

Наследуемые особенности у детей.



Физиология развития ребенка: что именно может унаследовать мальчик?

Как правило, все дети наследуют от своих родителей и более дальних родственников определенный набор физиологических характеристик, к основным из них можно отнести:

- строение скелета;
- строение внутренних и внешних органов: форма носа, глаз, кистей и т.д.;
- особенности функционирования внутренних систем организма: скорость метаболизма, например;
- длину и массу тела – считается, что генов, которые определяют скорость и предел роста человека, около 100;
- емкость легких;
- цвет глаз;



Физиология развития ребенка: что именно может унаследовать малыш?

- **темперамент;**
- **наследственные болезни;**
- **задатки способностей;**
- **мышечную силу кистей и рук;**
- **развитие мускулатуры;**
- **мышечный тонус;**
- **развитие подкожного жирового слоя.**



Физиология развития ребенка: что именно может унаследовать малыш?

При этом малыш не может унаследовать умения родителей, их интересы, таланты. Науке пока не удалось выявить гены, отвечающие за одаренность, поэтому считается, что талант всецело зависит от того общества, в котором растет ребенок, а также от условий воспитания и обучения тому или иному умению, стараний и упорства самого малыша.



Наследственные болезни

Очень важно понимать еще на этапе планирования беременности, что ребенок может унаследовать от родителей и более дальних родственников не только внешние признаки и особенности развития организма, а также и разные болезни.



Малые аномалии развития

Малые аномалии развития (МАР) – это врожденные отклонения органов от нормального анатомического строения, не сопровождающиеся клинически значимыми нарушениями их функции.

Часть Малых аномалий развития исчезает с возрастом, другая при определенных условиях способна стать причиной развития патологии.

возникают в процессе эмбриогенеза или в постнатальном периоде.



Частота встречаемости МАР

По литературным данным, МАР обнаруживаются в 10–20 раз чаще, чем большие пороки, и примерно 15–20% здоровых новорожденных имеют хотя бы одну малую аномалию развития.

Некоторые МАР могут иметь негативные последствия для развития ребенка. например, нарушения прикуса увеличивают риск развития раннего пародонтоза и способствуют неправильной нагрузке на челюстно-височные суставы, а необычная форма шеи может провоцировать формирование остеохондроза.



Причины

Причинами возникновения аномалий развития могут служить генетические, инфекционные, экологические факторы, в том числе ионизирующая радиация, тератогенное действие некоторых препаратов и т.д.

Имеет значение недостаточность маточно-плацентарного кровообращения.

Интерес представляют исследования, показавшие, что у детей с дефицитом цинка существенно чаще выявляют Малые аномалии развития.



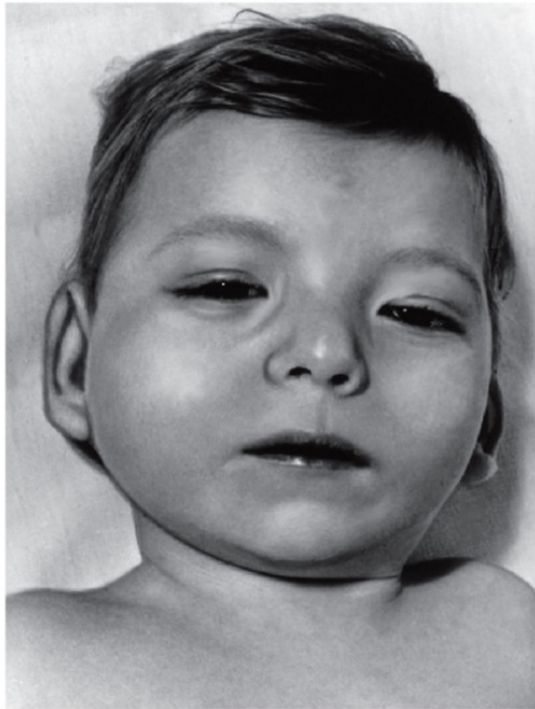
Примеры МАР



Плоская переносица, эпикант («монгольская» складка у внутреннего угла глаза), **поперечная ладонная складка**, дефекты скальпа и пальцев (**арахнодактилия**), алопеция (выпадение волос и нарушение роста новых) и др.



