

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра детских болезней №2

Реферат на тему:
Синдром Леша-Нихана

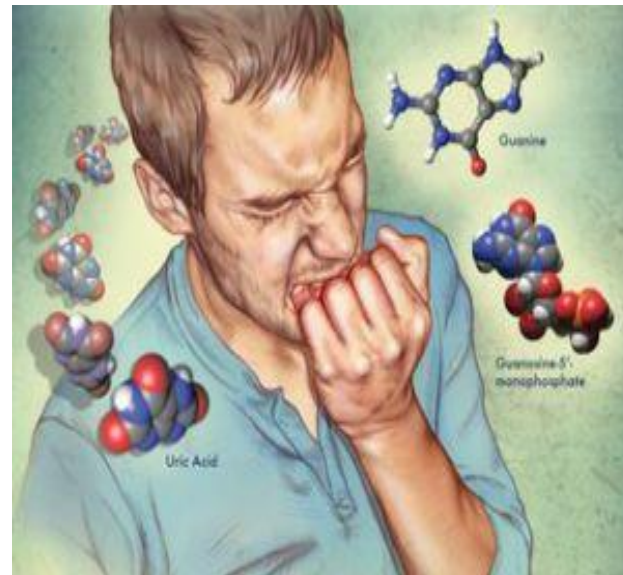
Заведующий кафедрой-
проф. Лебедеенко А. А.

Доцент- к.м.н. Мальцев С. В.

Подготовили:
студенты 5 курса ПФ 14»А»
гр.
Бериев Б. Х.
Балахонов И.

г. Ростов-на-Дону
2019г.

Синдром Леша-Нихана является наследственным заболеванием, которое проявляется повышением синтеза мочевой кислоты. Это происходит из-за дефицита фермента гипоксатин-гуанинфосфорибозилтрансферазы.



• Синдром Лёша-Нихена

- СЛН проявляется у одного младенца мужского пола из 380 000 и приводит к увеличению синтеза мочевой кислоты. Мочевая кислота выделяется в кровь и мочу в результате происходящих в организме химических процессов. У людей с СЛН в кровь поступает слишком много мочевой кислоты, которая накапливается под кожей и в итоге вызывает подагрический артрит. Кроме того, это может привести к образованию камней в почках и мочевом пузыре.
- Заболевание также влияет на неврологические функции и поведение. У страдающих СЛН часто произвольно сокращаются мышцы, что выражается как судороги и/или беспорядочное размахивание конечностями. Бывает, что больные калечат сами себя: бьются головой о твёрдые предметы, кусают пальцы и губы. От подагры может помочь аллопуринол, но методов лечения неврологических и поведенческих аспектов заболевания не существует.



Клиническая картина

Болезнь начинает прогрессировать еще в грудном возрасте и проявляется такими симптомами, как: обостренная рефлексорная возбудимость, расположенность ребенка к самоповреждению (поэтому болезнь также называется синдромом самоканнибализма), мышечный гипертонус, олигофрения. Из-за проявления всех вышеперечисленных симптомов, иногда грудным детям ошибочно ставят диагноз детский церебральный паралич. В целом, симптомы синдрома Леша Нихана классифицируются на определенные группы (триада признаков):

***Неправильный обмен веществ** – многократные мочеиспускания, жажда, позднее половое формирование, задержка роста, артрит, кристаллурия.

***Нетипичное поведение** – резкие изменения настроения, обостренная агрессивность по отношению к себе, травмирование тела.

***Разлаженность нервной системы** – частая беспричинная рвота, гипертонус мышц, гиперкинезы, конвульсивная готовность, физическая и умственная отсталость, паралич верхних или нижних конечностей, дизартрия.



В начале развития болезни наблюдается психомоторная отсталость, с дальнейшим развитием мышечного гипертонуса. После прорезывания зубов у больных проявляется склонность к самотравмированию.



Диагностические критерии и методы

Диагноз синдром Леша-Нихана ставится на основе проявления таких клинических элементов:

- *неврологическая дисфункция;
- *когнитивные и поведенческие нарушения;
- *повышенное производство мочевой кислоты.

Определить наличие синдрома на ранней стадии его развития практически невозможно, так как все вышеперечисленные признаки проявляются не сразу. Для диагностирования данного заболевания, прежде всего проводятся биохимические исследования, которые определяют изменения метаболизма пуринов:

- *увеличение количества мочевой кислоты в моче и крови;
- *задержка азота (при запущенной стадии болезни диагностируется хронический нефрит).



Проводится осмотр уровня физического развития больного. При такой проверке очень часто обнаруживаются шрамы, рубцы, следы травм. У больных отмечается нецелесообразное поведение, которое перерастает в агрессию к себе и к другим людям и предметам.

Для подтверждения диагноза назначается сдача анализов крови и мочи. Также проводится ультразвуковое исследование почек. Для точного подтверждения диагноза проводится генетическое исследование, которое определяет уровень ГФРТ и распознавание мутаций его гена.

Лечение

При диагностировании синдрома Леша-Нихана, используются следующие методы лечения:

1. Понижение количества мочевой кислоты. В данном случае назначаются медикаменты, которые способны понижать уровень мочевой кислоты в крови и чаще всего это Аллопуринол. Средняя суточная доза данного препарата составляет 100 – 300 мг. Терапию следует начинать от дозы 100 мг в сутки, после чего ее увеличивают до 600 мг. При наличии тяжелых заболеваний почек и печени, данный препарат не назначается. При непереносимости Аллопуринола назначается Пробеницид, с кратностью приема два раза в день (по 250 мг за один раз).

2. Проведение симптоматической терапии неврологических нарушений, исходя из проявления того или иного симптома.

3. Оперативное и медикаментозное устранение камней в почках.

4. Назначение нестероидных противовоспалительных лекарственных средств, в случае воспаления суставов.

5. Также пациентам назначается **прием сбалансированных смесей солей** (Polycitra), которые поддерживают pH мочи на уровне 7. Таким образом, ускоряется время лизиса мочевой кислоты. Лекарственную терапию комбинируют с безпуриновой диетой. При этом необходимо пить обильное количество чистой воды.

6. Для снятия проявлений депрессии, больным прописывается Алпразолам или другие подобные лекарства. В результате, у пациентов снижается ощущение страха и тревожности и стабилизируется эмоциональное состояние.

Прогноз и последствия

Прогноз и последствия Средняя длительность жизни больных с данным синдромом составляет 30-40 лет. Большинство больных умирают от аспирационной пневмонии или от ухудшения при хронических почечно-каменных болезнях и почечной дефицитности. Также значительное количество пациентов умирает неожиданно, по неустановленным причинам.

В некоторых случаях, врачи диагностируют запущенные формы почечно-каменных болезней. Также возможно развитие стремительной дисфагии и смерть от пневмонии и аспирации. Причиной смерти также могут быть осложнения после калькулезного пиелонефрита.