Муниципальное общеобразовательное учреждение средняя общеобразовательная школа №1.

**Проект**

**Тема: «Врожденные и наследственные детские заболевания».**

**Выполнила:**

Ученица 11 класса

Гребенщикова Екатерина.

**Проверила:**

Учитель ОП

Кремнева Ирина Николаевна.

Г.о.Тольятти, 2009 гг

**Содержание**

 **I. Введение** ……………………………………………………………………………………….стр. 4

 **II. Основная часть:**

**1.** Характеристика заболеваний…………………………………………………………….стр.5

**2.** Наследственные заболевания:

 ● ахондроплазия; ………………………………………………………………………………….стр.7

 ● гемолитическая болезнь новорожденных; …………………………………………стр.8

 ● микроцефалия; ………………………………………………………………………………….стр.8

 ● врожденные пороки сердца; ………………………………………………………………стр.9

**3.** Врожденные заболевания:

 ● альбинизм; ………………………………………………………………………………………..стр.12

 ● гемофилия; ………………………………………………………………………………………..стр.13

 ● синдром Дауна; ………………………………………………………………………………….стр.14

 ● олигофрения; …………………………………………………………………………………….стр.15

 ● детский церебральный паралич; ………………………………………………………..стр.18

 ● «заячья губа» и «волчья пасть»; ………………………………………………………..стр.22

 **III.** **Вывод** ……………………………………………………………………………………………стр.25

**Цель:**

Ознакомиться с наследственными болезнями и болезнями передающимися потомству по наследству.

**Проблемный вопрос:**

Какие наследственные и врожденные болезни передаются потомству от родителей и обусловлены изменением наследственной информации?

**Задачи:**

1. Исследовать выбранную тему.
2. Выявить ряд заболеваний, при наличии которых противопоказана беременность для женщины.

**Введение.**

 Здоровье вашего будущего ребенка зависит от вашего здоровья и здоровья отца ребенка. Будущим родителям желательно заранее, еще до наступления беременности, выяснить, можно ли им иметь детей, способны ли они произвести на свет здоровое потомство. Если это необходимо, то молодым супругам могут предложить пройти медицинское обследование.

 В наше время здоровье молодых людей вызывает серьезную озабоченность, так как значительная часть из них имеют различные заболевания, и в частности такие, при которых возникает необходимость отказа от возможности рождения ребенка.

 **П**оявление на свет ребенка с врожденными дефектами развития всегда ошеломляет семью; эта тема - одна из самых тяжелых в акушерстве. Супруги в первый момент испытывают ни с чем не сравнимый психологический шок, который затем переходит в чувство вины, им кажется, что у них уже никогда не будет здорового ребенка.
      Следует сразу сказать, что ребенок с врожденными пороками может появиться на свет абсолютно в любой семье - молодой, здоровой, без вредных привычек, с нормально протекающей беременностью. По данным многолетней статистики, во всем мире около 5% детей рождается с врожденными заболеваниями.
       Врожденные пороки развития плода можно разделить на две большие группы - ***наследственно обусловленные*** (то есть заложенные в генах и хромосомах, передающиеся по наследству) и собственно ***врожденные*** (приобретенные в ходе внутриутробного развития). Такое деление довольно условно, так как большинство дефектов развития вызываются сочетанием наследственной предрасположенности и неблагоприятного внешнего воздействия, представляя собой ***мультифакториальные*** аномалии.
       Проблема врожденных пороков развития плода очень многообразна, изучением этого вопроса занимаются различные специалисты - генетики, неонатологи, эмбриологи, специалисты по дородовой (пренатальной) диагностике. Разобраться в причинах всегда бывает непросто.

 **С**уществует такая поговорка: "Все мы стоим на плечах наших предков". Это утверждение верно не только в отношении культурного уровня, семейных традиций и воспитания. Малыши несут в себе генетическую информацию всех предыдущих поколений и, к сожалению, не всегда полезную. Что же нужно знать будущим родителям о наследственных болезнях? **Наследственными** называют те болезни, единственной причиной которых явилась "поломка", т.е. мутация гена. Наследственная предрасположенность может проявиться и с возрастом: для того чтобы дефектный ген "ожил", определенное сочетание внешних факторов должно его к этому подтолкнуть.

**Характеристика заболеваний**

**Медицинские выгоды ношения ребенка**

 Врожденные болезни вызываются различными вредными факторами, которые действуют на будущую маму во время беременности. Хромосомные болезни происходят от нарушения структуры множества генов и хромосом. **Мультифакторные заболевания** (болезни, имеющие несколько причин) проявляются, если на малышей с определенным типом иммунной системы (прежде всего аномальным) действуют вирусы, бактерии, простейшие, токсические и лекарственные средства. Как правило, **наследственные болезни** проявляют себя лишь пороками развития разных органов и задержкой развития. Хромосомные дефекты - это куда более серьезная проблема, ведь они вызывают грубые интеллектуальные дефекты, такие, как, например, синдром Дауна. Многие **наследственные болезни** дебютируют в детском возрасте, хотя на практике могут быть обнаружены многие годы спустя. Они весьма разнообразны, точнее, у каждого заболевания есть своя генетическая основа. Сегодня расшифрованы боле 5 000 генов и свыше 60 000 последовательностей компонентов генов. Выделены наследственные "причины" таких бичей человечества, как сахарный диабет, атеросклероз, а также некоторых онкологических и инфекционных болезней. Перед международным научным сообществом стоит вполне реальная задача 0 в ближайшее время расшифровать все гены человека, ведь в состав 23 пар его хромосом входят "всего" 100 000 генов.

**Как наследуются болезни?**

 Они передаются непосредственно от родителей к детям, но в этом случае плод погибает еще до рождения. Чаще наследование происходит иначе: болеют только дети, получившие дефектный ген от обоих родителей. Ели ребенку от родителей достаются разные гены - один здоровый, другой - больной, то болезнь никак не будет проявлять себя. Вероятность рождения больного ребенка у родителей, которые имеют и здоровый и больной ген, составляет 25%. Для болезней, "сцепленных с полом", т.е. контролируемых генами, которые находятся в половой хромосоме, характерно то, что ими болеют преимущественно мальчики, а носителями болезни являются девочки. Хромосомные заболевания, или синдромы, передаются по наследству, но не всегда, хотя генетически они предопределены.

**Как распознать угрозу?**

 Любое заболевание важно вовремя обнаружить, в том числе и наследственное. Еще лучше - попытаться его избежать, т.е. обратиться за советом к врачу-специалисту. Наследственные болезни изучают врачи- генетики, и получить у них консультацию можно в медико-генетических центрах и центрах планирования семьи.

**Чем могут помочь врачи?**

 В арсенале врачей есть различные методы определения и предотвращения наследственных и врожденных болезней. **Пренатальная диагностика**, которая позволяет узнать, каким будет наслество ребенка, еще до его рождения. Современный уровень дородовой диагностики немыслим без использования живых клеток и тканей, в том числе клеток крови плода, которые необходимы для изучения вещества наследственности - дезоксирибонуклеикновой кислоты (ДНК). Скринирующие (т.е. просеивающие) программы. В них участвуют семьи из групп риска. **Дородовой патронаж**. Очень важно, чтобы во время беременности будущая мама не подвергалась различным воздействиям, которые могли бы сказать на здоровье ребенка. Существует прямая и непрямая ДНК-диагностика наследственных болезней. Главное преимущество прямого метода - точность диагностики и отсутствие необходимости обследовать всю семью, т.к. объектом анализа является ген ребенка, а точнее мутации гена. Так выявляют тяжелые наследственные болезни, такие как миодистрофия Дюшенна, гемофилия А. **Непрямые (косвенные) методы** требуют обследований родителей и родственников больного ребенка с тем, чтобы выявить наследственные болезни, "гены-виновники" которых четко не определены.

**Наследственные заболевания**

**Ахондроплазия.**

 **Ахондроплазия** является генетическим заболеванием, передающимся по наследству. **Ахондроплазия** приводит к тому, что у больного человека развиваются непропорционально короткие конечности. Эта генетическая аномалия чрезвычайно редка. Средняя высота взрослого мужчины, больного **ахондроплазией,** составляет всего 131см, средний рост у женщин с этим генетическим недугом 124 см.

