1.Медико-генетич консультирование ,принципы проведения. Проспективное консультирование проводится до зачатия и/или до рождения ребенка; смысл заключается в прогнозировании вероятности и оценке величины риска рождения детей с наследственной патологией в парах родителей, прежде всего из групп риска. Ретроспективное консультирование проводится в случае рождения в семье больного ребенка (есть пробанд); смысл-прогноз вероятности и оценка величины риска рождения больных детей в данной семье в перспективе

2.Инвазивные методы пренатальной диагностики плода-кордоцентез,показания,сроки проведения. Это трансабдоминальная пункция сосудов пуповины плода под ультразвуковым контролем с целью забора образцов крови плода. В первую очередь диагностический кордоцентез проводится с целью исключения хромосомной/наследственной патологии у плода. Кордоцентез выполняется с 19 недель беременности. Показания к кордоцентезу:высокая вероятность развития резус-конфликта между материнским и плодовым организмами или в случае наличия гемолитической болезни плода; наличие наследственных заболеваний у одного из супругов (гемофилия, талассемия, хронический гранулематоз и другие);

3.Клинико-генеал.метод.диагностич.возможности,цели ,задачи.: Цель генеалогического метода - установить генетические закономерности.Позволяет анализировать: - наследственность изучаемого признака; - тип наследования; - пенетрантность; - интенсивность мутационного процесса; - группы сцепления генов; - принадлежность гена к определенной хромосоме; наличие взаимодействия генов; - генотип пробанда; - вероятность рождения у пробанда ребенка с изучаемым или альтернативным признаком. Задачи КГМ: 1) уточнение характера заболевания 2) постановка диагноза наследственного заболевания 3) дифференциальная диагностика наследственных заболеваний и заболеваний с наследственной предрасположенностью 4) оценка прогноза заболевания 5) расчет риска дачи рождение аномального потомства 6) выбор адекватных методов пренатальной диагностики

4.Определение ХГЧ,АФП в сыворотке крови,рлказания,сроки проведения. на 15-20-й неделе проводят тройной тест (на АФП, ХГЧ и эстриол). По его результатам судят о наличии хромосомных аномалий и патологий развитий будущего ребенка. Например, дефицит АФП позволяет заподозрить синдром Дауна или внутриутробную гибель плода.

5.Цитогенетический метод исследования ,показание.Подозрение на хромосомную болезнь по клин симп (для потверж диагноза).наличие у ребенка множествен ВПР,не относящихся к генному синдрому,многократные спонтанные аборты,мертворождения или рожде детей с ВПР.нарушение репродуктивной функции неясного генеза у жен и муж ,существенная задержка умственн и физ развития ребенка

6.Понятие о скрининговых методах диагностики наслед забол.примеры. 1- й путь - массовый скрининг - обсле­дование больших детских контингентов на выявление наследственных болезней не­зависимо от пола, возраста, указаний на заболеваемость и т.д.Массовый скрининг проводится чаще всего на наследственные болезни обмена веществ среди новорож­денных.2- й путь - селективный скрининг - об­следование больных детей с определенной клинической симптоматикой (например, среди детей с умственной отсталостью) на наследственные болезни. Селективный скрининг направлен на верификацию этио­логических факторов, обусловливающих имеющиеся нарушения у детей.

7.Инваз методы прен диагност.Амниоцентез,покахания ,сроки проведения.Между 15 и 20 недел. Показания:Возраст. Врач может предложить процедуру амниоцентеза беременной старше 35 лет.

Отягощенная наследственность. Если в ходе сбора анамнеза обнаружилось, что в роду беременной и ее мужа, а также из родственников имеются генетические заболевания.У женщины в предыдущей беременность был ребенок с хромосомными отклонениями.На УЗИ исследовании возникли подозрения, касающиеся отсутствия аномалий.Результаты скрининговых тестов показали возможные нарушения, для уточнения которых требуется инвазивное вмешательство. Применяется инвазивное вмешательство и в случае необходимого хирургического лечения плода, а также при существовании медицинских показаний для прерывания беременности.

