

Дифференциальная диагностика и принципы лечения синдрома Корнелии Де ЛАНГЕ

Выполнила: клин.ординатор 2-го
года обучения Куранова Н.Г

- наследственное заболевание, проявляющееся умственной отсталостью и множественными аномалиями развития.

ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- Махамоджонов Жавлон
- 13 лет
- Жалобы: Головные боли, ночное недержание мочи, ожирение, низкий рост, отставание в умственном развитии, агрессивное поведение, поддергивание плеч.
- Из анамнеза: Ребенок болен с рождения, отмечались множественные стигмы, отставание в психо-моторном и речевом развитии, отмечалось АРП.
- Ребенок от первой беременности, 1-х родов. Беременность на фоне токсикоза, анемии. Отмечалось пассивное шевеление плода, ягодичное предлежание. Ребенок родился 7-месячным. ВПР-2300 Рост-43СМ.к К руди приложен на 4-й день. В период новорожденности у ребенка отмечалась гипотония, была проведена операция ахиллопластика и операция на глаза по поводу полуптоза. Брак не родственник.

История болезни

Признаки	Синдром Корнелии де Ланге	Синдром Нунан	Синдром Рубинштейна-Тейби	Синдром Прадера-Вилли
1.Тип наследования	Хромосомные микроделеции (3q) Генетическая гетерогенность	Аутосомно-доминантный	Аутосомно-доминантный	Аутосомно-рецессивный
2.Частота встречаемости	1:12000	1:1000-2500	1:25 000—30 000.	1:25000-10000
3.Пренатальный дефицит роста и массы тела	Выражен(масса тела 1700—2500 ВПР-2300)	Не характерен	Не характерен	Характерно

Корнелии де Ланге



- густые сросшиеся брови, длинные густые ресницы, короткий нос с развернутыми ноздрями и сдавленным переносьем, увеличение расстояния между основанием носа и верхней губой, тонкие губы, неправильный рост зубов, эпикантус,
- Волосы на голове обычно густые, линия роста волос на лбу расположена низко.
- деформированные ушные раковины мозговой отдел черепа (микроцефалия, брахицефалическая структура), атрезия хоан, микрогения; высокое нёбо или расщелина нёба; нарушение прорезывания зубов; миопия, косоглазие, астигматизм, атрофия зрительных нервов, колобома зрительного нерва, мраморная кожа



- антимонголоидный разрез глаз, деформация или низкая посадка ушных раковин, асимметрия лица, низкая переносица с широким основанием, крыловидные складки кожи на шее, короткая шея, низкая граница роста волос на затылке, характерные дерматоглифические изменения, гипертелоризм, лобные бугры, толстые несколько опущенные веки

Нунан



- Брахицефалия; микроцефалия выступающий лоб с низким ростом волос; приподнятые дугообразные брови; широкая переносица; эпикант; антимонголоидный разрез глаз; длинные ресницы; гипертелоризм,птоз широкая спинка носа; загнутый книзу кончик носа; гипоплазия крыльев носа; гримаса, напоминающая улыбку; ретрогнатия; косоглазие; аномалии рефракции; высокое арковидное небо; деформация ушных раковин; ярко-красный невус на коже лба, затылке, боковой поверхности шеи.