 **Ахондроплазия** является наиболее распространенной причиной аномалии в развитии человека, при котором конечности носителя такой аномалии вырастают непропорционально короткими.

 **Ахондроплазия** в общем смысле является нарушением роста костей. Хотя ахондроплазия буквально означает "без формирования хрящей", проблема при заболевании ахондроплазией не в том, что хрящи у больного этой аномалией не формируются, а в преобразовании хрящей в кости, в частности, в длинные кости.

Ахондроплазия является одним из старейших известных врожденных дефектов. Частота заболевания ахондроплазией оценивается в диапазоне от 1 заболевшего на 10000 новорожденных в Латинской Америке до около 12 заболевших на 77000 новорожденных в Дании. Средний показатель по всему миру составляет примерно 1 заболевший на 25000 новорожденных.

 **Achondroplasia является отличительной условии, что обычно можно отметить при рождении. Ребенок с achondroplasia имеет довольно длинный, узкий торс (ствола) с короткими конечностей (рук и ног), а также непропорционально укорочение проксимального (недалеко от туловища) сегментов конечностей (верхняя оружия и бедер).**Существует один, как правило, с большой головой известность в лоб (фронтальный bossing), отсталостью (гипоплазия) в midface с скулы, что отсутствие внимания, и низкий носовой мост с узкими носовых проходов. Ребенка появляются короткие пальцы и Рингера и средний пальцы расходятся дать руку трезубец (три элемента) внешность. Большинство соединений можно распространить более чем нормальным. Например, колени могут hyperextend сверх обычного точки остановки. Не все суставы имеют слабый в этом пути. Напротив, расширение и ротация локте аномально ограничено. Hip продление также, как правило, ограничены.

 При рождении там часто известность в середине в нижней части спины с небольшим gibbus (неровности). При **ходьбе,** неровностей уходит и выраженным влиянием (лордоз) в поясничную область (в нижней части спины), становится очевидной. Поясничного лордоза является стойким. На ноги поклонился (genu Варум).

 Младенец экспонатов некоторых снижение мышечного тонуса (гипотония).Из-за большой головой, особенно по сравнению с остальной частью тела, а также уменьшился мышечный тонус, ребенок с achondroplasia будет позади "графика" в достижении обычный двигатель этапов. График которому achondroplastic развития ребенка следует сравнивать не в том, что для всех детей в общей численности населения, а затем расписание achondroplastic детей.

# **Гемолитическая болезнь новорожденных**

 Причиной **гемолитической болезни** новорожденных является несовместимость крови матери и плода по резус-фактору или группе крови. При беременности эритроциты плода попадают в организм матери, вызывая выработку у нее антител против эритроцитов плода. Антитела матери в крови плода приводят к разрушению эритроцитов как до, так и после рождения, стимулируя массивный гемолиз. Незрелая печень ребенка не может вывести из организма продукты распада эритроцитов. Интоксикация приводит к гибели печеночных клеток, клеток подкорки и коры головного мозга (ядерная желтуха). При **гемолитической болезни** новорожденных выделяют 3 формы течения заболевания: отечную, желтушную и анемическую. Отечная форма встречается сравнительно редко, но протекает особенно тяжело и приводит обычно к внутриутробной гибели плода. Часто наступают преждевременные роды. Родившиеся живыми дети погибают в первые минуты или часы жизни. Желтушная форма проявляется на 1-2-й день жизни ребенка и характеризуется желтухой, гепатоспленомегалией, анемией. Отмечается пастозность тканей. Дети адинамичны, плохо сосут, рефлексы снижены. Билирубиновая интоксикация может достигать степени ядерной желтухи. Улучшение состояния можно наблюдать спустя 2-3 недели, но прогноз для дальнейшего развития ребенка неблагоприятен. Самой легкой является анемическая форма. Анемия развивается на первой или второй неделе жизни. Характерны бледность, плохой аппетит, вялость, гепатоспленомегалия, уровень билирубина повышен умеренно.

# **Микроцефалия**

 **Микроцефалия** - значительное уменьшение размеров черепа и мозга, сопровождающееся задержкой психического развития и различными неврологическими нарушениями. Принято выделять первичную и вторичную микроцефалию. Первичная - наследственное заболевание с рецессивным типом передачи от родителей потомству. При этой форме уже у новорожденного размеры черепа значительно уменьшены, а масса мозга снижена до 250 - 300 г (в норме - около 400 г). Вторичная микроцефалия развивается в результате действия на мозг различных вредностей (гипоксия, инфекции, травма, нарушения обмена веществ). В головном мозге, помимо резкого уменьшения массы, находят очаги деструкции, следы воспалительного процесса, кровоизлияния и т. д. Желудочковая система мозга расширена. У доношенного новорожденного с **микроцефалией** окружность черепа составляет не более 25 - 27 см. Роднички отсутствуют, кости черепа плотные. Лицевая часть черепа преобладает над мозговой. Характерен «убегающий» назад лоб, выступающие надбровные дуги, низко расположенные большие оттопыренные уши, высокое и узкое небо. В некоторых случаях симптомы **микроцефалии** формируются в первые месяцы жизни. Окружность черепа не увеличивается или увеличивается значительно меньше нормы, быстро смыкаются швы черепа, закрываются роднички. Из неврологических нарушений встречаются изменения мышечного тонуса, судороги, тремор, нарушения координации движений, параличи или парезы, косоглазие, задержка развития статических и двигательных функций. Неврологические нарушения более выражены у детей с вторичной микроцефалией. Типичным признаком является интеллектуальный дефект - от глубокой имбицильности до идиотики. При всех **микроцефалиях** страдают развитие речи (она может полностью отсутствовать) и эмоциональная сфера. Прогноз зависит от степени недоразвития мозга. В социальной адаптации больных большое значение придается воспитанию и обучению, при которых используются сохранные эмоции, механическая память и способность к подражанию

## Врожденные пороки сердца

 **Врожденными называют те заболевания**, которые развились еще до рождения или во время родов. Многие виды врожденной патологии сердца и кровеносных сосудов встречаются не только порознь, но и в различных сочетаниях примерно у 1 из каждых 200 новорожденных.
 Частота врожденных пороков сердца достаточна высока. У разных авторов оценка частоты встречаемости колеблется, но, в среднем, она составляет 0,8 - 1,2% от всех новорожденных. Из числа всех встречающихся пороков развития она составляет до 30%.

 **Причины большинства врожденных пороков сердечно-сосудистой системы** остаются неизвестными. При наличии в семье одного ребенка с пороком сердца риск рождения других детей с такого рода пороком несколько возрастает, но все же остается низким: от 1 до 5%. **Врожденные пороки сердца (ВПС)** представляют собой весьма обширную и разнородную группу заболеваний, в которую входят как относительно легкие формы, так и состояния, несовместимые с жизнью. Основная масса детей погибает в течении первого года жизни (до 70-90%), а из них в течении первого месяца. После первого года жизни смертность резко снижается, и в период от 1 года до 15 лет погибают не более 5% детей. Понятно, что это большая и серьезная проблема. Мы с вами рассмотрим только некоторые ее аспекты.

### Предрасполагающие факторы

Прежде всего, какие причины могут приводить к рождению ребенка с ВПС.

Некоторыми исследованиями показано, что существует определенная сезонность в рождении детей с ВПС. Например, есть данные, что открытый артериальный проток встречается преимущественно у девочек, родившихся во второй половине года, чаще всего с октября по январь. Мальчики с коарктацией аорты чаще рождаются в марте и апреле, наиболее редко - в сентябре и октябре.

Безусловно, одного лишь наличия вирусного заболевания еще недостаточно для того, чтобы у будущего ребенка развился порок сердца, однако при условии **дополнительных факторов** (тяжести вирусного, да и бактериального заболевания, наличия генетической предрасположенности к неблагоприятным реакциям на пусковое воздействие данного фактора) вирусный агент может оказаться решающим в плане формирования врожденного порока сердца у новорожденного.


