



МИКРОЦЕФАЛИЯ



Выполнила:
Бородинова Д.С.
Проверила:
Лапшина Л.М.

ПОНЯТИЕ

Микроцефалия – это врожденный порок развития, характеризующийся уменьшением размеров головного мозга (и, вторично, черепа) в результате нарушения роста мозговой ткани во внутриутробном периоде.

Микроцефалия может являться самостоятельным пороком развития или быть проявлением других генетических заболеваний (в данном случае речь идет об истинной микроцефалии), а также развиваться вследствие различных заболеваний матери, перенесенных во время беременности (ложная, вторичная микроцефалия).

Нормальный размер головы



Микроцефалия



СТАТИСТИКА

Частота микроцефалии колеблется в пределах от 1:2000 до 1:10000 новорожденных. Истинная микроцефалия как самостоятельное заболевание встречается значительно реже и диагностируется у 1 из 50 тысяч детей, причем как у мальчиков, так и у девочек. Если же данный порок развития является проявлением другой наследственной болезни, его встречаемость в популяции обусловлена частотой основного заболевания.

ИНТЕРЕСНЫЕ ФАКТЫ

- ❑ Микроцефалия впервые была описана в 1871 году.
- ❑ В редких случаях люди с микроцефалией могут доживать до глубокой старости.
- ❑ Микроцефалия всегда сопровождается умственной отсталостью.
- ❑ В конце 19 начале 20 века детей с микроцефалией продавались в Европе и Северной Америке в цирк, где они выступали в так называемом «шоу уродцев».

ПРИЧИНЫ ПЕРВИЧНОЙ МИКРОЦЕФАЛИИ

Первичной считается микроцефалия, развитие которой произошло в результате наследования ребенком дефектных генов от одного или обоих родителей. Первичная микроцефалия может быть самостоятельным заболеванием, либо являться симптомом десятков других генетических патологий.

- По аутосомно-рецессивному типу. В данном случае дефектный ген располагается на одной из соматических хромосом и ребенок будет болен только в том случае, если унаследует дефектные гены от обоих родителей.
- По аутосомно-доминантному типу. В этом случае ребенок будет болен даже в том случае, если унаследует всего лишь 1 дефектный ген от любого из родителей.
- По X-сцепленному типу. В данном случае дефектный ген располагается на X-хромосоме и может наследоваться как по рецессивному, так и по доминантному типу.

САМОСТОЯТЕЛЬНЫЕ ФОРМЫ

МИКРОЦЕФАЛИИ

- Синдром Пейна. Данное заболевание передается по рецессивному X-сцепленному типу наследования, то есть проявляется только у мальчиков. Характеризуется недоразвитием больших полушарий, мозжечка и некоторых структур ствола мозга, а также клапанными пороками сердца. Проявляется судорогами (преимущественно в ногах) и выраженной умственной отсталостью.
- Синдром Джакомини. Семейная форма микроцефалии, проявляющаяся нарушением психического развития, судорогами и параличами.

Микроцефалия может быть проявлением

- Синдрома Дауна. Характеризуется появлением лишней хромосомы в 21 паре и проявляется нарушением умственного развития, уменьшением размеров головного мозга и мозжечка и другими характерными симптомами.
- Синдрома Эдвардса. Характеризуется появлением лишней хромосомы в 18 паре. Дети с данным синдромом имеют маленький вес при рождении, головной мозг и мозжечок недоразвиты. Череп изменен (маленький или длинный и узкий), определяются аномалии развития лицевого скелета, внутренних органов и ног (преимущественно стоп).
- Синдрома Патау. Характеризуется появлением лишней хромосомы в 13 паре и проявляется низкой массой новорожденного, микроцефалией, аномалиями лицевого и черепа и внутренних органов.
- Синдрома кошачьего крика. Характеризуется дефектом хромосомы в 5 паре и проявляется низкой массой тела при рождении, микроцефалией и отставанием в умственном и физическом развитии, а также характерным плачем ребенка, похожим на кошачье мяуканье (из-за дефекта хрящей гортани).

- Синдрома Миллера-Дикера. Данное заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу и характеризуется дефектом в 17 хромосоме, который приводит к нарушению развития нейронов головного мозга в эмбриональном периоде. Мозг новорожденного уменьшен, лишен извилин. Отмечается задержка в умственном и физическом развитии, выраженная мышечная слабость и аномалии развития внутренних органов.
- Синдрома Прадера-Вилли. Характеризуется повреждением 15 хромосомы и проявляется задержкой в психомоторном развитии, различными аномалиями костей скелета и внутренних органов, микроцефалией.
- Фенилкетонурии. Наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу и характеризующееся нарушением метаболизма (переработки и использования) аминокислоты фенилаланина. Образующиеся при этом токсические вещества (фенилэтиламин и другие) оказывают повреждающее действие на центральную нервную систему самой беременной женщины, а также угнетают процесс роста и развития головного мозга у плода.

ВТОРИЧНАЯ МИКРОЦЕФАЛИЯ

Вызвана:

- Вирусными заболеваниями
- Токсоплазмозом.
- Злоупотреблением алкоголем.
- Злоупотреблением наркотиками.
- Приемом некоторых медикаментов.
- Воздействием радиации.
- Голоданием.
- Внутриутробной гипоксией плода.
- Механическими травмами.