8.Молеклур-генет методы диагн насл забол ,показания к их проведению.ПЦР,ПДРф-АНАЛИЗ,блот-гибридизация по Саузерну,гибридизационные биочипы,полногеномный анализ.Позволяет устан диагноз носительства определенного аллеля(в том числе и мутантного)на уровне кодового домена в днк 0,даже при отсутствии продукта экспрессии гена,определить гомозиготное или гетерозиготное состояние гена.

9.Стигмы дизэмбриогенеза понятие и примеры. Стигмы - это малые аномалии развития, являющиеся результатом воздействия в эмбриогенезе различных неблагоприятных факторов. Малые аномалии развития часто встречаются у детей с внутриутробным поражением, при хромосомных синдромах и наследственных заболеваниях. Обнаружение их в большом количестве у новорожденных, перенесших асфиксию или внутричерепную родовую травму, явялется основой для интерпретации этих сотсояний как вторичных, развивающихся на фоне нарушения внутриутробного развития.Примеры: долихоцефалия, гипертелоризм глаз, широкая переносица, диастема, короткая уздечка языка, высокое небо, низко расположенный пупок, короткий мизинец кисти, искривление III-пальца на стопе.

10.Понятие о структурных хромосомных мутациях. Структурные мутации хромосом могут возникать только в результате разрыва хромосомы с последующим воссоединением, сопровождающимся нарушением конфигурации хромосом. При сбалансированных хромосомных мутациях нет утраты или избытка генетического материала, поэтому они не имеют фенотипических проявлений, кроме тех случаев, когда в результате разрыва хромосомы в месте разрыва оказывается функционально важный ген. В это же время, у носителей сбалансированных хромосомных мутаций могут образовываться несбалансированные по хромосомному набору гаметы и, как следствие того, у плода от оплодотворения такой гаметой, хромосомный набор окажется также несбалансированным. При несбалансированном хромосомном работе у плода развиваются тяжелые клинические проявления патологии, как правило, в виде комплекса врожденных пороков развития.

11.Этапы медико генет консультир. 1. Диагностика Консультирование всегда начинается с уточнения диагноза наследственного заболевания, так как точный диагноз является обязательным условием любой консультации. Уточнение диагноза в медико-генетической консультации проводится с помощью генетического анализа. Во всех без исключения случаях используется генеалогический метод исследования. 2. Прогноз. Генетический риск может быть определен либо путем теоретических расчетов с использованием методов генетического анализа и статистики изменчивости, либо с использованием эмпирических данных. 3. Заключение. Для достижения цели консультирования при беседе с больными следует учитывать уровень их образования, социально-экономическое положение семьи, структуру личности и отношения в семье. Интерпретация риска должна быть адаптирована к каждому случаю индивидуально.

12.Генные болезнипонятие,общ клиничес.признаки.примеры. Синдром задержки психомоторного развития (после относительно нормального развития ребенка 6-8 мес при нарушениях обмена аминокислот, 2- 10 лет при липидозах и лейкодистрофиях) Судорожный синдром (генерализованные тонико-клонические без фокального компонента) • Рвота • Метаболический ацидоз • Изменения слуха ( от глухоты до гиперакузии) Экстрапирамидный синдром и атаксия • Изменения со стороны глаз (катаракта, глаукома, симптом вишневой косточки, атрофия зрительных нервов) Гепатоспленомегалия Изменения кожи (детская экзема, гипер- и депигментация и • т.д.) Специфическое изменение запаха больных (мышиный, кленового сиропа) 1) болезни аминокислотного обмена (фенилкетонурия, алкаптонурия и др.); 2) наследственные нарушения обмена углеводов (галагоземия, гликогеновая болезнь и др.); • 3) болезни, связанные с нарушением липидного обмена (болезнь Ниманна-Пика, болезнь Гоше и др.); 4) наследственные нарушения обмена стероидов; 5) наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена (подагра, синдром Леша- Найяна и др.);

