронефроза и гипоплазии до полного отсутствия (агенезии) одной из них

Лечение

- Специфического лечения синдрома Нунан на сегодняшний день не существует, применяются разнообразные симптоматические мероприятия, в том числе и хирургического характера. Чаще всего помощь хирургов уже в раннем возрасте требуется для коррекции врожденных пороков сердца, характерных для этого заболевания.

Прогноз и профилактика

- Прогноз синдрома Нунан относительно жизни больного довольно благоприятен, особенно при правильно и своевременно производимых симптоматических мероприятиях – коррекции пороков сердца и других нарушений.
Больные должны проходить регулярное обследование у специалистов различного профиля, главным образом у кардиолога, уролога и т.д. Это позволяет выявить возможные осложнения синдрома Нунан на ранних этапах и начать их своевременную терапию.
Каких-либо иных методов профилактики этого состояния на сегодняшний момент не существует.
Следует учитывать, что при наличии заболевания у будущей матери вероятность развития синдрома Нунан у ребенка (при генетически здоровом отце) составляет

● Спасибо за внимание!