Примеры МАР

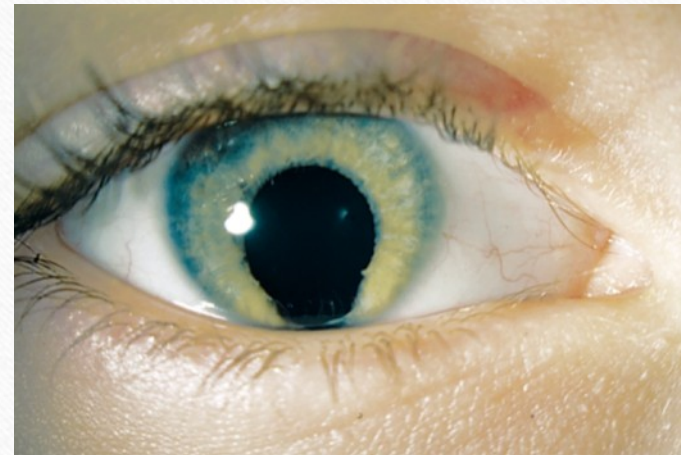
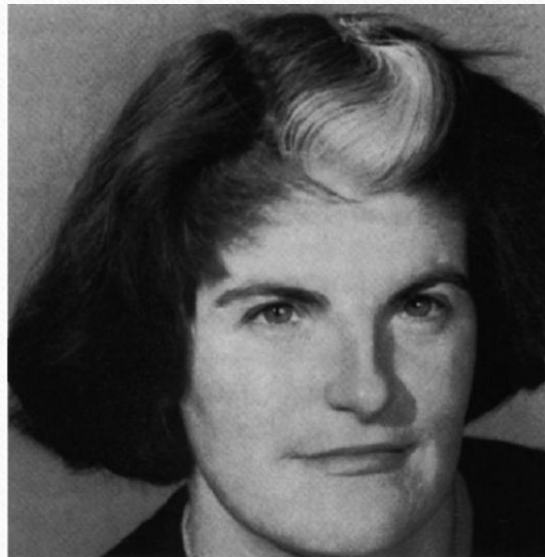


Удлинение, укорочение, уменьшение, увеличение, смещение части тела или органа, изменение кривизны поверхности и др.

Примером могут служить брахицефалия, **брахидактилия**, **низкорасположенные ушные раковины** и т. д.



Примеры МАР

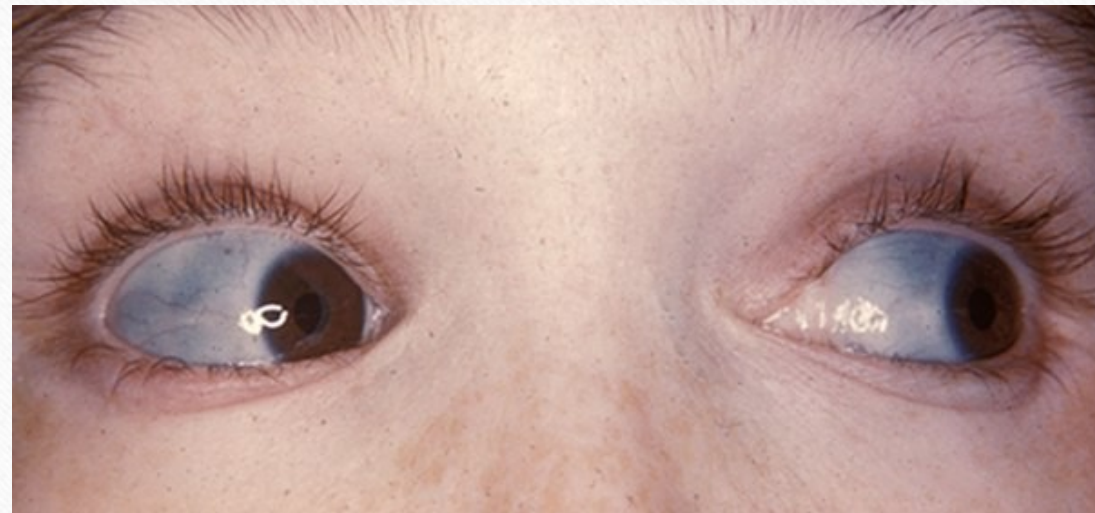


Изменения формы мягких тканей, цвета волос, кожи и т.п.
Колобома радужки (щелевидный дефект), седая прядь надо
лбом и т.п.



Примеры МАР

Голубая окраска
склер, микрогнатия
и т. п.



Зависимость МАР

от

национальности

Установлена зависимость характеристики ряда МАР от национальной принадлежности пациента (форма носа, **эпикант**, **разрез глаз** и др.)

Например, эпикант встречается у 60-65% мужчин, проживающих в странах Азии, у 57% татар Поволжья, 25% казахов; редко встречается в Австралии, Индии и Индонезии; практически не встречается у русских.

Другой пример - узкая глазная щель, характерная для монгольской расы.



Неонатальный скрининг новорожденных



Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения)

Наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.



ФКУ

Лечение проводится в виде строгой диеты от обнаружения заболевания как минимум до полового созревания, многие авторы придерживаются мнения о необходимости пожизненной диеты. Диета исключает мясные, рыбные, молочные продукты и другие продукты, содержащие животный и, частично, растительный белок. Дефицит белка восполняется аминокислотными смесями без фенилаланина.



Врожденный гипотиреоз

Заболевание, обусловленное тем, что в организме вырабатывается недостаточное количество гормонов щитовидной железы.

Это приводит к серьезным патологиям: ребенок отстает в росте, нарушается развитие его мозга. Если врожденный гипотиреоз обнаружен во время скрининга новорожденных, то врач назначает прием гормонов щитовидной железы, что компенсирует нехватку собственных гормонов и дает возможность полностью предотвратить развитие заболевания.



Врожденный гипотиреоз

Лечение: пожизненная заместительная
гормональная терапия.

Прогноз: при своевременно начатом лечении –
благоприятный.



Галактоземия

При этом заболевании нарушено превращение галактозы, присутствующей в молоке, в глюкозу используемую тканями ребенка в качестве энергетического ресурса.

