

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«НОВОСИБИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
ИНСТИТУТ ДЕТСТВА
КАФЕДРА ЛОГОПЕДИИ И ДЕТСКОЙ РЕЧИ

X-сцепленные синдромальные повреждения слуха. Синдром Альпорта.

Презентация по дисциплине:
Медико-биологические основы дефектологии

Выполнил студент группы 2014-СУРД-301
Н.А.Шестакова.
Направление подготовки: 44.03.03 Специальное
(дефектологическое) образование
Профиль: Сурдопедагогика
Форма обучения: Заочная

Научный руководитель
Доцент кафедры логопедии и детской речи
Т.В.Климова.

Новосибирск 2018

Краткое содержание

- 1. Титульный лист*
- 2. Краткое содержание*
- 3. Синдром Альпорта?*
- 4. Причины*
- 5. Симптомы*
- 6. Классификация*
- 7. Диагностика*
- 8. Лечение*
- 9. Прогноз*
- 10. Список использованных источников*

Синдром Альпорта?

Наследственный нефрит (более известное название – синдром Альпорта) – патология достаточно редкая. По официальным данным, в России на 100 000 новорожденных малышей приходится 17 с такой аномалией развития. А 2,3% операций по пересадке почки делают пациентам с этим диагнозом.

Это постоянно прогрессирующее заболевание почек, которое часто идет параллельно с потерей слуха и серьезными проблемами со зрением. Врожденное расстройство почечной функции проявляется у детей уже в 3-5 лет, возникает из-за мутаций одного из трех генов, которые отвечают за выработку коллагена IV типа.

Четвертая коллагеновая разновидность составляет основу базальных мембран почечных клубочков, кохлеарного аппарата (часть внутреннего уха), а также капсулы хрусталика. Отсюда – и одновременные нарушения работы почек, слуха и зрения.



<http://kakzdravie.com/sindrom-alporta-nefrit-redkoe-nasledstvennoe-zabolevanie/>

Причины возникновения

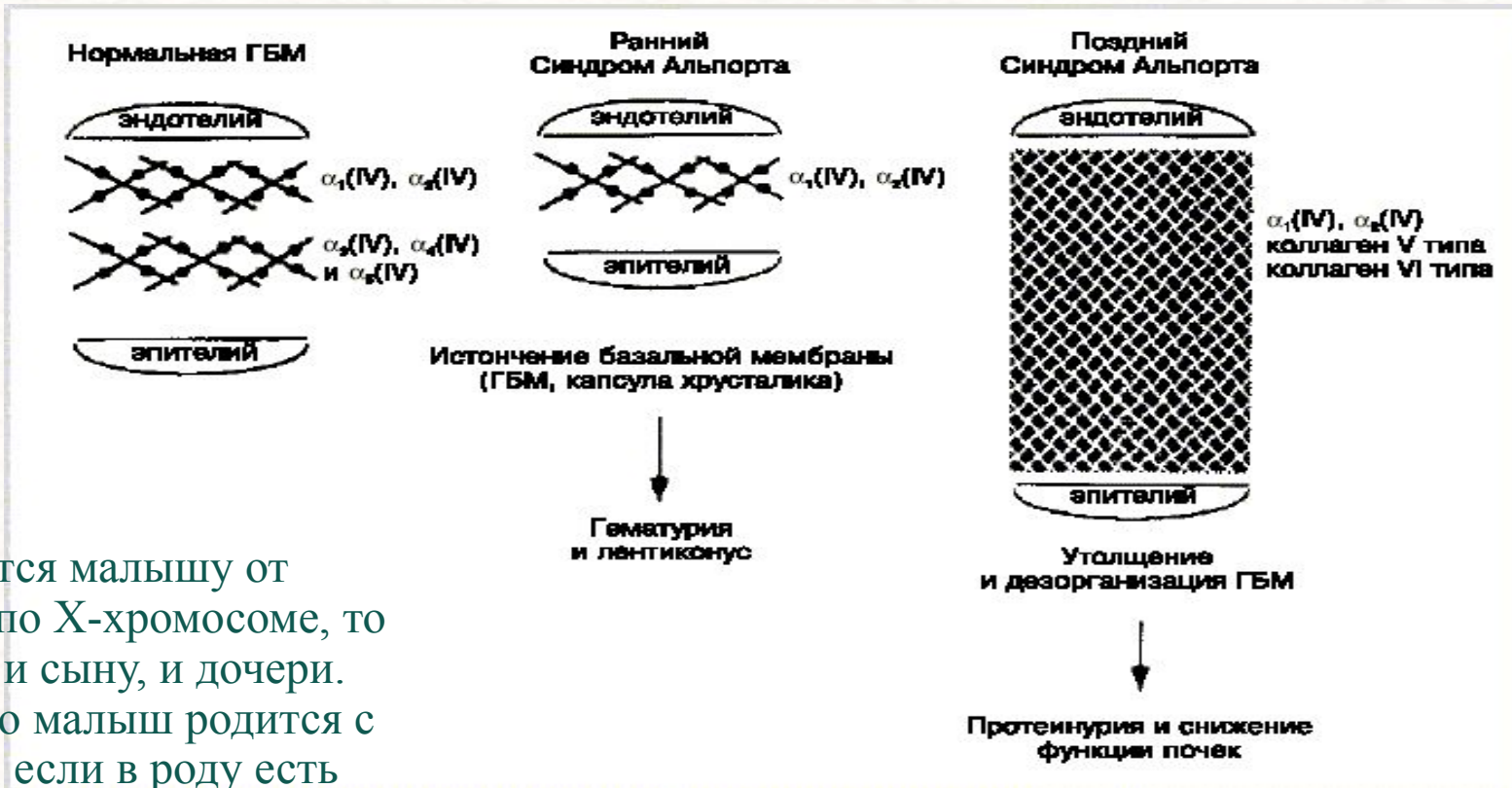
Главная и единственная причина, по которой дети рождаются с синдромом Альпорта, – это генетическая мутация.