### Генетической предрасположенности

 Несомненным фактором риска является наличие генетической предрасположенности. Чаще всего при объяснении типа наследования прибегают к так называемой полигенно- мультифакториальной модели. По этой модели, чем более тяжелый порок сердца есть в семье, тем выше риск его повторения, чем больше родственников страдают ВПС, тем выше риск повторного поражения и т.д. Помимо подобного типа наследования, есть еще и генные мутации и хромосомные аномалии. Дать точную количественную оценку риска рождения ребенка с ВПС может (да и то не всегда) только генетик в процессе проведении медико-генетического консультирования. Факторами риска рождения ребенка с ВПС таким образом являются: возраст матери, эндокринные нарушения у супругов, токсикозы в I триместре и угрозы прерывания беременности, мертворождения в анамнезе, наличие других детей с врожденными пороками развития, прием женщиной эндокринных препаратов для сохранения беременности и др.

### Классификация врожденных пороков сердца

Предложено несколько классификаций врожденных пороков сердца, общим для которых является принцип подразделения пороков по их влиянию на гемодинамику. Наиболее обобщающая систематизация пороков характеризуется объединением их, в основном по влиянию на легочный кровоток, в следующие 4 группы.

- I. Пороки с неизмененным (или мало измененным) легочным кровотоком: аномалии расположения сердца, аномалии дуги аорты, ее коарктация взрослого типа, стеноз аорты, атрезия аортального клапана; недостаточность клапана легочного ствола; митральные стеноз, атрезия и недостаточность клапана; трехпредсердное сердце, пороки венечных артерий и проводящей системы сердца.

- II. Пороки с гиперволемией малого круга кровообращения:
1 )не сопровождающиеся ранним цианозом - открытый артериальный проток, дефекты межпредсердной и межжелудоч-ковой перегородок, синдром Лютамбаше, аортолегочный свищ, коарктация аорты детского типа
2) сопровождающиеся цианозом -трикуспидальная атрезия с большим дефектом межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток с выраженной легочной гипертензией и током крови из легочного ствола в аорту

- III. Пороки с гиповолемией малого круга кровообращения:
1) не сопровождающиеся цианозом - изолированный стеноз легочного ствола
2) сопровождающиеся цианозом - триада, тетрада и пентада Фалло, трикуспидальная атрезия с сужением легочного ствола или малым дефектом межжелудочковой перегородки, аномалия Эбштейна (смещение створок трикуспидального клапана в правый желудочек), гипоплазия правого желудочка

- IV. Комбинированные пороки с нарушением взаимоотношений между различными отделами сердца и крупными сосудами: транспозиция аорты и легочного ствола (полная и корригированная), их отхождение от одного из желудочков, синдром Тауссиг - Бинга, общий артериальный ствол, трехкамерное сердце с единым желудочком и др.

 Приведенное подразделение пороков имеет практическое значение для их клинической и особенно рентгенологической диагностики, т. к. отсутствие или наличие изменений гемодинамики в малом круге кровоoбращения и их характер позволяют отнести порок к одной из групп I-III или предположить пороки IV группы, для диагностики которых необходима, как правило, ангиокардиография.

 Некоторые врожденные пороки сердца (особенно IV группы) встречаются весьма редко и только у детей. У взрослых из пороков 1-II групп чаще выявляются аномалии расположения сердца (прежде всего декстрокардия), аномалии дуги аорты, ее коарктация, аортальный стеноз, открытый артериальный проток, дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок; из пороков III группы - изолированный стеноз легочного ствола, триада и тетрада Фалло.
 Клинические проявления и течение определяются видом порока, характером гемодинамических нарушений и сроками наступления декомпенсации кровообращения.
 Пороки, сопровождающиеся ранним цианозом (так наз. "синие" пороки), проявляются сразу или вскоре после рождения ребенка. Многие пороки, особенно I и II группы, долгие годы имеют бессимптомное течение, выявляются случайно при профилактическом медицинском обследовании ребенка или при появлении первых клинических признаков нарушений гемодинамики уже в зрелом возрасте больного.
 Пороки III и IV групп могут относительно рано осложняться сердечной недостаточностью, приводящей к летальному исходу.

**Врожденные заболевания.**

# **Альбинизм**

 **Альбинизм** — это врожденное нару­шение, характеризующееся недостаточной окраской кожи, волос, глаз. Это заболевание существует с рождения, и причиной его является недостаток или отсутствие пигмента (красящего вещества). **Альби­низм** — явление редкое, всречающееся у одного из 10 000 новорожденных в мире. Это нарушение отмечается у разных народов в разных частях света. Различают шесть типов альбинизма. Наиболее ча­сто встречается полный альбинизм, характеризую­щийся молочно-белой окраской волос, тонкой и шелковистой их структурой, белыми ресницами и бровями, белой или нежно-розовой кожей и крас­ными или розовыми глазами (которые в зависимости от освещения могут казаться светло-серыми или го­лубыми). Другие виды **альбинизма** встречаются реже и характеризуются более сильной окраской кожи, во­лос, глаз.

 **Альбинизм** проявляется лишь в том случае, если оба родителя, являясь носителями рецессивных дефектных генов, передадут их ребен­ку. Если у пары с одинаковым типом альбинизма рождаются дети, то все они будут иметь тот же тип альбинизма*.* **Альбинизм** связан с близкородственными бра­ками; исследованиями доказана высокая частота на­личия общих предков у родителей детей с альбиниз­мом. Однако у пары с разными типами альбинизма есть шанс рождения здорового ребенка. У всех детей, унаследовавших два дефектных гена, отмечается снижение или полное отсутствие тирозиназы (фермента, необходимого для нор­мальной окраски кожи, волос, глаз).

 Кроме уже упомя­нутых особенностей окраски кожи, волос, глаз, не­которые люди с альбинизмом бывают низкорослы. При полном альбинизме глаза имеют повышенную чувствительность к свету, свет раздражает их, движе­ния глаз быстрые. Часто отмечается астигматизм (нарушение зре­ния, при котором ребенок с трудом концентрирует зрение на горизонтальных и вертикальных объектах одновременно; см. *нарушения зрения).*

 **Альбинизм** как диагноз ставится на основании осмотра при наличии у ребенка характер­ной окраски кожи, волос, глаз. Диагноз может быть дополнен лабораторными исследованиями, под­тверждающими отсутствие тирозиназы. Альбинизм не может быть выявлен до родов при проколе плод­ного пузыря у матери.

 **Альбинизм** часто приводит к нарушениям зрения вследствие повышенной чувст­вительности к свету. При повреждении кожи солнеч­ным светом нормальной или высокой интенсивности могут возникать тяжелый ожог и рак кожи. Жертвы альбинизма обычно страдают бесплодием и умирают раньше, чем здоровые.

 Лечения **альбинизма** не существует. Однако люди с альбинизмом могут максимально адаптироваться в жизни, если будут соблюдать следу­ющие предосторожности: очень важно, чтобы дети с альбинизмом были максимально защищены от воз­действия солнечного света. На открытом воздухе они должны носить одежду, полностью закрывающую тело, пользоваться солнцезащитными кремами или лосьонами даже в облачную погоду. Если кожа под­вергается влаге, солнцезащитный крем следует нане­сти повторно.

 Перед поступлением в школу ребенка **с альбиниз­мом** следует показать офтальмологу для того, чтобы подобрать ему защитные (темные) очки, или, при нарушении зрения, корригирующие очки или кон­тактные линзы.

 Родители, у которых в семье раньше отмечался **альбинизм**, должны обратиться в генетическую консультацию, чтобы попытаться оп­ределить возможность генетического заболевания на основании родословной.