Галактоземия может привести к таким последствиям, как смерть малыша, слепота, поражения печени и умственная отсталость в будущем.



Галактоземия

Лечение заключается в соблюдении специальной диеты, при которой из рациона ребенка полностью исключаются молоко и молочные продукты.



Адреногенитальный синдром

Это патологическое состояние, возникающее из-за недостаточной выработки гормонов корой надпочечников. Это приводит к нарушению развития половых органов и в тяжелых случаях может обусловить потерю соли почками и явиться причиной смерти.



Адреногенитальный синдром

Лечение: пожизненная заместительная гормональная терапия.

Прогноз: при своевременно начатом лечении — благоприятный.



Муковисцидоз

Заболевание, при котором патология проявляется в разных органах из-за того, что слизь и секрет, вырабатываемые клетками легких, поджелудочной железы и других органов, становятся густыми и вязкими, что может привести к тяжелым нарушениям функции легких, проблемам с пищеварением и нарушениям роста. Раннее обнаружение заболевания и его раннее лечение может помочь уменьшить эти проявления заболевания.



Муковисцидоз

Лечение муковисцидоза направлено, прежде всего, не на избавление от самой болезни (это нереально), а на облегчение ее течения. При этом активные терапевтические мероприятия (в острой фазе болезни) постоянно чередуются с профилактическими (в фазе ремиссии). Такая тактика позволяет продлить жизнь пациенту.

Прогноз: относительно благоприятный.

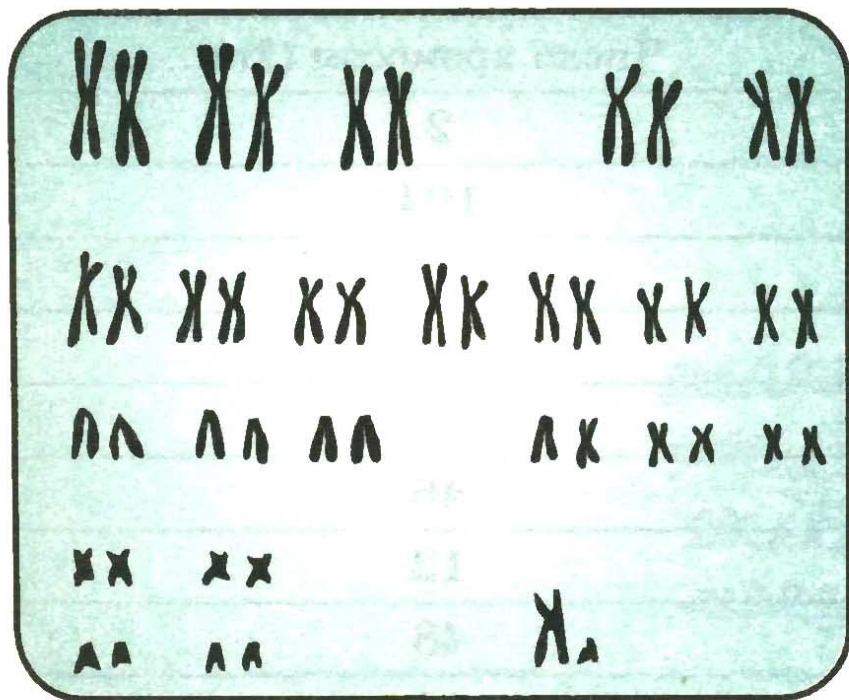


Хромосомные болезни

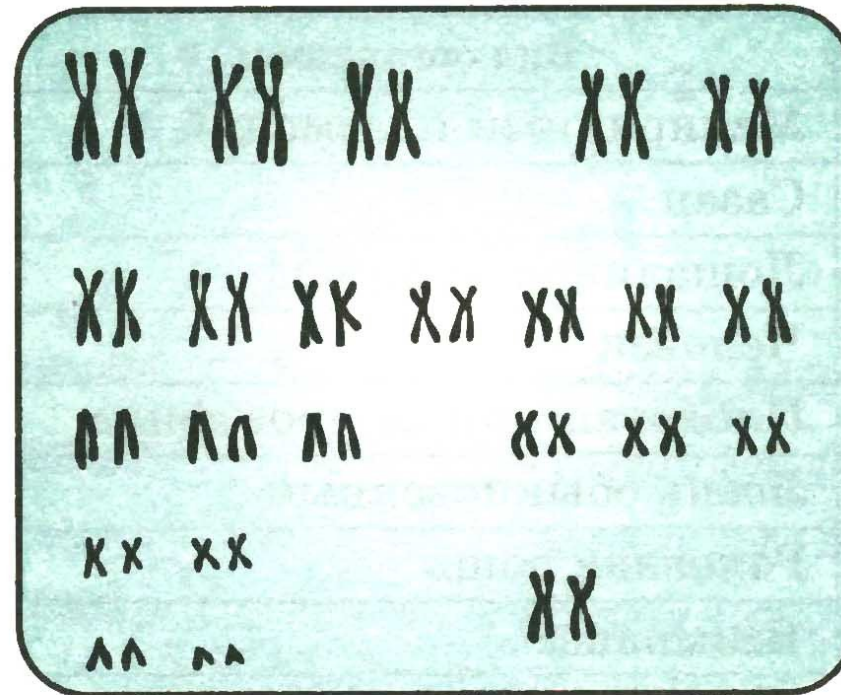


Кариотип человека:

А – мужчины (46ХУ), Б – женщины (46ХХ).



