



АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.

Выполнила: Тюкова В. А.

Проверила: Никитина И. В.

СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ.

Серповидно-клеточной анемией (СКА) называют заболевание крови, обусловленное генетическим дефектом, при котором нарушается образование нормальных соединений гемоглобина в красных кровяных клетках. В обычном состоянии эритроциты гибкие, круглые и легко двигаются по кровеносным сосудам. При наличии СКА, эритроциты теряют гибкость, становятся липкими, приобретают форму напоминающую серп, либо полумесяц (отсюда название болезни), от чего они быстро разрушаются и застревают в кровеносных сосудах. Вследствие этого происходит замедление, либо полная блокировка доставки кислорода к органам. Это становится причиной разнообразных тяжелых состояний, вплоть до летального исхода.



Серповидные эритроциты



Нормальные эритроциты
rasteniya-rekarstvennie.ru

Причины

Серповидно-клеточная анемия у человека – одна из наиболее тяжелых разновидностей анемии, к тому же передающаяся по наследству.

Причина заболевания - дефект генов.

Если оба родителя - носители «неправильного» гена, их детям он передастся с 25 % вероятностью, а в половине случаев они унаследуют только предрасположенность к заболеванию.

Если же такой ген есть только у одного из родителей, риска наследования СКА ребенком нет. Однако, примерно в 50% существует вероятность наследования ребенком одного гена данного заболевания.



СИМПТОМЫ

Перечислим наиболее характерные общие симптомы заболевания, наблюдающиеся у пациентов разного возраста:

- симметричные болезненные опухоли суставов конечностей, спины и живота;
- учащенные ночные мочеиспускания, повышенная утомляемость;
- частые инфекционные заболевания, желтуха кожных покровов, склер глаз;

В периодах ремиссии, когда нет очередного кризиса, большинство пациентов живет обычной, нормальной жизнью. Однако у части больных, страдающих, в частности, от закупорки капилляров глазной сетчатки, прогрессирует ухудшение зрения, что в конечном итоге может привести к полной слепоте.

Также следует отметить, что описанные осложнения СКА: частые костные кризы и инфекционные заболевания, почечная и легочная недостаточность, а также слепота, крайне редко проявляются все сразу у одного пациента.



ЛЕЧЕНИЕ

Лечением данной патологии занимается врач-гематолог. К сожалению, на сегодняшний день серповидно-клеточную анемию вылечить полностью невозможно. Единственной эффективной методикой является пересадка костного мозга. Однако найти донора довольно трудно, а кроме того во время проведения операции существуют серьезные риски для пациента, в том числе смертельно опасные. Тем не менее, своевременная диагностика СКА чрезвычайно важна для успешной терапии иных патологий, развивающихся у пациентов на ее фоне, а также оказания больным адекватной, необходимой хирургической, а также акушерской помощи. Безусловно, своевременно поставленный диагноз и назначенное лечение необходимы для стабилизации состояния пациента, предотвращения тяжелых кризов, развития серьезных осложнений, а значит, и продления его жизни.



ПРОФИЛАКТИКА

Некоторые принципы контроля за своим состоянием и здоровьем помогут Вам купировать приступы боли, вызванные СКА:

1. Принимайте фолиевую кислоту.
2. Пейте много воды.
3. Больше спите.
4. Избегайте перепадов тепла и холода.
5. Избегайте экстремальных видов спорта.
6. Не поддавайтесь стрессовым состояниям.
7. Предотвращайте инфекции.




ЦЕРЕБРОТЕНДИНАЛЬНЫЙ КСАНТОМАТОЗ

Церебротендинальный ксантоматоз другое название которого мозговой холестероз, относится к аутосомно-рецессивной форме ксантом.

Это наследственное заболевание связано с отложением разновидности холестерина в головном мозге и других тканях. Характеризуется повышенным уровнем холестерина в плазме, но нормальным уровнем общего холестерина.

Можно назвать следующие основные признаки болезни:

- ✓ прогрессирующая мозжечковая атаксия (расстройство координации произвольных движений), возникающее после полового созревания;
 - ✓ катаракта, которая возникает в подростковом возрасте;
 - ✓ образование туберозных (узловатых) и сухожильных ксантом;
- 

Причины

Это расстройство наследуется по аутосомно-рецессивному типу, то есть, дефектный ген, ответственный за расстройство расположен на аутосоме. Если ребенок рождается больным церебротендиальным ксантоматозом, то это означает что, две копии дефектного гена (по одной от каждого родителя), были унаследованы ребенком.

Родители, больного аутосомно-рецессивным заболеванием ребенка, как правило, являются носителями дефектных генов, но у них никаких признаков или симптомов болезни не наблюдается.



СИМПТОМЫ

Для заболевания характерны следующие симптомы:

- кожные утолщения - ксантомы (разного размера);
- высокий уровень холестерина в крови.



ЛЕЧЕНИЕ

Для лечения ксантоматоза необходима терапия того заболевания, которое стало причиной развития ксантоматоза. Хороший эффект показывает нормализация липидного обмена. Также рекомендуется нормализация веса и избавление от подкожного жира. При косметических дефектах от ксантом, они удаляются хирургическим путем. Также можно провести удаление с помощью лазерной хирургии или химическим путем (обработка ксантомы трихлоруксусной кислотой).



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