**Гемофилия**

**Гемофилия** - наследственная болезнь, передаваемая по рецессивному сцепленному с Х-хромосомой типу, проявляющаяся повышенной кровоточивостью.
**Этиология и патогенез**. Передается по наследству через потомство сестер и дочерей больного. Женщины-кондукторы передают гемофилию не только своим детям, а через дочерей-кондукторов — внукам и правнукам, иногда и более позднему потомству. Болеют мальчики (гемофилия С встречается и у девочек). Выделяют три формы гемофилии —А, В и С. При гемофилии А отсутствует фактор VIII, при гемофилии В — фактор IX и при гемофилии С — фактор XI свертывания крови.
 Первые проявления кровоточивости у больных **гемофилией** развиваются чаще всего в то время, когда ребенок начинает ходить или подвергается бытовым травмам. У некоторых больных первые признаки гемофилии выявляются уже в период новорожденности (кефалгематома, синяки на теле, подкожные гематомы). Гемофилия может проявиться и в грудном возрасте, но угрожающих жизни кровотечений обычно не бывает. Это можно объяснить тем, что в женском молоке содер корригирует дефект крови больных гемофилией. Дети, страдающие гемофилией, отличаются хрупкостью, бледной тонкой кожей и слабо развитым подкожным жировым слоем. Кровотечения по сравнению с вызвавшей их причиной всегда бывают чрезмерными. Наряду с подкожными, внутримышечными, межмышечными наблюдаются кровоизлияния во внутренние органы, а также гемартрозы, протекающие с повышением температуры. Чаще всего поражаются крупные суставы. Повторные кровоизлияния в один и тот же сустав ведут к воспалительным изменениям его, деформации и анкилозу.
     **Диагноз** основывается на генеалогическом анализе, выявлении резкого замедления свертываемости крови. Симптомы Кончаловского, Румпеля—Лееде, Коха отрицательные. Ретракция кровяного сгустка нормальная или несколько замедлена. Снижен уровень факторов VIII и IX. Для определения формы гемофилии предложен тест генерации тромбопластина.
     При дифференциальном диагнозе следует иметь в виду апластическую [**анемию**](http://www.blackpantera.ru/useful/health/sickness/6582/), хронические формы лейкоза, полицитемию, тяжелые септические заболевания и другие формы [**геморрагического диатеза**](http://www.blackpantera.ru/useful/health/sickness/6602/).
Раны следует очистить от сгустков и промыть раствором пенициллина в изотоническом растворе натрия хлорида. Затем накладывают марлю, пропитанную одним из кровоостанавливающих (адреналин, перекись водорода и др.) и богатых тромбопластином средств (гемостатические губки, грудное молоко). При гемофилии в качестве кровоостанавливающего средства может использоваться сыворотка крови человека и животных. Кровоточащая рана должна быть хорошо затампонирована.
     При гемофилии А следует переливать свежую кровь, так как при хранении в консервированной крови быстро инактивируется антигемофильный глобулин А. При гемофилии В можно переливать обычную донорскую кровь, ибо она содержит достаточное количество компонента тромбопластина плазмы. Для остановки кровотечения обычно достаточно переливания малых доз крови (30—50 мл). При значительных кровопотерях применяют вливания больших доз крови (для младших детей по 5 мл на 1кг массы тела, для старших — однократная доза 150—200 мл).
     В последнее время при гемофилии А в/в вводят антигемофильную плазму (разовая доза 50—100 мл), антигемофильную плазму с эпсилон-аминокапроновой кислотой, сухую антигемофильную плазму (разводят дистиллированной водой — 100:50 мл). Кроме того, используют антигемофильный глобулин (разовая доза 5 мл в/в); при гемофилии В и С с хорошим эффектом применяют человеческую сыворотку (20 мл) и эпсилон-аминокапроновую кислоту (5% раствор до 100 мл старшим детям 3—4 раза в сутки).
     **Прогноз** при современном лечении благоприятный.
     **Профилактика** — медико-генетическое консультирование.

**Синдром Дауна**

**Синдром Дауна** - одно из самых распространенных генетических нарушений. Частота рождения детей с синдромом Дауна составляет примерно один на 600-800 новорожденных. В нашей стране чаще всего используется термин "болезнь Дауна". Причем нередко говорится, что это "неизлечимая болезнь". Некоторые специалисты утверждают, что существует даже два диагноза: болезнь Дауна и синдром Дауна. Они уверяют, что состояние ребенка зависит от того, имеется ли у него болезнь или синдром. Подобные утверждения являются крайне некорректными и даже абсурдными*.* **Синдром Дауна не является болезнью**. Слово "синдром" означает определенный набор признаков, или особенностей. Впервые признаки людей с синдромом Дауна описал английский врач Джон Лэнгдон Даун (Down) в 1866 году. Его имя и послужило названием для данного синдрома - синдрома Дауна. Однако лишь в 1959 году французский ученый Жером Лежен (Lejeune) обнаружил причину синдрома. Причиной, которая вызывает синдром Дауна, является лишняя хромосома. Каждая клетка человеческого тела обычно содержит 46 хромосом. Хромосомы несут в себе признаки, которые наследует человек от родителей, и расположены они парами - половина от матери, половина от отца. У людей с синдромом Дауна в 21-й паре присутствует дополнительная хромосома, то есть имеет место так называемая трисомия, поэтому в клетках организма оказывается по 47 хромосом. Диагноз "синдром Дауна" может быть поставлен только врачом-генетиком с помощью анализа крови, показывающего наличие лишней хромосомы. Дополнительная хромосома появляется в результате случайности при образовании яйцеклетки или сперматозоида, либо во время первого деления клетки, которое следует за оплодотворением (то есть когда яйцеклетка и сперматозоид сливаются). До сих пор не сложилось однозначного мнения о том, что служит причиной такой генетической аномалии. Дети с синдромом Дауна рождаются с одинаковой частотой во всех странах мира, независимо от уровня благосостояния или экологии. Такие дети рождаются в семьях академиков и строителей, президентов и безработных. Появление ребенка с синдромом Дауна не зависит от образа жизни, национальности, уровня образования или социального положения родителей. Ничьей "вины" в появлении на свет такого ребенка нет.

Чем отличается малыш с синдромом Дауна от других детей?

Наличие этой дополнительной хромосомы обусловливает появление ряда физиологических особенностей, вследствие которых ребенок будет медленнее, чем его ровесники, развиваться и проходить общие для всех детей этапы развития. Раньше считалось, что все люди с синдромом Дауна имеют тяжелую степень умственной отсталости и не поддаются обучению. Современные исследования показывают, что практически все люди с синдромом Дауна отстают в интеллектуальном развитии, но внутри этой группы их интеллектуальный уровень сильно различается - от незначительного отставания до средней и тяжелой степени отставания. Все-таки большинство детей с синдромом Дауна могут научиться ходить, говорить, читать, писать и, вообще, делать большую часть того, что умеют делать другие дети, нужно лишь обеспечить им адекватную среду жизни и соответствующие программы обучения. **В нашей стране** представления о людях с **синдромом Дауна** носят, скорее, мифический, чем реальный характер, и отношение к ним часто противоположно. **Одни** уверяют, что люди с **синдромом Дауна** всегда агрессивны, часто сексуально агрессивны, при этом их агрессия может быть направлена даже на близких членов семьи, так как они настолько глупы, что не способны отличить, например, своих родителей от других людей, их невозможно чему-либо научить и их поведение, даже во взрослом возрасте, всегда будет неадекватным. **Другое мнение** полностью противоположное: люди с синдромом Дауна всегда очень добрые, веселые, общительные, они очень музыкальны, любят петь и танцевать и даже могут стать танцорами и музыкантами, несмотря на то, что уровень интеллекта у них крайне низкий.

Правды мало как в первом, так и во втором утверждении. Люди с **синдромом Дауна**, несмотря на внешнюю схожесть, отличаются друг от друга так же, как и люди без **синдрома Дауна**. У разных людей с **синдромом Дауна** разные умственные способности, разное поведение и физическое развитие. Каждый человек обладает уникальной личностью, индивидуальностью, способностями и талантами. Они во многом похожи на своих родителей, и, как и у любого другого человека, у каждого из них свой характер и темперамент. Люди **с синдромом Дауна** могут гораздо лучше развить свои способности, если они живут дома, в атмосфере любви, если в детстве они занимаются по программам ранней помощи, если они получают специальное образование, надлежащее медицинское обслуживание и ощущают позитивное отношение к себе общества.

