

СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА (СИНДРОМ ЛИЦА ЭЛЬФА)



Генетика:

Синдром вызван делецией участка на длинном плече 7-й хромосомы на котором находится около 26 генов.

Тип наследования:

аутосомно-доминантный.

Эпидемиология:

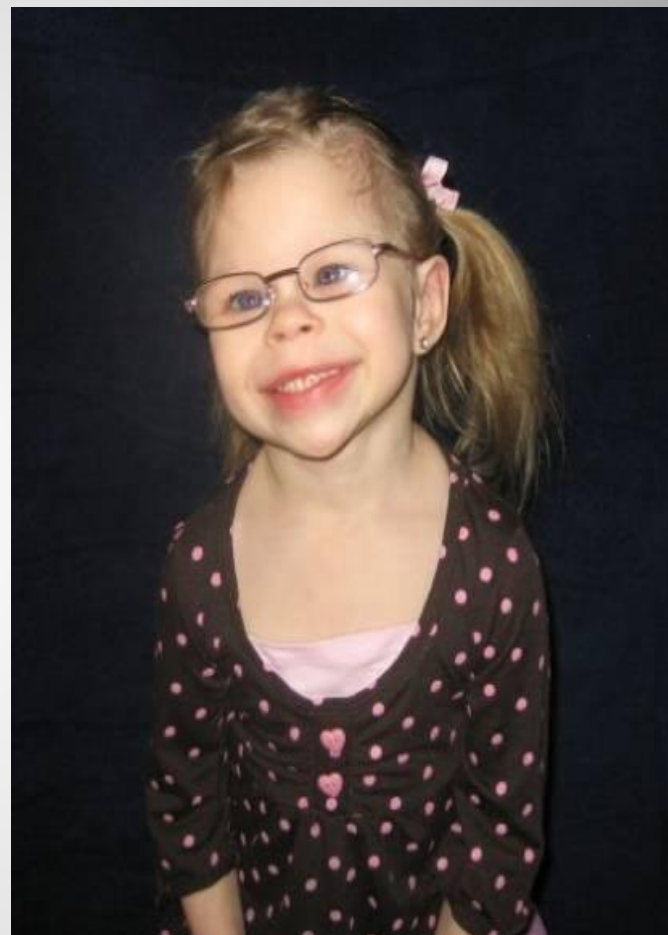
Встречается с частотой 1:20 000 новорожденных.



Клинические проявления:

Клиническая картина характеризуется выраженным своеобразием. Прежде всего обращает на себя внимание специфическое лицо: полные отвислые щеки, плоское переносье с однотипной для всех больных закругленной формой носа, большой рот с полными губами, особенно нижней, сходящееся косоглазие, эпикант, низко посаженные уши, выступающий затылок.

- Очень характерна отечность верхних и нижних век. Глаза, как правило, голубые с характерной искрящейся «звездчатой» радужкой, склеры синеватого цвета. Имеется стойкое содружественное косоглазие. Отмечается также мышечная гипотония и связанные с ней изменения скелета; опущенные плечи, впалая грудь, круглая спина, X-образные ноги, плоскостопие. Часто встречаются паховая и пупочная грыжи, иногда врожденный вывих бедра.





- Для старших детей характерны длинные, редкие зубы. В большинстве случаев при выслушивании сердца определяется грубый систолический шум. Диагностируются врожденные пороки сердца, наиболее часто надклапанный стеноз аорты, стеноз легочной артерии, иногда оба порока одновременно. Описаны и другие пороки. Голос у больных низкий и хрипловатый.

- Длина и масса тела детей отстают во все возрастные периоды; рождаются они также со сниженной массой тела.
- С возрастом лицо больных несколько меняется: появляется массивность надбровных дуг, меньше выражена пастозность лица, нет плоского переносья и эпиканта. Обращает на себя внимание увеличенное расстояние от основания носа до верхней губы.





- Степень интеллектуального дефекта обычно довольно значительна, однако бывают случаи более легкой интеллектуальной недостаточности, средние IQ=56 с колебаниями от 40 до 80.



- Можно отметить большое сходство психопатологической картины дефекта у всех больных: при значительном снижении интеллекта речь у детей довольно хорошая, больные имеют относительно большой словарный запас, очень словоохотливы, склонны к подражанию. Вместе с тем всегда страдают пространственные представления, организация и планирование деятельности.

- Очень характерны и постоянны особенности личности этих детей: добродушие, приветливость, послушание. Практически всегда имеется хороший музыкальный слух даже при выраженном интеллектуальном дефекте. Нередко выявляются неврозоподобные нарушения — энурез, страхи, навязчивые действия.



- Некоторые больные могут учиться во вспомогательной школе, они овладевают чтением и письмом, но им недоступны действия, связанные с организацией даже простейших трудовых операций.



Диагностика:

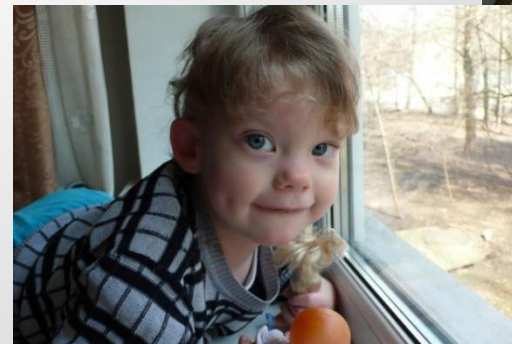
- Точный диагноз может быть установлен с помощью FISH (флуоресцентной гибридизации *in situ*) или ДНК-микрочипа, показывающих отсутствие данного участка хромосомы.

Лечение:

- Специфической терапии не существует. Поэтому основное место занимают симптоматическое лечение и коррекционно-воспитательная работа.

Прогноз:

- Прогноз относительно благоприятный, возможна частичная социальная адаптация.



Социо-культурная реабилитация:

- Человек - существо социальное. Вне социума человек не может достичь высшей точки своего развития, не может самореализоваться.
- Обычно молодые люди, закончив школу, продолжают учиться дальше, либо ищут работу, исходя из своих возможностей и/или интересов. Люди с нарушением развития часто остаются в изоляции. Если такой ребенок еще и обучается индивидуально, то его социальная изоляция возрастает и становится патогенным фактором, препятствующим дальнейшему развитию.
- Для таких людей необходимо создавать условия, в которых они могли бы быть приняты, где могли бы трудиться, и чувствовать себя полноправными и полезными членами общества.



Спасибо за внимание!

Презентацию подготовила студентка 4го курса
Группы психбак
Чугунова Александра