Рубинштейн-Тейби

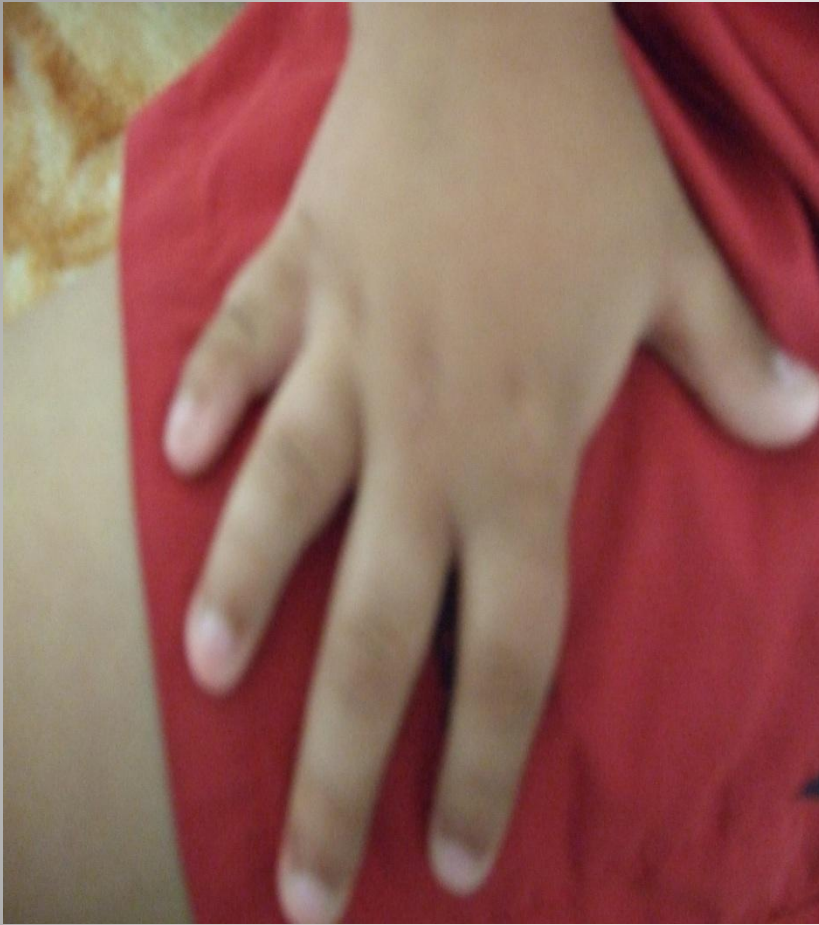


- Страбизм, выражена переносица; лоб высокий и узкий; глаза, как правило, миндалевидные; губы узкие.

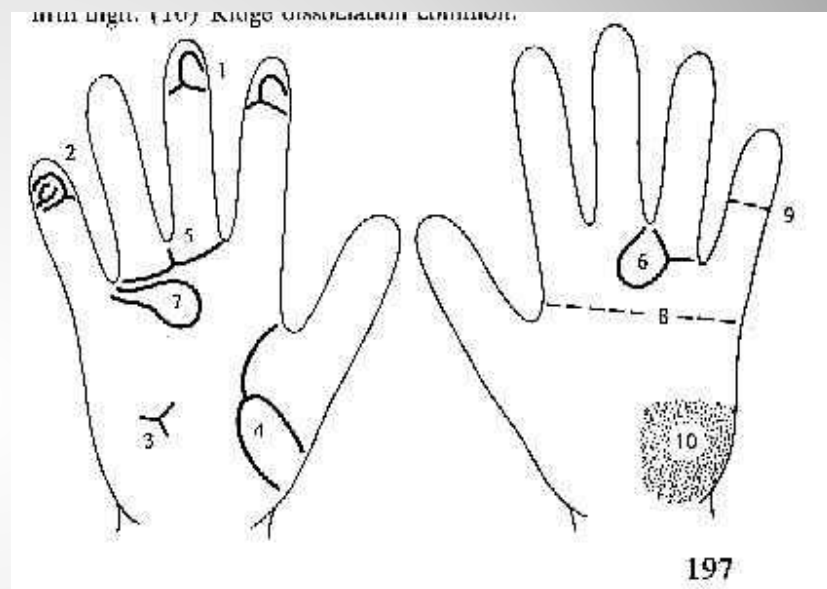
Прадера-Вилли



Эктодермальные и костные проявления.