**Ребенок-олигофрен. "Неизлечим" не значит "обречен"**

**Олигофрения** (или умственная отсталость) - патология, которую невозможно вылечить, она проявляется при рождении и сопровождает ребенка всю его жизнь. Это особенность развития, с которой маленькому человеку предстоит научиться жить в мире, увы, не приспособленном к потребностям людей с ограниченными возможностями. И основная задача, которая стоит перед родителями, врачами и педагогами -- максимально адаптировать такого ребенка в обществе.

Существуют разные виды **классификации умственной отсталости**. В американской психиатрии выделяют четыре ее степени: легкая, средняя, тяжелая и глубокая. По структуре нарушений олигофрения делится на 5 видов, в зависимости от того, чем еще осложнено нарушение интеллекта. Среди отечественных психиатров распространено деление умственной отсталости на три степени: ***дебильность***(легкую), ***имбецильность*** (среднюю) и ***идиотию*** (тяжелую), а определяется она в зависимости от коэффициента интеллекта (IQ).

Принято считать, что дети с легкой степенью умственной отсталости – ***дебильностью*** -- способны овладеть речью для общения с окружающими, но испытывают трудности при решении интеллектуальных задач, понимании причинно-следственных отношений, обобщения. Те, у кого отмечена ***имбецильность***, овладевают речью в очень небольшом объеме, достаточном для выражения простейшей просьбы. Кроме того, у них можно сформировать простые навыки самообслуживания. Что же касается детей с ***идиотией***, они не в состоянии овладеть даже простейшими навыками самообслуживания и нуждаются в уходе в течение всей жизни. Однако, несмотря на жесткую классификацию, поставить четкий диагноз здесь весьма сложно. Дело в том, что редко можно говорить об изолированной умственной отсталости, когда ребенок отстает в умственном развитии и при этом не испытывает трудностей во всех остальных сферах психики Чаще всего недостаточность интеллекта обычно сочетается с речевыми, эмоциональными, моторными нарушениями, внутренними заболеваниями. При этом отставание речевого развития может быть обусловлено именно особенностями интеллекта, поскольку развитие речи и мышления ребенка происходит по двум параллельным, взаимосвязанным линиям, которые в определенный момент пересекаются и дают начало такому образованию как *речевое мышление (или интеллектуальная речь)*.

Под термином «интеллект» понимают способность человека адаптироваться к изменяющимся условиям среды. Если для первобытных людей актуальной была задача приспособиться к окружающей природе, избежать встречи с хищными животными и добыть себе пищу, то в современном мире на первый план выступает приспособление с социальной среде: по мере взросления ребенок учится общаться с окружающими, сообщать им о своих желаниях, а также осваивает игры, свойственные его возрасту. Позднее перед ним ставятся другие задачи (усложняется игра, появляются обязанности по дому, начинаются занятия по подготовке к школе).

Малышу, который не пользуется речью, невозможно предложить стандартные тесты и задания, с ним нельзя побеседовать, трудно поиграть. Специалист делает заключение о том, что у ребенка олигофрения, но не может определить ее степень, структуру нарушения, а это необходимо, чтобы правильно оказать помощь ребенку.

**Возможные ошибки!**

Часто картина, характерная для умственной отсталости, оказывается связана с совершенно другими, неинтеллектуальными нарушениями. Например, ребенок не может продемонстрировать свои возможности из-за нарушения речи (зная правильный ответ на вопрос, он не может выразить свою мысль, объяснить, что и зачем он делает) или особенностей эмоционально-волевой сферы (ему неинтересно взаимодействовать со специалистом, он не отвечает на вопросы, или говорит, что ничего не знает). В последнее время признано, что для точного диагноза недостаточно результатов теста – важно оценить такие факторы, как степень адаптации ребенка к жизни в обществе, его способность к самообслуживанию, общению. Не менее важен уровень образования ребенка: многие дети не показывают высоких результатов при тестировании из-за недостаточности знаний и простого неумения выполнять задания педагога. В силу этих, а также некоторых других причин, в группу умственно отсталых попадают дети с разными нарушениями, например, с ***алалией*** (нарушением речи) или ***ранним детским аутизмом*** (особенность эмоционально-волевой сферы, при которой трудности общения могут сочетаться с высоким интеллектом и творческими способностями). Разграничение нарушения развития и педагогической запущенности, которая может приводить к значительной дезадаптации и отставанию в развитии, не обусловленному биологическими причинами, -- очень важная задача диагностики. Ведь в каждом из таких случаев ребенку необходима определенная помощь, которая зачастую неэффективна при других нарушениях.

**Только не изоляция!**

В нашей стране с советских времен существовала система отделения «особых детей» от «нормального» общества. В итоге даже дети с относительно легкими нарушениями довольно быстро превращались в инвалидов, неспособных к самостоятельной жизни. Малыши с диагнозом «олигофрения» при таком подходе вынуждены жить в замкнутом мире, они не видят своих здоровых сверстников, не общаются с ними, им чужды интересы, увлечения обычных детей. В свою очередь, здоровые малыши тоже не видят тех, кто не соответствует «стандарту», и, встретив на улице человека с ограниченными возможностями, не знают, как к нему относиться, как реагировать на его появление в «здоровом» мире. Сейчас можно утверждать, что традиция разделять детей по степени **умственной отсталости** и «отбраковывать» тех, кто не вписывается в определенные рамки (ставить клеймо «необучаемый», помещать в интернат, специальную школу), устарела и не приводит к положительному результату. Если ребенок с подобной патологией живет дома, то сама ситуация стимулирует его осваивать разные навыки, он стремится общаться со сверстниками, играть, учиться. Однако на практике происходит так, что малыша с диагнозом «олигофрения» отказываются принимать в обычный детский сад, школу, хотя право на образование имеет каждый ребенок, и предлагают обучение в специализированном учреждении или лечение. Зачастую такой ребенок попадает в больницу. На госпитализации настаивает участковый педиатр, да и администрация детских учреждений требует заключения врачебной комиссии.

 Для любого специалиста, имеющего дело с таким малышом, характерно стремление помочь ему, используя для этого все доступные способы. Поэтому если с ребенком работает врач, то основной, привычный и доступный ему способ помощи – госпитализация для обследования и лечения сопутствующих заболеваний (в том числе, и нервной системы), которые, как правило, встречаются у детей с олигофренией. Но при этом ребенок попадает в замкнутый мир больницы, где его окружают такие же малыши, не способные самостоятельно овладеть необходимыми навыками. От степени тяжести нарушения зависит, будет это способность полноценно общаться со сверстниками и осваивать школьную программу или ребенок не сможет сам научиться есть ложкой из тарелки, одеваться. Основное, что предлагает ребенку медицинское учреждение, это лечение. Квалифицированной педагогической помощи, своевременного обучения он не получает. А если и получает, то в минимальном объеме. В семье малыш может наблюдать за старшим братом или сестрой, за соседскими детьми и стремится научиться играть, говорить, читать так же, как они. В больнице у ребенка нет такого примера, и он вместе другими детьми довольствуется примитивными играми и общением с помощью жестов. Конечно, если малыш попал в больницу на определенное время (для проведения курса лечения или диагностики), то по возвращении домой у него будет возможность в некоторой степени восполнить недостаток общения, заботы и правильного обучения. Но есть дети, которые живут в такой замкнутой системе постоянно – это те, от которых отказались родители, узнав, что ребенок родился «больным» «не таким, как все». Важно, чтобы для каждого ребенка – «нормального», одаренного, с ограниченными возможностями – был заранее определены вехи, которые он пройдет в жизни. Родители должны быть уверены, что для их малыша существует детский сад, в котором он будет играть и учиться общению с детьми, школа, где он получит необходимые ему знания, работа, которую он будет выполнять с удовольствием и с ощущением, что он нужен обществу. А разделение людей на так называемых «нормальных», «одаренных» и «инвалидов» должно быть не критерием «отбраковывания» одних и продвижения других, а способом выбора их жизненного пути.

