|  |
| --- |
| Дауна болезнь |
| Дауна болезнь (J. L.Н. Down, английский врач, 1828—1896) — болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных. Оба пола поражаются с одинаковой частотой.          В основе заболевания в подавляющем большинстве случаев лежит трисомия по 21-й паре хромосом, т. е. вместо двух имеются три хромосомы, в связи с чем во всех клетках содержится по 47 хромосом [кариотип 47, XX (XY), + 21]. Поскольку частота рождения детей с Д. б. резко возрастает у женщин старше 35—40 лет, полагают, что дополнительная 21-я хромосома в большинстве случаев возникает в результате нерасхождения хромосом во время созревания женской половой клетки. Примерно в 1/3 случаев Д. б. связана с нерасхождением хромосом в мужской половой клетке.          Редко (2—3% больных) находят мозаицизм хромосомного набора: одни клетки имеют нормальный набор из 46 хромосом, другие — из 47 с лишней 21-й хромосомой. В этих случаях степень проявления основных симптомов Д. б. может быть различной в зависимости от количества клеток с аномальным хромосомным набором.          В 4—5% случаев, особенно при рождении детей с Д. б. в одной семье повторно, у больных обнаруживают не трисомию, а транслокацию 21-й хромосомы на одну из хромосом группы D или g. Эта редкая форма Д. б. представляет собой наследуемую аномалию и не зависит от возраста матери, поэтому высок риск повторного рождения больного ребенка в данной семье.          Патологическая анатомия. При морфологическом исследовании нервной системы погибших больных характерны уменьшение размеров и массы головного мозга, недоразвитие лобных и других долей, слабая дифференцировка борозд и извилин мозга. В ряде случаев встречаются аномалии развития головного мозга и крупных мозговых сосудов. Гистологически выявляется нарушение дифференцировки нервных клеток и недостаточная миелинизация нервных волокон головного и спинного мозга. Внутренние органы уменьшены в размерах. Наблюдается гипоплазия желез внутренней секреции, особенно щитовидной железы, коры надпочечников и половых желез. В печени — жировая вакуолизация, фиброз. Аорта узкая, стенки ее тонкие, крупные сосуды — меньшего диаметра. Часто отмечаются врожденные пороки сердца, желудочно-кишечного тракта и других органов.          Клиническая картина. Характерен внешний облик больного: косо расположенные глазные щели (восточного типа), широкая уплощенная переносица, дополнительная кожная складка у внутреннего угла глаз (эпикант), полуоткрытый рот, деформированные ушные раковины (рис. 1), увеличенный язык с гипертрофированными сосочками и глубокими бороздами, высокое сводчатое небо; по периферии радужки часто видны белесоватые очажки; короткая шея, стопы и кисти короткие и широкие; пальцы как бы обрублены, мизинец укорочен и искривлен, имеет одну сгибательную складку вместо нормальных двух; на ладони часто обнаруживают поперечную складку и высоко расположенный добавочный трирадиус (t’’) — точку, в которой сходятся папиллярные линии трех направлений (рис. 2); на стопах увеличен промежуток между I и II пальцами. Больные с рождения отстают в росте, поздно начинают держать голову, сидеть, ходить. Поздно и в неправильном порядке прорезываются зубы. Половое развитие резко задержано. Способность к деторождению установлена в единичных случаях. У многих больных имеются врожденные пороки сердца; нередко отмечаются пороки развития различных отделов желудочно-кишечного тракта (атрезии, стенозы, мегаколон).          В сыворотке крови обнаруживают увеличение концентрации иммуноглобулина G и снижение иммуноглобулина М. Характерны снижение сопротивляемости к инфекционным болезням, склонность к заболеванию лейкозом.          Изменения нервной системы доминируют в клинической картине болезни. У большинства больных окружность головы уменьшена, череп брахицефалической формы. С первых дней жизни ребенка выявляется мышечная гипотония; рефлекс Моро отсутствует. Отмечаются косоглазие, обычно сходящееся, слабость конвергенции, асимметрия лицевой иннервации, горизонтальный нистагм. У части детей с Д. б. обнаруживаются расстройства координации, которые проявляются при выполнении локомоторных проб, тонких движений. У всех больных имеются вегетативно-эндокринные расстройства: сухость кожи, предрасположение к ожирению, дерматитам, красный стойкий дермографизм, дистрофические изменения костей. С возрастом отмечается тенденция к нормализации мышечного тонуса, улучшается координация движений.          Психические расстройства характеризуются главным образом слабоумием по типу психического недоразвития — олигофрении, которая обнаруживается уже на первом году жизни. Отмечается диффузный характер слабоумия, при котором недоразвиты не только интеллект и мышление, но и другие психические функции (восприятие, внимание, память, речь, эмоционально-волевая сфера). Наряду с этим характерно преимущественное недоразвитие наиболее дифференцированных онтогенетически молодых функций — мышления и речи при относительной сохранности эволюционно более древних элементарных функций — эмоций и инстинктов.          Психическое недоразвитие при Д. б. в большинстве случаев на уровне имбециальности или дебильности, реже наблюдается идиотия. Суждения больных примитивны, абстрактное мышление им недоступно. Речь развивается поздно, словарный запас беден, произношение с дефектами. Характерны замедление мышления, плохая переключаемость, больные легко теряются в непривычной обстановке. Внимание неустойчивое, легко отвлекаемое. Относительно хорошо развита механическая память, выражена подражательность. Эмоции мало дифференцированы, больные пассивны и несамостоятельны, отличаются повышенной внушаемостью.          По особенностям темперамента чаще встречается вариант заболевания с преобладанием эретичности (возбудимости и раздражительности в сочетании с двигательным беспокойством), реже торпидности (вялости, пассивности и психомоторной замедленности).          Диагноз обычно несложен, в большинстве случаев устанавливается уже в родильном доме. При стертых клинических признаках необходимо цитогенетическое исследование.          Лечение. Специфических методов лечения пока не существует. Однако комплексная медикаментозная терапия в сочетании с лечебной физкультурой, массажем, педагогическим воздействием, занятиями с логопедом способствует улучшению состояния больных. Применяют различные методы стимуляции психического и физического развития — препараты ноотропного ряда, анаболические стероиды, витамины, тиреоидин, глутаминовую кислоту, липоцеребрин.          Прогноз для жизни относительно благоприятный; при тяжелых врожденных пороках сердца и желудочно-кишечного тракта и развитии лейкоза неблагоприятный.          Профилактика включает медико-генетическое консультирование больного и родителей, особенно молодого возраста (возможность транслокации хромосом), для определения степени риска повторного рождения в этой семье больного ребенка.          Библиогр.: Болезнь Дауна, под ред. Е.Ф. Давиденковой, Л. 1966, библиогр.; Козлова С.И. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. с. 247. Л., 1987; Маринчева Г.С. и Гаврилов В.И. Умственная отсталость при наследственных болезнях, с. 215, М., 1988; Руководство по педиатрии, под ред. Р.Е. Бермана и В.К. Вогана, пер. с англ., кн. 1, с. 38, М., 1987; Тератология человека, под ред. Г.И. Лазюка, с. 282, М., 1979. Данные на реферат. Лечение болезни Дауна болезнь... |