Изменения конечностей



Дермографизм



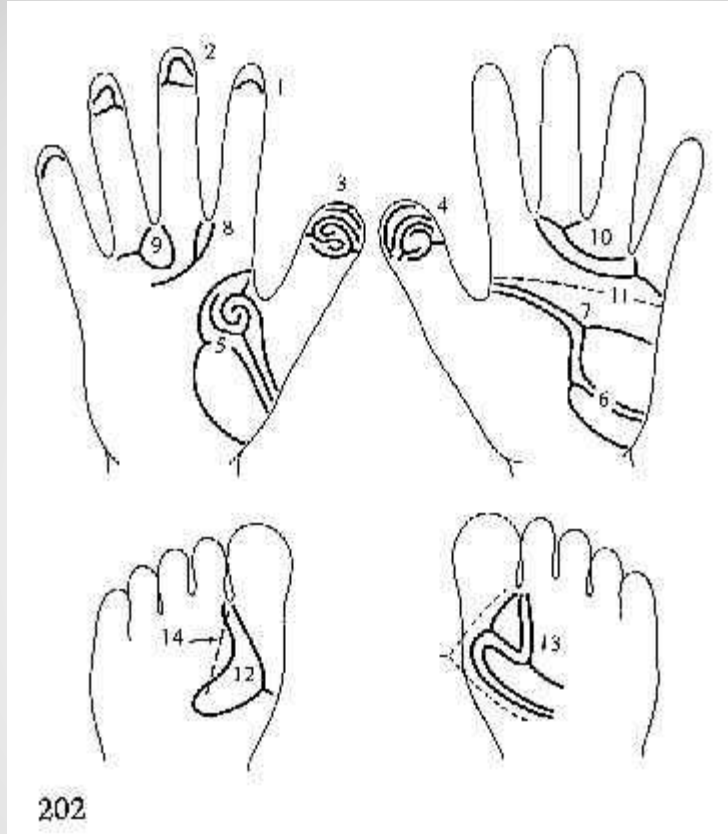
Синдром Нунан

- Деформация грудины
- Щитовидная грудная клетка
- Сколиоз, кифоз
- Часто пигментные пятна на коже
- нарушение прорезывания и расположения зубов
- Низкорослость
- низкая линия роста волос на затылке
- плоские стопы, округлые плечи,
- крыловидные лопатки,
- низко расположенные и широко расставленные соски,
- крыловидные складки в подмышечных областях.
- вальгусная деформация локтевых суставов
- Слабо развиты вторичные половые признаки

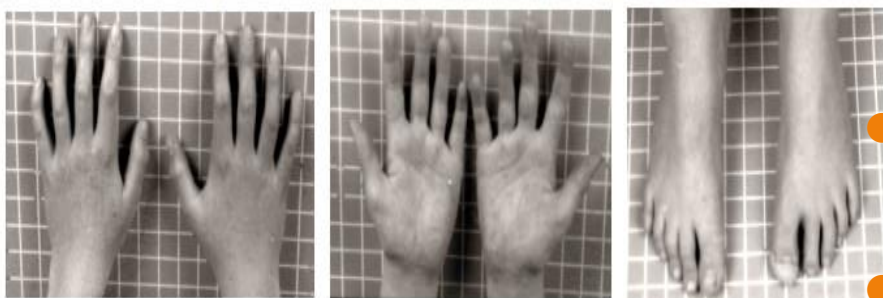


- Широкие пальцы рук и ног
- .Вторая фаланга большого пальца руки смещена по направлению к лучевой кости, в результате чего большой палец не может быть приведен к ладони. Ногти уплощены в виде "чашечек".
- Деформация ушных раковин;
- • Ярко-красный невус на коже лба, затылке, боковой поверхности шеи.
- Вальгусная деформация межфаланговых суставов;
- Полидактилия;
- Частичная синдактилия.
- косолапость, врожденный вывих бедра, повышенная разгибаемость суставов.
- : гипертрихоз

Рубинштейн-Тейби



Дермографизм



Прадера-Вилли

- Сколиоз
- Задержка полового созревания
- Низкий рост
- Редкие лобковые волосы
- Маленькие руки и ноги с узенькими пальцами
- Чувствительная кожа (легко появляются синяки)
- Избыточные жировые отложения, особенно в центральной части
- Появление растяжек
- Дерматиломания (skin picking);
- гипопигментация кожи, волос и радужки



- Сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно. Команды выполняет не все. Со стороны чмн-птоз, страбизм, девиация языка влево. Со стороны двигательной сферы мышечный тонус асимметричный с тенденцией к понижению на ногах, рефлексы повышены, отмечается левосторонняя гемисимптоматика. При осмотре отмечаются гиперкинезы. Со стороны координаторной сферы-милопадание с интацией при выполнении проб. В позе Ромберга неустойчив. Со стороны ВНД-ЗПР Со стороны-ВНС-ожирение, гипергидроз, гипертрихоз. Со стороны чувствительной сферы изменений не выявлено.
- судороги, Задержка. Нарушение речи. IQ от 40 до 69. Задержка представлена широким спектром от нарушений тонкой моторики до социальной дезадаптации и задержкой речевых функций. Только у 7 пациентов из 18 был обнаружен нормальный уровень IQ
- изменение в поведении,

Неврологическая симптоматика



Рис. 119. Синдром Нунан.
 а, б — лицевые аномалии (птоз, антимон оло-
 нидный разрез глаз, эпикант, гипертелоризм);
 в — широкая короткая шея, низкий рост во-
 лос; г — больной 7 лет (низкий рост, корот-
 кая шея, сосновый гипертелоризм).