# **Детский церебральный паралич**

**Детский церебральный паралич** - это группа двигательных расстройств, возникающих при поражении головного мозга и проявляющихся в недостатке или отсутствии контроля за этими функциями мышц со стороны центральной нервной системы. При **детском церебральном параличе** головной мозг повреждается еще во время внутриутробной жизни, либо он недоразвивается. Причины тому могут быть разные: инфекционные, особенно вирусные, заболевания, перенесенные беременной; интоксикации: хронические болезни; несовместимость крови матери и плода по резус - фактору или групповой принадлежности. Предрасполагает к детскому церебральному параличу недоношенность или переношенность плода. Реже болезнь может возникнуть из - за родовой травмы, затяжных родов, что приводит к гипоксии и повреждению головного мозга. Еще реже детский церебральный паралич развивается в результате инфекционных болезней, осложняющихся энцефалитом (воспаление ткани мозга), тяжелых ушибов головы, перенесенных ребенком на 1 -м году жизни. Различают несколько форм **детского церебрального паралича**. У одних детей повышение мышечного тонуса сочетается со слабостью мышц. Это ограничивает или делает невозможными произвольные движения. Обычно чаще страдают ноги, чем руки. Бедра у ребенка плотно приведены, голени скрещены, ноги согнуты в коленях. Если поражены верхние конечности, то они согнуты в локтевых и лучезапястных суставах, пальцы сжаты в кулак, большие пальцы приведены к ладони. Характерно также повышение мышечного тонуса в подошвенных сгибателях стоп, в результате чего они опущены, при ходьбе ребенок загребает носками о пол. Разогнуть стопу в таком случае трудно. Тяжесть и распространенность поражений при **детском церебральном параличе** может быть различной. Иногда страдают все конечности, причем, руки - в такой же степени, что и ноги, а порой - и сильнее. Эта форма болезни носит название двойной гемиплегии. Развитие моторики у таких детей крайне затруднено. Однако при раннем и систематическом физическом воспитании, консервативном лечении и занятиях с педагогом - дефектологом можно добиться определенного улучшения состояния ребенка. При более легкой форме болезни **- спастической диплегии** - поражаются преимущественно ноги. Ребенок легче овладевает навыками самообслуживания. Такие дети при своевременном комплексном лечении в большинстве случаев осваивают ходьбу. Встречаются и односторонние двигательные нарушения - **гемипарезы**. Обычно более тяжело поражается рука. При **детском церебральном параличе** нередки непроизвольные насильственные движения (гиперкинезы). Насильственные движения также сочетаются с нарушениями мышечного тонуса, но последние отличаются непостоянством - дистонией, то есть переходом к спазмам в определенных группах мышц. Насильственные движения и спазмы в мышцах верхних конечностей мешают развитию манипулятивной деятельности и навыков самообслуживания у этих детей. Имеется и еще одна группа больных **с детским церебральным параличом**. Двигательные нарушения у них определяются, в первую очередь, недостаточной координацией движений, несформированностью реакций равновесия, низким тонусом во всех мышцах, недоразвитием выпрямительных рефлексов. Это - **атонически - астатическая** форма детского церебрального паралича, при которой нередко отмечаются низкая мышечная возбудимость, недостаточная способность мышц к сокращениям и, следовательно, трудности в сохранении и восстановлении равновесия при движении. Ребенок ходит на широко расставленных ногах, пошатывается. Когда он пытается захватывать предметы, обращает на себя внимание неточность, несоразмерность, плохая координация его движений. У большинства детей обнаруживается смешанный характер заболевания - сочетание различных двигательных расстройств. Двигательные нарушения, ограничивающие предметно - практическую деятельность и затрудняющие самостоятельное передвижение, ставят больного ребенка с первых лет жизни в почти полную зависимость от окружающих. Это обуславливает пассивность, безынициативность малыша, нарушает развитие у него мотивационной и волевой сфер. Двигательные расстройства у ребенка с детским церебральным параличом влияют на весь ход его психического развития..

**ПОЧЕМУ ВОЗНИКАЕТ ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ ПАРАЛИЧ?**

 **Церебральный паралич** развивается вследствие повреждения тех частей центральной нервной системы, которые контролируют работу мышц, отвечают за равновесие и произвольные движения. Повреждение происходит, когда развитие этих отделов нервной системы еще не закончено, то есть или во внутриутробный период развития, или в процессе родов, или в первые недели жизни ребенка. Возникновение **церебрального паралича** может быть связано, например, с внутриутробными инфекциями, при которых вирусы герпеса, гриппа, или цитомегаловирус, токсоплазма, или различные бактерии вызывают повреждение мозга плода. Причинами повреждения мозга также могут стать и нарушения во время родов, такие как недостаток кислорода или внутричерепные кровоизлияния. Двигательное развитие ребенка начинается еще в утробе матери и идет очень интенсивно в первые годы жизни. За это время ребенок приобретает двигательный опыт, экспериментирует, управляя своим телом, учится согласованно использовать разные части своего тела. Поэтому последствия повреждения нервной системы ребенка в этот период будут совсем другими, чем, например, последствия инсульта у взрослого, у которого мозг уже сформирован и не растет. Развитие движений тесно связано с развитием других навыков, поэтому ребенку с церебральным параличом будет трудно не только учиться двигаться, но и развиваться в других важных областях: игре, общении, самообслуживании. При **церебральном параличе** очаг повреждения в центральной нервной системе не увеличивается и не развивается так, как это бывает при некоторых других заболеваниях, например, наследственных, то есть это непрогрессирующее повреждение. Но по мере развития у ребенка могут изменяться проявления этого повреждения, например, при гиперкинетической форме паралича будут изменяться неконтролируемые движения, при спастической диплегии - характер походки.

**КАК И КОГДА СТАВИТСЯ ДИАГНОЗ "ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ ПАРАЛИЧ"?**

 Конечно, родителей любого младенца волнует то, как он будет развиваться, не будет ли отставать в развитии, научится ли всему тому, что умеют делать другие дети. Но, к сожалению, для некоторых родителей с самого рождения ребенка существуют серьезные основания для беспокойства. Если малыш родился намного раньше срока или после рождения был в тяжелом состоянии, то врач отделения реанимации или отделения патологии новорожденных может предупредить о возможных проблемах в развитии. Необходимо только помнить, что нервная система ребенка обладает очень большой пластичностью, и поэтому точно предсказать, какие проблемы возникнут и насколько тяжелыми они будут, не может никто. Врачи могут предупредить только о риске развития нарушений, но что именно произойдет в будущем, покажет время. Даже если никаких серьезных проблем сразу после рождения у ребенка не было, родители всегда внимательно наблюдают за развитием малыша, сравнивают его со старшими братьями и сестрами, детьми друзей и знакомых. Все дети разные, и возраст, в котором ребенок научится какому-то навыку, может на несколько недель отличаться от возраста, когда этому же навыку научился соседский младенец. Обычно специалист не может сразу сказать, что у ребенка **церебральный паралич** и, тем более, не может точно определить форму и тяжесть нарушений. Поскольку центральная нервная система в раннем возрасте еще только формируется, то симптомы церебрального паралича появляются постепенно, по мере развития ребенка. Например, спастичность обычно нарастает в первые несколько месяцев жизни, нарушение позы при сидении будет заметно только тогда, когда малыш сможет сидеть, хотя бы с поддержкой, а гиперкинезы появляются после шести месяцев, а иногда и позже.

Родителям обычно очень важно знать точно - это **церебральный паралич** или нет. На самом деле, название, которое мы используем, отнюдь не самое главное для ребенка. Малышу необходима эффективная программа помощи, такая, которая способствовала бы его развитию во всех областях, причем, чем раньше она будет начата, тем лучше.