А



Б



Синдром Дауна

(трисомия по 21 паре хромосом)

- Слабоумие.
- Задержка роста.
- Характерная внешность.
- Изменения дерматоглифики.

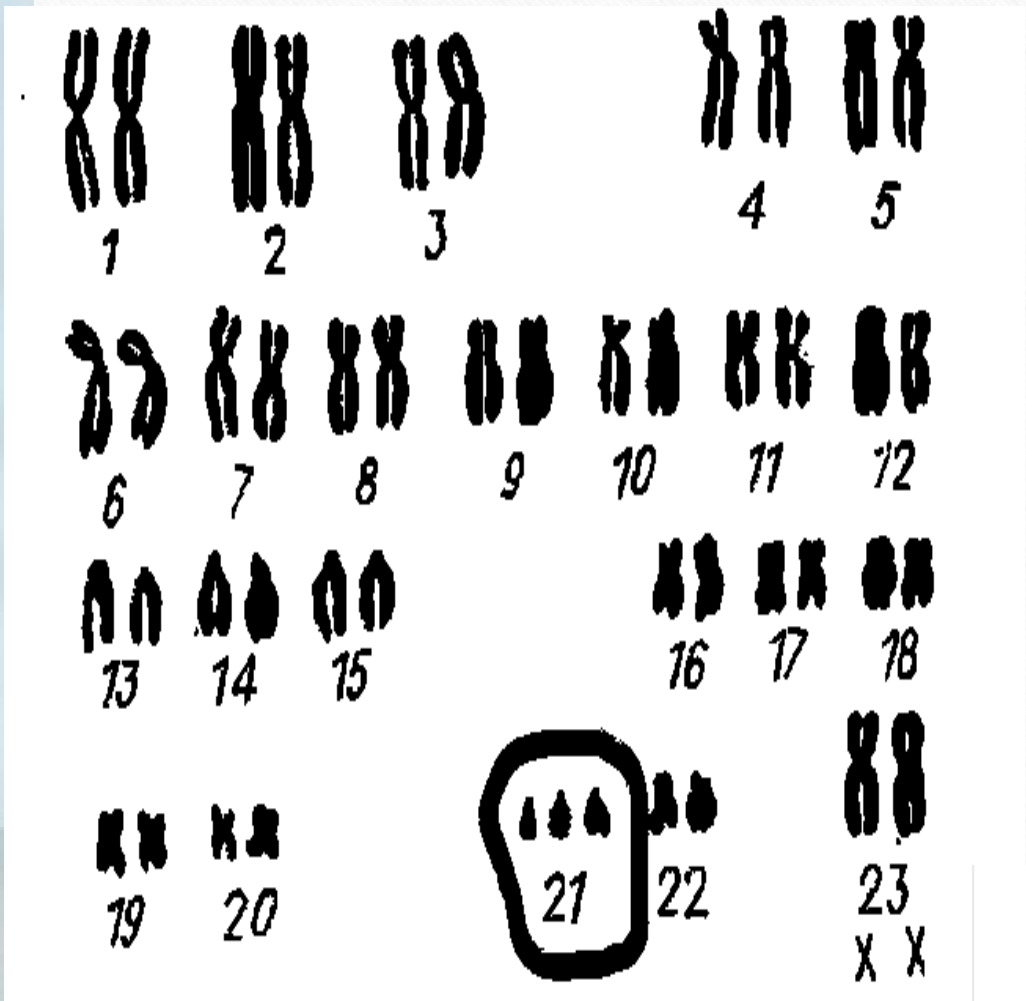
Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.