МИКРОЦЕФАЛИЯ У НОВОРОЖДЕННОГО

- Уменьшение вертикальных размеров черепа.
- В затылочной области определяются складки кожи.
- Диспропорциональное развитие мозгового и лицевого черепа.
- Выступающие надбровные дуги.
- Низко расположенные, большие уши.
- Лоб узкий, может быть наклонен кзади (при выраженной форме микроцефалии).
- Широкий и короткий нос.



МИКРОЦЕФАЛИЯ У РЕБЕНКА

У детей младшего возраста также отмечается несоответствие между лицевым черепом (который развивается нормально) и мозговым, размеры которого ниже нормы. Определяется большие уши и широкий нос, могут выступать надбровные дуги. Если нет сопутствующих врожденных аномалий, то развитие туловища и конечностей соответствует возрастным нормам.



МИКРОЦЕФАЛИЯ У ПОДРОСТКА

В старшем возрасте описанные ранее изменения также сохраняются, однако они могут маскироваться прической (особенно у девушек), ношением головного убора и другими способами. При надлежащем уходе за такими больными их физическое развитие может соответствовать возрастным нормам.



ДИАГНОСТИКА МИКРОЦЕФАЛИИ

Обычно микроцефалия выявляется сразу после рождения ребенка в результате стандартного клинического обследования. Если у новорожденного заподозрен данный недуг, следует провести ряд дополнительных обследований, чтобы подтвердить диагноз и выявить его причину.

В диагностике микроцефалии применяется:

- ультразвуковое исследование (УЗИ) плода во время беременности;
- клиническое обследование новорожденного;
- сбор анамнеза у родителей;
- оценка умственного развития ребенка;
- оценка неврологических симптомов;
- электроэнцефалография (ЭЭГ);
- анализы крови;
- магнитно-резонансная томография;
- ультразвуковое исследование;
- генетическое исследование;
- консультации специалистов.



При микроцефалии может определяться

- ❑ Легкая степень умственной отсталости (дебильность). В данном случае детей можно обучить навыкам самообслуживания и простой работе, речи, чтению и письму. Они неплохо уживаются в социуме, однако усвоить стандартную школьную программу не могут, в связи с чем вынуждены ходить в специальные школы для детей с ограниченными умственными способностями. Прогноз для жизни в данном случае относительно благоприятный – люди могут доживать до 30 лет, а в редких случаях и до пожилого возраста.
- ❑ Выраженная умственная отсталость (имбецильность). Способность к самообслуживанию у таких детей иногда сохранена, но чаще они требуют постоянного ухода. Интеллектуальные способности развиты крайне слабо, дети плохо поддаются обучению. Прогноз для жизни менее благоприятен – в редких случаях дети доживают до совершеннолетия. Причиной смерти обычно становятся инфекционные заболевания верхних дыхательных путей (пневмонии) либо аномалии развития внутренних органов, часто диагностируемые у детей с микроцефалией.
- ❑ Тяжелая умственная отсталость (идиотия). В данном случае дети не поддаются обучению и не способны себя обслуживать. Их выживание целиком и полностью зависит от ухода окружающих. Прогноз неблагоприятен – смерть наступает в первые годы жизни из-за нарушения работы внутренних органов, инфекционных осложнений или сопутствующих пороков развития.

ОЦЕНКА НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ

Неврологическая симптоматика появляется в результате недоразвития или неправильно развития определенных структур головного мозга и характерна преимущественно для вторичных микроцефалий.

Микроцефалия может проявляться:

- Атаксией.
- Снижением мышечного тонуса.
- Парезами и параличами.
- Судорогами.
- Эпилептическими припадками.

ЛЕЧЕНИЕ

На сегодняшний день микроцефалия является неизлечимым заболеванием. Единственным эффективным методом считается тщательное целенаправленное исследование плода у родителей, имеющих предрасположенность к данному заболеванию (при наличии наследственных болезней, если мать перенесла вирусные инфекции на ранних сроках беременности) и искусственном прерывании беременности в случае выявления патологии.

Если ребенок с микроцефалией родился и выжил, данный дефект сохранится до конца жизни. Проводимое лечение носит симптоматический характер и направлено на обучение навыкам самообслуживания, развитие интеллектуальных способностей и социальную адаптацию больных детей.

В лечении микроцефалии применяется:

- кондуктивная педагогика;
- медикаментозная терапия.

КОНДУКТИВНАЯ ПЕДАГОГИКА

Суть метода кондуктивной педагогики заключается в создании условий, побуждающих ребенка к умственной, эмоциональной и двигательной активности, что, в свою очередь, создает предпосылки для дальнейшего развития психики и интеллекта. В ходе такого лечения ребенок обучается простым и сложным движениям, учится мыслить, принимать решения. На начальном этапе лечения у ребенка формируются двигательные стереотипы поведения, которые посредством длительной и упорной работы с педагогами становятся автоматизированными и осмысленными, то есть ребенок не просто заучивает определенные движения и повторяет их, а осознает, для чего и с какой целью он это делает.

Для каждого ребенка составляется индивидуальная обучающая программа, которая включает занятия с различными спортивными снарядами, лечебную гимнастику, физкультуру, занятия с логопедом (для обучения ребенка речи), сурдологом (для обучения пациентов с дефектами слуха), психотерапевтом и другими специалистами. Данная методика позволяет добиться хороших результатов у детей с различными формами умственной отсталости, в том числе при микроцефалии.

МЕДИКАМЕНТОЗНОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Медикаментозное лечение назначается с целью стимуляции мозговой активности и развития ткани головного мозга, а также для устранения различных осложнений микроцефалии.