13.Инвазив мет пренат диагн.биопсия кожи ,мышц.показания сроки проведения,протвопоказания. Показаниями для проведения инвазивной пренатальной диагностики с целью исключения хромосомных болезней плода являются: 1. возраст беременной женщины старше 35 лет (так, синдром Дауна выявляется примерно в 1 случае из 700 родов в популяции в целом, а у женщин старше 35 лет – около 1 случая на 30 родов, такая же ситуация характерна и для других хромосомных болезней); 2. наличие в анамнезе у предыдущего ребенка (детей) болезни Дауна или других хромосомных болезней, либо множественных врожденных пороков развития; 3. ультразвуковые маркеры хромосомных болезней у плода; 4. сбалансированная хромосомная перестройка у кого-либо из родителей; 5. относительным показанием является высокий риск рождения ребенка с синдромом Дауна по результатам биохимического скрининга маркерных сывороточных белков.Наиболее широко инвазивная пренатальная диагностика используется для исключения хромосомных болезней плода (синдрома Дауна, Эдвардса и т.д.) Для этого выполняется кариотипирование клеток хориона/плаценты/амниоцитов или лимфоцитов пуповинной крови плода. Противопоказаниями к проведению ИМД являются:воспалительные процессы кожи в области проведения прокола или внутренних и наружных половых органов;риск самопроизвольного прерывания беременности;нарушение свертываемости крови;наличие миоматозных узлов значительного размера;истмико-цервикальная недостаточность;врожденные аномалии развития матки;наличие активного спаечного процесса в малом тазу. Проводится исследование на 11-12 неделе гестации и позволяет выявить на ранней стадии аномалии хромосомного набора и генных аномалий плода.

14.Понятие о полиморфизме генетический забол. Генетическое разнообразие, или генетический полиморфизм, — разнообразие популяций по признакам или маркерам генетической природы. Генетическое разнообразие представляет собой важный компонент генетической характеристики популяции, группы популяций или вида. Генетическое разнообразие, в зависимости от выбора рассматриваемых генетических маркеров, характеризуется несколькими измеряемыми показателями, или параметрами:средняя гетерозиготность,число аллелей на локус,генетическое расстояние (для оценки межпопуляционного генетического разнообразия).

15.Клин картина синд Дауна.задержка роста,мышечная гипотония,умст отсталость,плоский затылок,дисплатичные уши,много ульнарных петель на кончиках пальцев,обезбянбя складка на ладони,широкое плоское лицо,раскосые глаза,эпткант,страбизм,короткий нос,малень арковидное небо,макроглоссия,зубные аномалии.широкие и короткие кисти,клинодактилич,низ иммун,склонность к лейкозам..

16.Клин кар синдр Кляйнфельтера. ысокий рост, непропорционально длинные конечности Гипоплазия яичек и полового члена, вторичные половые признаки развиты плохо, оволосение по женскому типу, гинекомастия (50%), снижение полового вличения, импотенция, бесплодие Брахицефалия, низкий рост волос на затылке, клинодактилия V-ого пальца, сколиоз, радиоульнарный синостоз Судороги, атаксия, тремор Предрасположенность к алкоголизму, гомосексуализму и асоциальному поведению

17.Синдр Шерешевского-Тернера.клиника. Дети часто появляются на свет недоношенными.Если ребенок рождается в положенный срок, то масса его тела и рост будут занижены по сравнению со средними значениями. Такие дети весят от 2,5 кг до 2,8 кг, а длина их тела не превышает 42-48 см.Шея новорожденного укорочена, по ее бокам имеются складки. В медицине подобное состояние называется птеригиум-синдром.Часто в период новорожденности выявляются пороки сердца врожденного характера, лимфостаз. Ноги и ступни, а также кисти младенца отечны.Процесс сосания у ребенка нарушен, имеется склонность к частым срыгиваниям фонтаном. Наблюдается моторное беспокойство.По мере перехода из младенческого периода в период раннего детства наблюдается отставание не только в физическом, но и в психическом развитии. Страдает речь, внимание память. К периоду полового созревания рост детей не превышает 145 см.