**МОЖНО ЛИ ВЫЛЕЧИТЬ ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ ПАРАЛИЧ?**

Сейчас нигде в мире нет метода терапии, медикаментозного препарата или другого способа лечения, который бы полностью "вылечил" человека с **церебральным параличом**, сделал его движения абсолютно такими же, как у других людей, и избавил бы его от сопутствующих нарушений. Да, многие центры и клиники, даже имеющие лицензии и разнообразные сертификаты, предлагают лечить детей тем или иным способом, но крупномасштабных исследований эффективности этих методов или не проводилось, или их эффективность не была доказана. К сожалению, пока **церебральный паралич** неизлечим. Это состояние, которое вызвано повреждением центральной нервной системы и влияет на развитие ребенка не только в области движений, но и во всех других областях. Что же могут сделать профессионалы и родители, чтобы помочь ребенку, и каковы цели помощи?

**ПОМОЩЬ РЕБЕНКУ С ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ**

Первое, о чем родители спрашивают любого специалиста, - как преодолеть двигательные нарушения ребенка. Наличие цели и важной для ребенка мотивации имеет первостепенное значение, когда ребенок еще только учится двигаться, управлять своим телом, пользоваться конечностями и поддерживать позу. Это очень важно помнить, когда мы начинаем раздумывать о методах помощи ребенку с церебральным параличом. Ни массаж, ни пассивная гимнастика, ни какие-то физиотерапевтические процедуры не смогут научить ребенка правильным движениям. Да, возможно, массаж снизит мышечный тонус, а при пассивной гимнастике конечности ребенка будут двигаться в полном объеме, но через несколько часов ребенок не сможет использовать движения, которым его учили пассивно. Важно, чтобы малыш был активен все время, пока мы с ним занимаемся, чтобы он, так же как и обычный ребенок, играл, двигаясь, и двигался, играя. Только ребенку с **церебральным параличом** важно помочь двигаться правильно.

**Церебральный паралич** - это состояние, при котором поражение центральной нервной системы не прогрессирует. Почему же так часто с течением времени у детей усиливаются деформации и контрактуры? Почему усугубляются двигательные нарушения? Это происходит потому, что ребенок часто и подолгу находится в неправильном положении, например, сидит, согнувшись в углу дивана, или лежит в кровати, при этом его тело расположено несимметрично, конечности согнуты, а позвоночник искривлен. На всех нас постоянно действует сила тяжести и, если наше тело постоянно находится в неправильном положении, то под действием этой силы позвоночник и конечности будут деформироваться. Попробуйте подсчитать, какую часть времени проводит ваш ребенок в той или иной позе, и оцените, насколько велик для него риск развития деформаций. Для того чтобы такие осложнения не возникали, нужно постоянно поддерживать ребенка в правильном положении, независимо от того, держите ли вы его на руках или используете специальные стульчики, кресла или коляску. **Любой маленький ребенок** постоянно развивается, активно взаимодействуя с окружающим миром и, прежде всего, с близкими людьми. Только в процессе социального взаимодействия ребенок развивается как независимая личность. Часто ребенок с **церебральным параличом** ведет себя не так, как другие дети, его трудно понять, он совсем не может говорить или говорит очень непонятно - возможно, из-за двигательных нарушений или трудностей с концентрацией внимания; порой крайне трудно определить, нравится ли ему та или иная игра или занятие. Родителям и специалистам приходится быть очень внимательными и наблюдательными, для того чтобы разгадать или расшифровать "сигналы" малыша. Именно с расшифровки первых ответов ребенка начинается взаимное общение между родителями и малышом. Многие дети с **церебральным параличом** никогда не научатся говорить, но если малыш может ответить нам "да" или "нет", пусть даже на своем языке, то такой ответ вполне может стать основой для коммуникации. Развитие навыков коммуникации и социального взаимодействия - очень важная задача помощи ребенку с **церебральным параличом**.

К сожалению, пока лекарства от **церебрального паралича** нет. Но уже сейчас можно очень многое сделать для ребенка, необходимо только помнить, что малыш должен развиваться уже сейчас - ожидая появления новых методов и пробуя их применять, мы часто теряем время. То, что мы можем делать, - это помогать ребенку развиваться!

# **Расщепленная губа (заячья губа) и расщепленное небо (волчья пасть)**

 **Заячья губа** — это врожденное рас­щепление верхней губы; **волчья пасть** — это врож­денное расщепление неба (верхней стенки полости рта). В любом случае расщепление губы или неба представляет собой неполное сращение кожи, мышц и костей, которое происходит в период эмбриональ­ного развития. Эти врожденные дефекты почти всег­да очевидны при рождении ребенка. Иногда частич­ное расщепление небной занавески (мягкой задней части неба) обнаруживается в позднем детстве. Эти дефекты могут встречаться у ребенка и по от­дельности, и вместе. **Расщепленная верхняя губа** сама по себе или вместе с **расщепленным небом** встреча­ется преимущественно у мальчиков. На каждую 1 000 новорожденных приходится 1 младенец с таким де­фектом. Расщепленное небо как отдельная патология встречается преимущественно у девочек; на 2 500 но­ворожденных приходится 1 с такой аномалией разви­тия. Расщепление верхней губы и неба иногда соче­тается с другими врожденными дефектами. У детей с врожденными расщеплениями, особенно с **волчьей пастью**, могут наблюдаться аномалии развития зубов. Зубы могут быть смещены и выдвинуты из зубной дуги или иметь уродливую форму и неправильный поворот. Количество зубов во рту может отличаться от нормального. Как **расщепленная губа**, так и **расщепленное небо**, мешают выполнению естественных функций рта, по­скольку рот должен быть закрытым и пустым для того, чтобы ребенок мог нормально говорить, пить и жевать. Расщепления верхней губы и неба могут быть ликвидированы только хирургическим путем. После хирургического лечения вместо расщепленной губы остается небольшой шрам на верхней губе; речь не нарушается. У детей, прооперированных по поводу расщепления неба, как правило, наблюдается нару­шение речи, хотя более 80% детей с восстановлен­ным небом добиваются развития нормальной речи.

Причины возникновения **расщепле­ния верхней губы и неба** неизвестны. У некоторых детей, родившихся с такими дефектами, они и рань­ше наблюдались в семье, а у других детей в семьях ничего подобного не было. **Расщепление губы** — это врожденный дефект. В норме губа формируется на 4-6 неделе внутриутроб­ного развития зародыша; два лепестка эмбриональ­ной ткани, растущие с боковых сторон лица, сраста­ются с центральным лепестком, растущим вниз от кончика носа. Если они срастаются не полностью, то новорожденный появляется на свет с расщепленной губой. **Расщепление неба** — тоже врожденный дефект. В норме небо формируется на 8-12 неделе внутриут­робного развития зародыша. Кости и мягкие ткани растут с обеих сторон верхней челюсти и затем сра­стаются посередине. Так образуется верхняя стенка полости рта (небо), являющаяся также нижней стен­кой полости носа. Небо состоит из костной части (твердое небо) и мышечной части (мягкое небо). Если обе половинки неба срастаются неполностью, то между полостью рта и носа возникает отверстие (расщепление).

 **Расщепление губы** может проявиться как небольшой надрез верхней губы или как малая асимметрия носа (неравномер­ность). Она может также представлять собой полное расщепление верхней губы, переходящее на нижнюю стенку носа. Это расщепление может появиться либо на одной стороне губы, либо на обеих ее сторонах. Ноздри при этом, как правило, смещены или дефор­мированы. **Расщепление неба** представляет собой отверстие в верхней стенке полости рта. Размеры этого отвер­стия у разных больных могут сильно отличаться по длине и ширине, в зависимости от того, на какой сту­пени внутриутробного развития процесс развития неба прекратился. Расщепление (несращение) может затронуть только мягкое небо или мягкое небо и часть твердого, или все твердое небо. Расщепление (несращение) может также появиться на верхней де­сне с одной стороны или с обеих сторон.

 **Расщепления верхней губы и неба** почти всегда легко обнаруживаются при рождении ребенка. Даже частичное расщепление почти всегда обнаруживается врачом при обычных медицинских осмотрах.