Синдром Патау

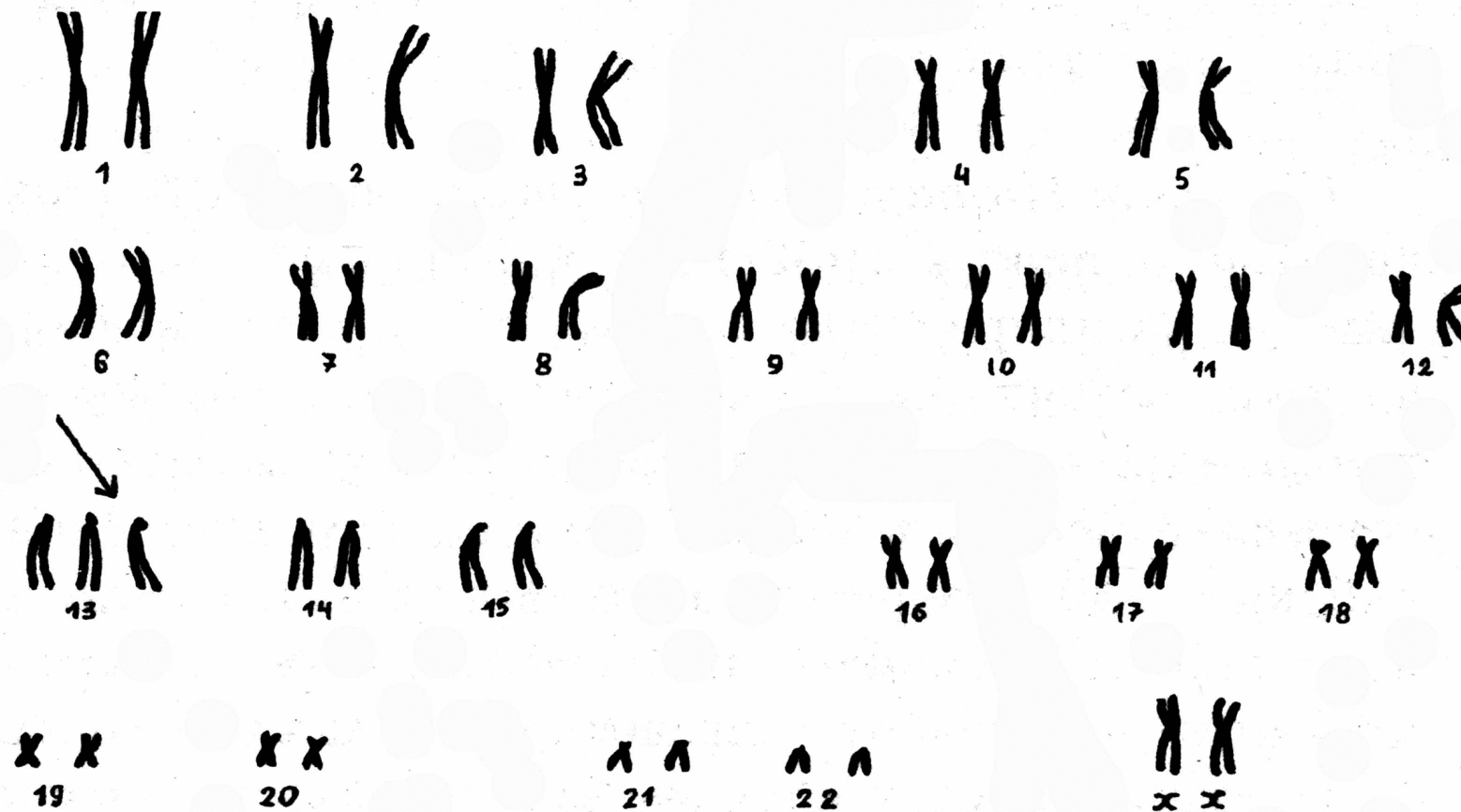
(трисомия по 13 паре хромосом)

Трисомия по 13 хромосоме, характеризуется множественными пороками развития:

- Идиотией.
- Часто — полидактилия, нарушения строения половых органов.
- Глухота.
- Практически все больные не доживают до одного года.



Синдром Патау.



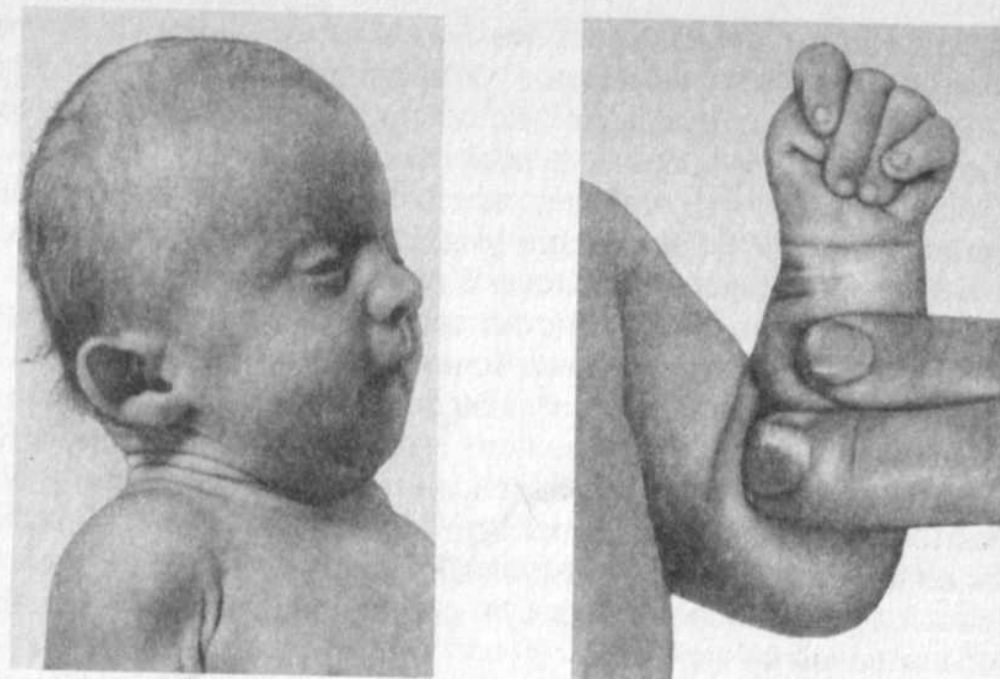
Кариотип девочки с синдромом Патау
(трисомия 13-й хромосомы)



Синдром Эдвардса

(трисомия по 18 паре хромосом)

- Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие.
- Глазные щели узкие и короткие.
- Ушные раковины деформированы.
- 60% детей умирают в возрасте до 3-х месяцев, до года доживают лишь 10%, основной причиной служит остановка дыхания и нарушение работы сердца.