Повреждается один из трех генов — COL4A5, COL4A4, COL4A3. Ген COL4A5 находится на X-хромосоме и кодирует коллагеновую цепь $\alpha 5$ -цепь. «Место жительства» генов COL4A3 и COL4A4 – 2-я хромосома. Они, соответственно, хранят информацию о цепочках коллагена $\alpha 3$ - и $\alpha 4$ -.

Чаще всего поврежденный ген передается малышу от родителей. Когда болезнь почек переходит по X-хромосоме, то мать может стать передатчиком аномалии и сыну, и дочери. Отец – только дочери. Вероятность того, что малыш родится с поражением почек, увеличивается в разы, если в роду есть люди с болезнями мочевыделительной системы (в первую очередь ХПН).

Но в 20% случаев дети с синдромом Альпорта рождаются в семьях, где у всех родственников идеально здоровые почки.

Здесь речь идет о случайных, спонтанных генетических мутациях.



<http://nature.web.ru/db/msg.html?mid=1167292&uri=index.html>

Симптомы синдрома Альпорта



Симптомы Синдром Альпорта, как правило, впервые дает о себе знать у детей в возрасте от пяти до десяти лет и проявляется в виде гематурии (нахождение крови в моче).

Кроме того, синдром Альпорта проявляется и в виде так называемых стигм дизэмбриогенеза:

- эпикант (небольшая складочка у внутреннего уголка глаза),
- высокое небо,
- незначительную деформацию обеих ушных раковин и другие признаки,
- последовательное снижение слуха, причем тугоухость намного чаще диагностируется именно у мальчиков.

Все вышеперечисленные симптомы чаще всего обнаруживаются в подростковом возрасте, в то время как распространенная хроническая почечная недостаточность дает о себе знать лишь в период совершеннолетия

Классификация синдрома Альпорта у детей

Существует две классификации синдрома Альпорта у детей.

Генетическая, по типу наследования аномалии.

В соответствии с этой классификацией выделяют три типа врожденного нефрита.

Основная классификация называет три варианта почечного заболевания.

Первые два варианта – это прогрессирующее почечное заболевание, неизбежный итог которого – хроническая почечная недостаточность. При доброкачественной семейной гематурии ХПН не развивается, а качество и продолжительность жизни никак не страдают.