Рецидивирующее воспаление среднего уха и в дальнейшем временная потеря слуха ча­сто бывают связаны с нелеченым расщеплением. Дети с **расщепленным небом** более восприимчивы к острым респираторным заболеваниям, ангине и за­болеваниям уха; миндалины и аденоиды у них могут постоянно инфицироваться и увеличиваться в разме­рах. Зубы у детей с **дефектами неба** не могут естествен­ным путем очищаться губами, внутренней поверхностью щек, языком и слюной; по этой причине у этих детей быстрее развивается кариес, чем у здоровых де­тей.

Расстройства речи также сочетаются с **расщеп­лением неба** у ребенка. Несращенное небо является причиной гнусавости. Проблема осложняется непол­ноценным строением мышц неба и глотки. Без пра­вильной работы этих мышц трудно создать достаточ­ное давление в полости рта, чтобы произнести взрыв­ные звуки: п, д, т, х, ж, ш, ч.

Для детей с **расщеплением верхней губы и неба** важной заботой должно быть достаточ­ное питание. Дети с такими дефектами не могут есть обычным путем — они не могут сосать. Для кормле­ния таких детей можно использовать специальный шприц (он называется детским рожком для расщеп­ленной губы). Младенцев во время кормления следу­ет держать в вертикальном положении.

**Хирургическое вмешательство** — единственный метод лечения при расщеплении верхней губы и неба. Цели оперативного вмешательства — симмет­ричная форма губы и носа, нормальная речь, нор­мальный слух и нормальные красивые зубы. Хирур­гическая операция по устранению расщепления вер­хней губы обычно проводится в возрасте 1-3 меся­цев, если ребенок имеет достаточный вес и здоров во всех остальных отношениях. Возраст, в котором про­водят операцию по исправлению расщепленного неба, зависит от размера, формы и степени наруше­ния. В норме такое хирургическое лечение проводят в возрасте 8-12 месяцев. После проведения хирургического лечения следу­ет принять меры предосторожности для того, чтобы сохранить швы чистыми и предохранить их от де­формирования (это необходимо для предупреждения инфицирования и достижения наилучших космети­ческих результатов). Пациентов часто кормят с по­мощью медицинской пипетки или детского рожка для расщепленной губы, иногда кормящему прихо­дится ограничивать движения руки, чтобы не задеть и не повредить швы. Поскольку **лечение ребенка с расщеплением верх­ней губы** и, особенно**, неба** может продолжаться не один год, то заботу о его здоровье берут на себя мно­гие специалисты, в том числе педиатр, специалист по пластической хирургии, ларинголог, зубные врачи определенной специализации (ортодонт — чтобы выправить расположение зубов, стоматолог-проте­зист — чтобы подобрать ребенку специальные при­способления, и специалист по детской одонтоло­гии — чтобы лечить обычные зубные болезни у ре­бенка), логопед, социолог, психолог и психиатр. Развитие четкой и ясной речи у ребенка достига­ется благодаря тесному взаимодействию семьи и са­мых различных специалистов медиков и хирургов. Лишь у **немногих детей** после исправления дефекта неба сохраняются нарушения речи. Этим детям мо­жет помочь вторичная операция на небе; после ее проведения речь становится почти нормальной.

**Расщепление верхней губы и неба** нельзя предупредить. Родителям, у которых дети имеют такие дефекты, нужно проконсультиро­ваться со специалистом по наследственным пробле­мам о возможности появления подобных врожден­ных аномалий у следующего ребенка.

**У пьющих кофе и курящих женщин во время беременности чаще рождаются дети с "заячьей губой"**

 Совместное исследование американских и норвежских ученых показало, что употребление кофе во время беременности увеличивает риск рождения ребенка с **расщелиной верхней губы или неба** («заячья губа» или «волчья пасть»).. В результате исследования выяснилось, что у женщин, выпивавших до трех чашек кофе в день во время первого триместра беременности, дети с врожденной патологией верхней губы или неба рождались в 1,39 раз чаще, чем у не употреблявших кофе женщин. Вероятность рождения ребенка с такими дефектами для женщин, выпивавших более трех чашек кофе в течение первых трех месяцев беременности, увеличивается в 1,59 раз.

Дети с **расщелинами губы или неба** значительно чаще рождаются у тех женщин, которые курили во время беременности. Такой вывод сделан учеными из Мичиганского университета на основании тщательной оценки течения более чем двух тысяч беременностей, завершившихся рождением детей со значительными лицевыми аномалиями. **Расщелины губы и неба** (так называемые "заячья губа" и "волчья пасть") являются одними из самых распространенных врожденных дефектов у детей. Согласно статистическим данным, такая патология встречается в среднем у одного из каждой тысячи новорожденных. Причины возникновения челюстно-лицевых аномалий до сих пор детально не изучены. Однако предположения о том, что развитие подобных заболеваний связано с курением женщины во время беременности, высказывались специалистами уже давно.
 Исследователи из Мичиганского университета обнаружили, что **вероятность рождения ребенка с расщелинами губы и неба** у курившей во время беременности женщины зависит от количества выкуриваемых ею сигарет. К примеру, если беременная выкуривает от одной до 10 сигарет в день, то риск возникновения врожденных дефектов челюстно-лицевой области у ее ребенка на 30 процентов выше, чем у некурящей женщины. Если же количество выкуриваемых ежедневно сигарет превышает 21 штуку, то такая вероятность увеличивается до 70%.
 Ученые полагают, что наиболее действенным способом снижения количества детей с **врожденными расщелинами губы и неба** является борьба с курением беременных женщин. Кроме того, по мнению специалистов, широкая и эффективная пропаганда вреда курения будущих матерей позволит реально сократить количество мертворожденных, недоношенных и маловесных детей.

**Вывод**

 Сейчас у врачей появилась возможность назначать пациентам генотерапевтическое лечение. Будучи выделенным из организма, любой ген может быть клонирован и использован как лечебное средство. Оказалось, что генотерапия, которая создавалась специально для лечения наследственных болезней, эффективна для лечения ненаследственных, в первую очередь онкологических заболеваний, вирусных инфекций и других нарушений. Если специалистам удастся вовремя обнаружить наследственную болезнь, они подчас добиваются поразительных результатов в ее лечении. Пути **профилактики наследственной патологии** включают следующие уровни: прегаметический (охрана репродуктивного здоровья; охрана окружающей среды); презиготический (медико-генетическое консультирование, искусственная инсеминация, периконцепционная профилактика); пренатальный (внедрение всех видов дородовой диагностики); постнатальный (ранняя идентификация патологии, лечение, профилактика инвалидизирующих расстройств).

**Можно выделить несколько организационных форм профилактики врожденных и наследственных болезней:**1) диагностика гетерозиготного носительства;
2) пренатальная (дородовая) диагностика и внутриутробная коррекция патологии плода;
3) преклиническая (досимптоматическая) диагностика;
4) медико-генетическое консультирование;
5) ранняя постнатальная диагностика (идентификация) наследственных болезней, поддающихся лечению;
6) диспансеризация семей с наследственной патологией;
7) контроль мутагенности факторов окружающей среды и гигиеническая регламентация (профилактика новых мутаций);
8) пропаганда медико-генетических знаний.

 Главными из них являются: медико-генетическое консультирование на основе точной верификации патологии, доклиническая диагностика болезней у новорожденных, пренатальная диагностика.
 Но лучшим средством от наследственных болезней является их профилактика. Родители обязательно должны помнить, что будущее детей надо прогнозировать.

**План реализации.**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **№** | **мероприятие** |  **сроки** |  **ресурсы** | **ответственная** | **результат** |
| 1. | Найти информацию по данной теме | До 18 октября | Интернет, библиотека | Гребенщикова Екатерина | Информация найдена |
| 2. | Проанализировать информацию | До 25 октября | Найденная информация, компьютер | Гребенщикова Екатерина | Отбор нужной информации, составление проекта |
| 3. | Оформить проект | До 20 ноября | Собранная информация по проекту | Гребенщикова Екатерина | Готовый проект |
| 4. | Создать газету | До 30 ноября | Интернет, информация | Гребенщикова Екатерина | Оформленная газета |