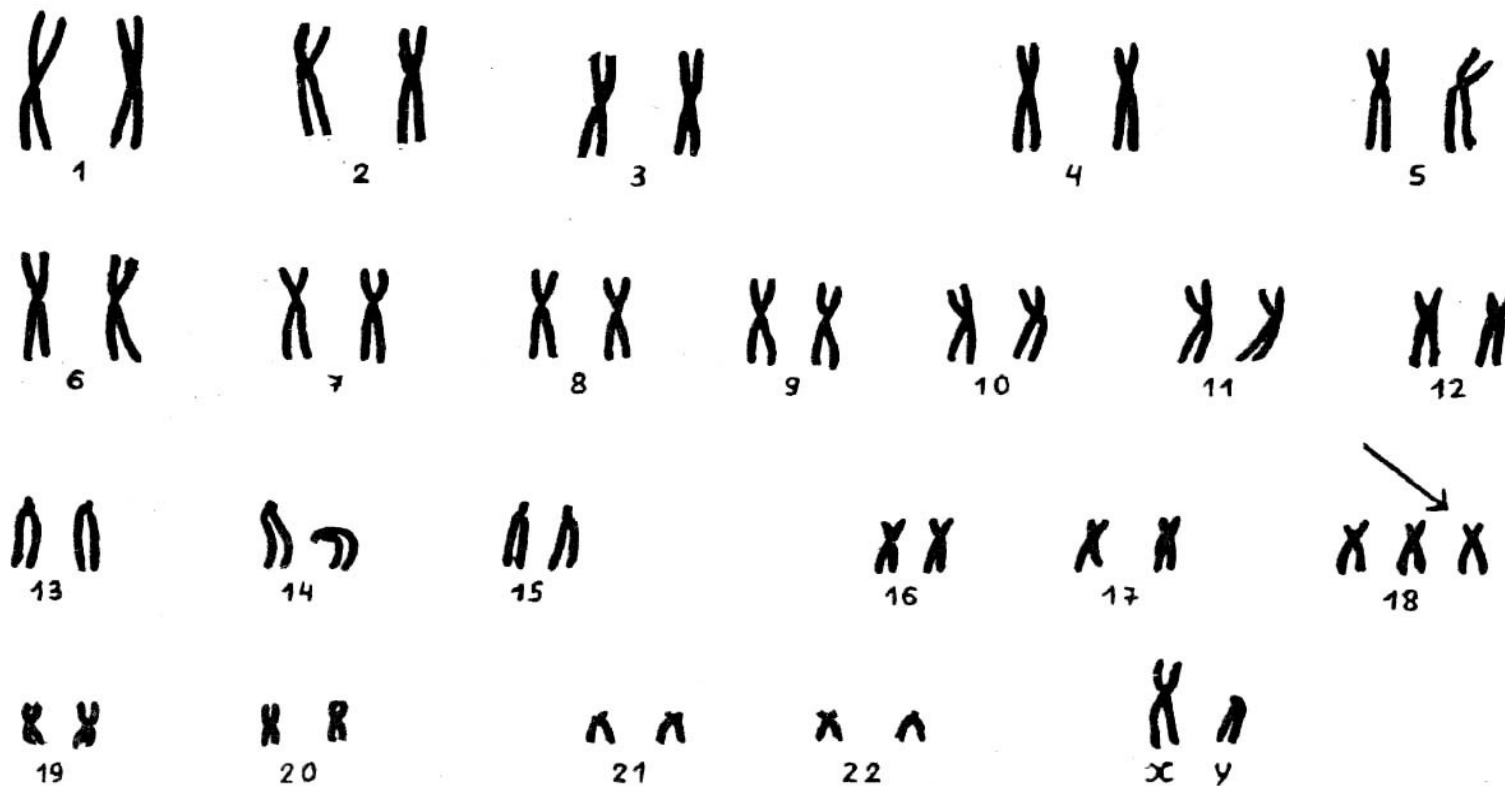
а

б

Рис. X.8. Синдром Эдвардса (синдром трисомии хромосомы 18):
а — долихоцефалия, низко посаженные деформированные ушные раковины, короткие глазные щели, микростомия, короткая шея, выступающий затылок; *б* — сгибательная деформация пальцев, перекрывание пятым пальцем четвертого, гипоплазия ногтей



Синдром Эдвардса.



Кариотип мальчика с синдромом Эдвардса
(трисомия 18-й хромосомы)



Синдром Шерешевского–Тернера

Частота синдрома Шерешевского-Тернера среди новорождённых девочек составляет 1:2000 – 1:5000.

У новорождённых и детей грудного возраста отмечаются характерные СИМПТОМЫ:

1. короткая шея с избытком кожи и крыловидной складкой на боковой поверхности шеи;
2. лимфатический отёк предплечий и кистей рук, стоп и голеней ног, который может держаться до двух-трёх лет.
3. в течение первого года жизни ребёнок плохо набирает длину тела.
4. отставание в росте особенно заметно в возрасте 9 - 10 лет.