0178

- плоскостопие, изменение формы и структуры позвонков
- задержка умственного развития

Синдром Нунан



- Микроцефалия; Птоз, Косоглазие, нистагм, атрофия зрительных нервов умственной отсталостью, Умственная отсталость носит характер интеллектуального недоразвития различной степени; как правило, она довольно глубокая. Чаще всего отставание в интеллектуальном развитии соответствует олигофрении в степени имбецильности. Иногда у больных наблюдаются склонность к агрессивным реакциям, аутоагрессивное поведение, частые аффективные вспышки

Синдром Рубинштейна-Тейби



Фото 1. Пациент Д., 3,5 лет.
Диагноз: синдром Прадера-Вилли

- Сразу после рождения отмечают тяжёлую мышечную гипотонию. Симптом настолько выражен, что дети не совершают спонтанных движений и даже не могут сосать. Их приходится кормить через зонд или из пипетки. Вследствие тяжёлой мышечной гипотонии у них резко задерживается становление статических и локомоторных функций: они не держат головку, не сидят и т.д. Могут не вызываться или быть сниженными так называемые физиологические рефлексы новорождённых — Моро, шаговый, ползания по Бауэру и др. Также отмечают склонность к гипотермии, булимии, Задержка интеллектуального развития, Быстрая утомляемость (чрезмерная сонливость); Аномальная гибкость

Синдром Прадера-Вилли

- Консультация педиатра
- Консультация эндокринолога
- Консультация невропатолога
- Консультация окулиста
- Консультация генетика
- Консультация психо-невролога

Диагностика

- исследование кариотипа

Неделя беременности	Норма PAPP-A (мЕд/мл)
8-9-я	0,17-1,54
9-10-я	0,32-2,42
10-11-я	0,46-3,73
11-12-я	0,79-4,76
12-13-я	1,03-6,01
13-14-я	1,47-8,54

Лабораторные данные

- РАРР-А (ПАПП-А) – это белок, который вырабатывается плазмой при беременности. Анализ РАРР-А назначают, чтобы выявить риск отклонений в развитии ребенка на ранних сроках беременности. Как правило, его сдают с 11-й до 14-й недели беременности.
- При рентгенографии черепа нередко обнаруживаются явления внутричерепной гипертензии. При электроэнцефалографии каких-либо специфических, характерных для синдрома изменений не выявляется.

**Лабораторные и
инструментальные данные**



ЭЭГ

- характерное нарушение мозга описывается двусторонняя аплазия оперкулярных отделов лобных долей. Отмечают также отсутствие центральной (роландовой) борозды, гипоплазию пирамид обонятельного нерва, верхних височных извилин, задней спайки мозолистого тела, отставание миелинизации и распад миелина, глиоз и очаговую аплазию клеток наружного зернистого и пирамидного слоев во всех отделах мозга.

Инструментальные данные

Принципы лечения

- Специфического лечения не существует
- Для побуждения умственной активности таким детям будут полезны музыкальные занятия: игры с музыкальным сопровождением, ритмичные движения, спокойное слушание напевных мелодий, показ и участие в сказочных представлениях. Особое внимание взрослые должны уделять развитию речи.
- Родителям следует, как можно раньше, направить усилия на физическое оздоровление ребенка. У таких малышей почти всегда снижен мышечный тонус – массаж и специальная гимнастика необходимы. Если у ребенка дефект зрения (часто встречается) - понадобится консультация окулиста, специальное лечение или корректирующие очки. Малыши с Де Ланге очень восприимчивы к различного рода заболеваниям верхних дыхательных путей. В этом случае важно разумно сочетать закаливание, профилактику и родительскую осторожность (оберегать от переохлаждений и сквозняков).

- При необходимости проводят противосудорожную и седативную терапию. Применяют ноотропы, анаболические гормоны , назначают витаминотерапию.

Лечение