	Генетическая классификация	Основная классификация
	Х-сцепленный доминантный, или классический (около 80% всех пациентов с СА);	Нефрит, сопровождающийся гематурией, тугоухостью и проблемами со зрением (поражения глаз). Это Х-доминантный тип врожденного порока.
	аутосомно-рецессивный (15% детей с врожденной аномалией);	Нефрит с гематурией, но без поражения органов чувств. Соответствует аутосомно-рецессивной форме.
	аутосомно-доминантный (самый редкий тип, около 5% пациентов)	Доброкачественная семейная гематурия

Диагностика

В первую очередь при диагностике синдрома Альпорта принимается во внимание семейный анамнез.

После личного осмотра и выяснения анамнеза, врач может назначить такие лабораторные анализы:

- общий анализ мочи;
- общий анализ крови;
- биохимический анализ крови.

В стандартную программу инструментальных исследований входит следующее:

- УЗИ почек и надпочечников;
- рентген почек;
- биопсия почек.

В некоторых случаях врач может назначить специальные генетические исследования. Дополнительно может понадобиться консультация у медицинского генетика и нефролога.



<http://kakzdravie.com/sindrom-alporta-nefrit-redkoe-nasledstvennoe-zabolevanie/>

Лечение синдрома Альпорта

Медикаментозное лечение синдрома Альпорта сочетается с диетой. Стоит отметить, что специфических препаратов, направленных именно на устранение этого генетического недуга, нет. Все препараты направлены на нормализацию работы почек.

Для детей диета прописывается строго индивидуально. В большинстве случаев такого рациона больному нужно придерживаться всю жизнь. В некоторых случаях необходимо провести операбельное вмешательство.

Для детей такие операции проводят только по достижению ими 15–18 лет. Трансплантация почки может полностью устранить недуг.



<http://kakzdravie.com/sindrom-alporta-nefrit-redko-e-nasledstvennoe-zabolevanie/>

Прогноз



<http://kakzdravie.com/sindrom-alporta-nefrit-redkoe-nasledstvennoe-zabolevanie/>

Прогноз при синдроме Альпорта зависит от двух факторов: варианта болезни и пола ребенка. Быстрее всего прогрессирует **классическая, X-доминантная форма** синдрома Альпорта у мальчиков.

В этом случае ХПН диагностируют у всех больных до 60 лет, а у 50% — до 25 лет. Если в семье есть мужчины с таким же вариантом нефрита, то время наступления терминальной стадии почечной недостаточности можно легко спрогнозировать, оно будет таким же. У женщин такой зависимости нет.

- **При аутосомно-рецессивном типе** почечная недостаточность развивается немного медленнее, но есть риск того, что ХПН перейдет в терминальную стадию уже к 30 годам.
- **При аутосомно-доминантной форме** течение и прогнозы наиболее благоприятные: хронической почечной недостаточности ситуация не доходит. Эта форма соответствует доброкачественной семейной гематурии. Специфическая терапия в этом случае не проводится, наличие крови в моче не угрожает жизни человека. Необходим лишь постоянный врачебный контроль за состоянием пациента.

Список использованных источников



<http://fb.ru/article/58937/kak-pravilno-oformit-spisok-ispolzovannoy-literaturyi>

1. Copyright © 2000-2015, РОО "Мир Науки и Культуры".
ISSN 1684-9876
2. <http://nature.web.ru/db/msg.html?mid=1167292&uri=index.html>
3. <http://kakzdravie.com/sindrom-alporta-nefrit-redkoe-nasledstvennoe-zabolevanie/>
4. <http://fb.ru/article/103387/что-представляет-из-себя-синдром-алпорта>
5. Б.В. Петровский. — Москва издательство «Советская энциклопедия» 1989г
6. Дж. Греф (ред.) "Педиатрия", Москва, «Практика», 1997
7. Энциклопедический словарь медицинских терминов . — М.: Советская энциклопедия . — 1982 — 1984 гг.
8. Большая медицинская энциклопедия. Том 1/Главный редактор академик Б. В. Петровский; издательство «Советская энциклопедия»; Москва, 1974.- 576 с.