Рисунок 16. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Низкий рост, отсутствие вторичных половых признаков



- Взрослые женщины имеют длину тела от 114 до 145 см, то есть на 20 - 30 см ниже среднего.

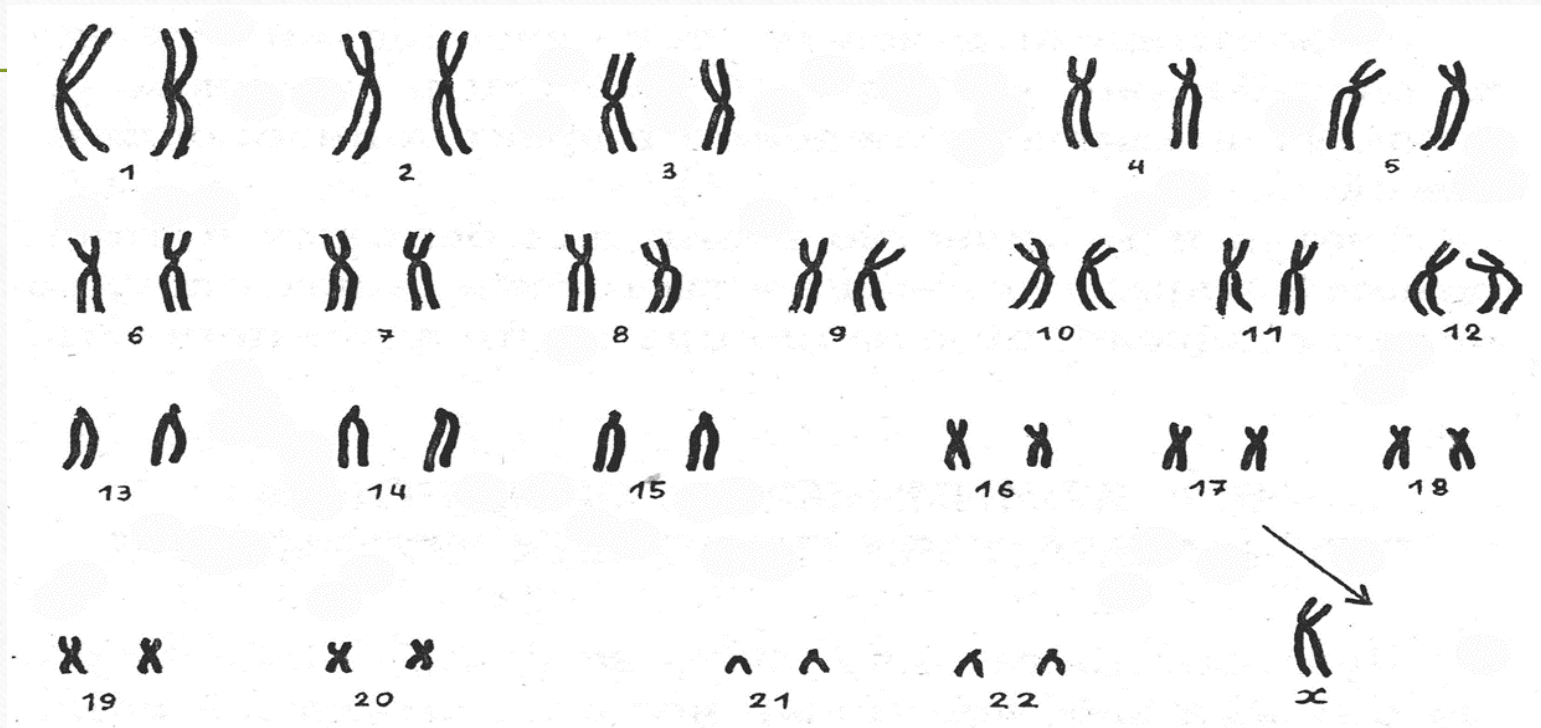
В период полового созревания не появляются вторичные половые признаки:

- почти нет железистой ткани молочных желёз;
- отсутствует оволосение на лобке и в подмышечных впадинах;
- отсутствует менструация.

Средняя продолжительность жизни таких больных близка к норме.



45,X0 – кариотип женщины с синдромом Шерешевского - Тернера(моносомия X-хромосомы)



Кариотип девочки с синдромом Тернера (моносомия X-хромосомы)

