

Врожденные заболевания

Подготовила:
Студентка 11 десятка
Педенко Алина Станиславовна

Генетические синдромы зачастую остаются вне поля зрения врачей практического здравоохранения из-за недостаточной информированности об их клинических проявлениях. К тому же, в большинстве справочников они представлены в алфавитном порядке, без определенной систематизации, что значительно затрудняет использование информации в диагностических целях. Трудности диагностики во многом определяются также большим разнообразием симптоматики, свойственной наследственным заболеваниям. В связи с этим представляется целесообразной группировка синдромов по общности отдельных клинических признаков или их сочетаний, т. е. по принципу «от симптома (симптомов) – к синдрому».

Синдром Апера

Синдром Апера – достаточно редкое генетическое заболевание, которое характеризуется синдактилией, деформацией лицевой части черепа и другими дефектами со стороны костной системы. Впервые детально описал данный синдром в 1906 году французский педиатр Eugene Apert, основываясь на характерные атрибуты и признаки девяти наблюдаемых пациентов.

Синдром Апера вызывается достаточно редкой мутацией гена, который отвечает за адекватное формирование костной ткани и соединение костей в процессе развития. Также к причинам возникновения данного синдрома относят облучение матери во время беременности рентгеновскими лучами и перенесенные ею в этот период инфекционные заболевания. Наиболее часто этот синдром выявляется у детей пожилых родителей. Вероятность наследования данного заболевания составляет порядка 50%. Подвергшийся мутации ген влияет на преждевременное срастание швов черепа (краниосиностоз), что приводит к развитию множественных черепных пороков: вследствие роста головы преимущественно в высоту – лоб выпуклый и высокий; глаза глубоко посажены и широко расставлены; лицо вогнутое или плоское, нижняя челюсть выступает, корень носа расширен. Помимо этого наблюдается сращение (костное, кожное, перепончатое) пальцев стоп и кистей (синдактилия), причем большие пальцы всегда остаются свободными.

В некоторых случаях может наблюдаться карликовый рост, дисплазия поджелудочной железы и почек, пороки сердца, заращение заднего прохода, пороки развития наружного уха, пороки развития позвонков, адипозогенитальная дисплазия, потеря слуха. У большинства детей наблюдается значительная задержка умственного развития.

С целью устранения отдельных лицевых дефектов показано проведение ортогнатического или/и ортодонтического хирургического вмешательства. Прогноз дальнейшей жизни с синдромом Апера неблагоприятный .



Синдром Ван-дер-вуда

Синдром Ван дер Вуда – это комплекс врождённых аномалий развития (врождённые расщелины верхней губы и нёба и врождённые дефекты нижней губы), наследуемых по аутосомно-доминантному типу с локализацией соответствующего локуса на участке хромосомы 1.



Синдром Грега

Комплекс врожденных изменений, связанных с краснухой, которой переболела мать в течение первых 3 месяцев беременности. Наблюдаются глазные изменения (катаракта, микрофтальмия), изменения в сердце (незаращение боталлова протока и другие врожденные пороки), пороки прикуса, более позднее прорезывание зубов, кариес, черепно-мозговые деформации (микроцефалия, гидроцефалия), нейропсихические изменения (недоразвитие, энцефалопатия и др.).

Синдром Гроба

- Причиной врожденных аномалий является нарушение внутриутробного развития.
- **Симптоматика:** слабое оволосение головы, нос с широкой спинкой и плоским кончиком, заячья губа, аномалия расположения зубов, брахи и клинодактилия. Часто отмечается умственная отсталость.
- **Лечение:** симптоматическое.

Синдром Грубера – черепно-нижнечелюстная дисморфия. Гипертелоризм, широкий корень носа, плоские орбиты, экзофтальм.

Синдром Гурлера – нарушение обмена гликозаминогликанов, мукополисахаридоз 1 типа. Рот обычно открыт, язык и губы увеличены. Зубы мелкие и стоят редко друг от друга. Ринит. Ограничение подвижности в суставах, кожные покровы бледные, сухие. Глухота, слепота. Поражение сердца. Такие больные умирают в возрасте моложе 10 лет.

Синдром Марфана - врожденная мезодермальная дистрофия. Долихоцефалия, высокое небо, прогнатия, расщелина неба, молоткообразные зубы, гиподонтия. Кифоз, удлиненные конечности, арахнодоктилия, различные глазные дефекты.

- **Синдром Менде** - альбинизм, внешний вид, как при **болезни Дауна**, широкая спинка носа, блефарит, сращение бровей, ушные раковины увеличены. Врожденная расщелина губ, отставание в развитии зубов. Дебильность.
- **Синдром Нунана** – гипертелоризм, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, птоз, микрогнатия - все аномалии врожденные. Низко посажены уши, аркообразное небо, расщелина язычка, нарушение прикуса. Изменения в строении грудной клетки, позвоночника, конечностей.
- **Синдром Папий-Леаж-Псома** - орально-фациально-дигитальный синдром, язычно-лицевая дисплазия. Гипертелоризм, короткие губы, складчатый язык, широкое основание носа, гипоплазия нижней челюсти, аномалия пальцев. Расщепление зубов, уздечка губы гипертрофирована, язык неподвижен, аномалии твердого и мягкого неба. Отсутствие эмали на верхних резцах, множественный кариес, гипоплазия нижней челюсти.

- **Синдром Пламмера-Винсона** - анемии, связанные с питанием. Сидеропеническая дисфагия. Атрофия слизистой оболочки полости рта, глоссит Гутнера, сухость, трофические изменения ногтевой пластины и зубов, анемия.
- **Поттер 1 синдром** - почечно-лицевая дисплазия. Гипертелоризм, увеличенный лобный бугор, уплощение и расширение корня носа, атипичная форма ушных раковин, микрогнатия, эпикант. Старческое выражение лица новорожденного. Пороки развития нижних конечностей и позвоночника.
- **Синдром Розенталя-Клепфера** - на лице складки кожи, сморщенное лицо, увеличенные лобные бугры. Нижняя челюсть увеличена, прогнатия.
- **Синдром Тернера** - аномальная половая хромосома. Гипертелоризм, выступающий лобный бугор, старческое лицо с опущенными уголками рта и веками, "лицо сфинкса".

- **1 синдром Франческетти** - нижнечелюстной диастоз. Поражение лица носит односторонний характер. Макростомия с открытым прикусом, гипоплазия верхней челюсти, высокое небо, рудиментарные зубы, недоразвитие челюстей, расщепление неба, “птичье лицо”. Недоразвитие ушных раковин.
- **Синдром Халлерманна** - нижнечелюстно-глазолицевая дисморфия. “Птичье лицо”, микрогения, различные аномалии расположения зубов, гипоплазия эмали.
- **Синдром Эллиса-Ван-Кревельда** - хондроэктодермальная, мезоэктодермальная дисплазия. Зубы мелкие, выпадают рано. Короткая верхняя губа, добавочная уздечка. Расщелина губы и альвеолярного отростка на верхней челюсти, прогнатия. гипоплазия зубов.





Синдром Дауна

Синдром Дауна – трисомия 21 хромосомы. В полости рта- стоматит, гиперкератоз щек, складчатый язык, ангулярный хейлит, редидививирующие трещины губ, различные аномалии формы и положения зубов, множественный кариес временных и постоянных зубов.



Спасибо за внимание)