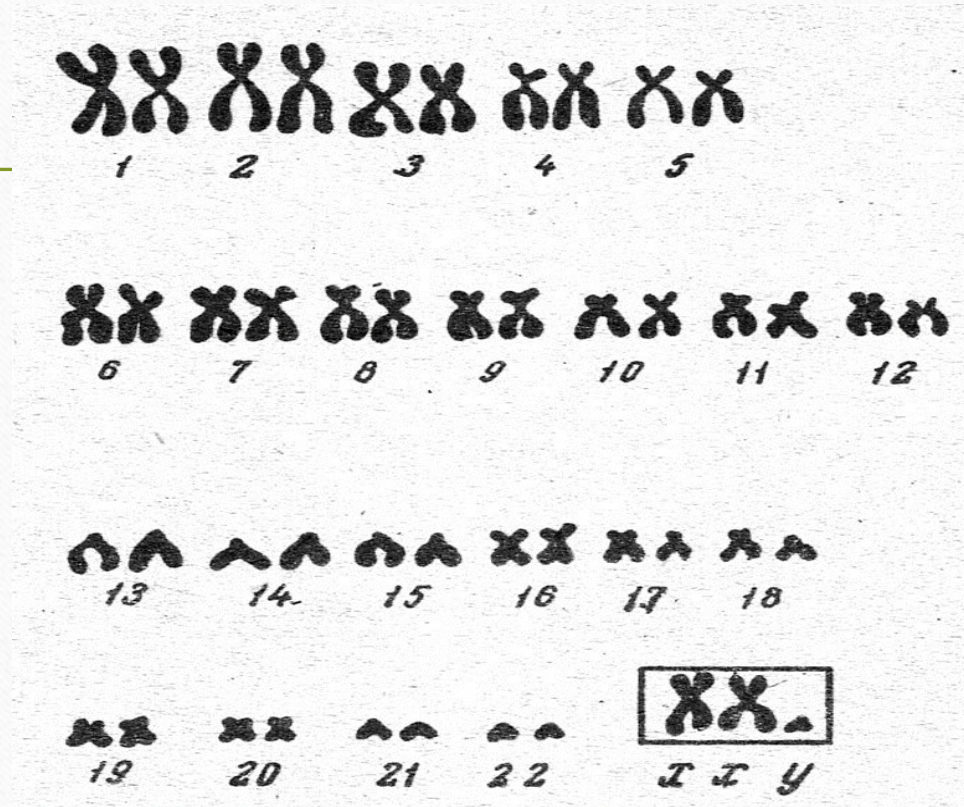
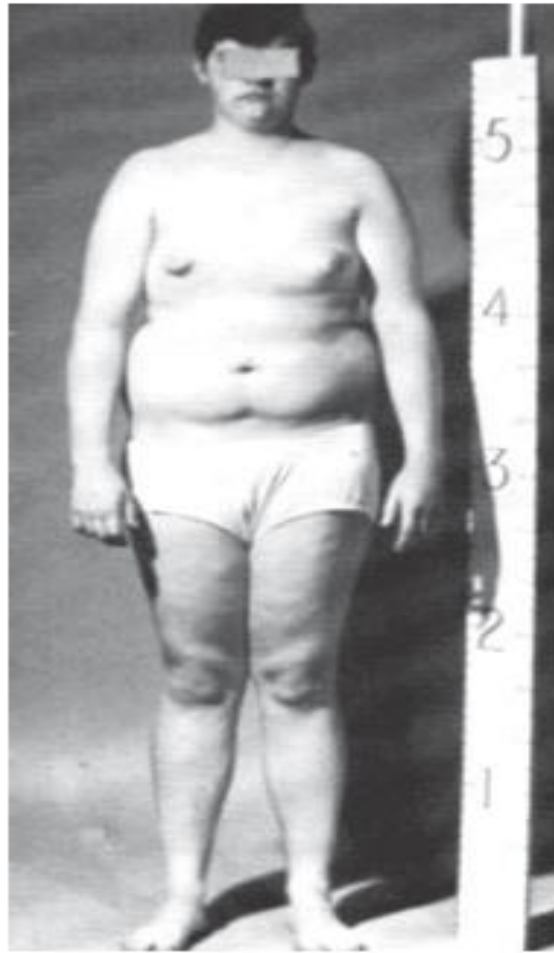


Синдром Клайнфельтера

- Синдром Клайнфельтера наблюдается у 1 из 500-700 новорождённых мальчиков.
- данный синдром обнаруживают у 10% мужчин, страдающих бесплодием.
- женский тип телосложения;
- склонность к ожирению и отложению жира по женскому типу;
- слабое оволосение лица или отсутствие оволосения на лице, в подмышечных впадинах, на груди;
- удлинённые по сравнению с туловищем конечности;
- резко уменьшенные в размерах яички (их диаметр не более 1,5 см). Микроорхидизм – главный клинический признак синдрома Клайнфельтера;
- повышенное выделение женских половых гормонов;
- бесплодие;
- умственная отсталость отмечается в 25 – 50 % случаев и до наступления полового созревания этот признак является ведущим.



47, XXY – кариотип больного с синдромом Клайнфельтера .



Фетальный алкогольный синдром

Молекула алкоголя беспрепятственно проходит через плацентарный барьер на любом сроке беременности!

Внешние признаки патологии:

1. Микроцефалия – маленькая головка и головной мозг.
2. Коротенький подбородок.
3. Широкое личико с маленькими, узкими глазками.
4. Низкая переносица, широковатый и короткий, словно приплюснутый носик.
5. Низкие, выпяченные уши.
6. Заячья губа.
7. Укороченные пальчики и стопы.
8. Костные аномалии.
9. Дефектность половых органов – увеличение больших половых губ (девочки), недоопущенные яички (мальчики).
10. Нет анального отверстия.



Фетальный алкогольный синдром

Лицевые признаки ФАС



Альбинизм

(от лат. albus — белый)

Врождённое отсутствие пигмента меланина, который придает окраску коже, волосам, радужной и пигментной оболочкам глаза.



Благодарим за внимание!