Внешний вид подростка имеет характерные для данного заболевания особенности: шея короткая, покрыта крыловидными складками, мимика маловыразительная, вялая, на лбу нет складок, нижняя губа утолщена и отвисает (лицо миопата или лицо сфинкса). Граница роста волос занижена, ушные раковины деформированы, грудная клетка широкая, имеется аномалия черепа с недоразвитием нижней челюсти.Недостаточная выработка эстрогенов приводит к развитию остеопороза, что, в свою очередь, обуславливает возникновение частых переломов.Высокое готическое небо способствует трансформации голоса, делая его оттенок более высоким. Возможно аномальное развитие зубов, что требует ортодонтической коррекции.По мере взросления больного, лимфатические отеки проходят, но могут возникать при физических нагрузках.Интеллектуальные возможности людей с синдром Шершевского-Тернера не нарушены, крайне редко диагностируется олигофрения.

18.Митихондриальные забол МЕЛАС клиника. митохондриальная энцефаломиопатия, лактат-ацидоз и инсультоподобные эпизоды, наследуется по материнскому типу, 8 точковых мутаций в генах мт ДНК Манифестирует в 5-20 лет . Острые инсультообразные эпизоды с развитием очаговых изменений в затылочной и теменно-височной областях мозга с относительно быстрым восстановлением функции неврологических нарушений связанные с дисфункцией окислительного фосфолирирования в паренхиме мозга, структурно-метаболическими нарушениями B И стенках артериол капилляров. На КТ и МРТ головного мозга очаги корково-подкорковой локализации, не соответствующие системе и бассейну кровоснабжения какой либо артерии (повышенная утомляемость, Миопатические проявления . непереносимость физических нагрузок) Деменция Атаксия Дегенерация сетчатки, нейросенсорная глухота, диабет, кардиомиопатия Значительный уровень лактат-ацидоза в крови и спин моз жидкости

19.Клин кар Эдвардса. Умственное и физическое недоразвитие Долихоцефалия с выступающим затылком Незаращенные швы и широкие роднички при рождении • Гипертелоризм Высокие надглазные . Валики Низкорасположенные деформированные ушные раковины.Подковообразная почка Дивертикул Меккеля • Ограниченная абдукция в бедренных суставах • Мышечная гипертония • Пяточная стопа и наружная косолапость (ноги типа «качалки») Гидроамнион и маленькая плацента

20.Спинномозговые грыжи класс. менингоцеле - мозговые оболочки и ликвор, менингорадикулоцеле мозговые оболочки - и корешки, проявляются вялыми парезами и трофическими расстройствами; миеломенингоцеле мозговые оболочки, корешки, спинной мозг; миелоцистоцеле - мозговые оболочки и спинной мозг

21.Сирингомиелия клиника. начало постепенное, манифестацию провоцируют кашель, чихание, физическая нагрузка. Ранние изменения - похудание и слабость мелких мышц кисти, утрата поверхностной чувствительности в кисти. Сегментарное расстройство чувствительности по типу куртки и полукуртки. Вовлечение в процесс спинального ядра тройничного нерва приводит к выпадению поверхностной чувствительности в наружных сегментах лица. На поздних стадиях может быть поражение задних столбов, за счет сдавления передних рогов появляются атрофии мышц предплечья, плеча, верхних межреберных промежутков. Синдром Горнера. Трофические нарушения - цианоз, гиперкератоз, гипергидроз, утолщение подкожного слоя на руках, распухшие пальцы. Возможны остеоартропатии - локтевой и плечевой суставы., движения сопровождаются крепитацией. Исключительная подверженность травмам.

22.Микроцефалия клиника диаг. Это уменьшение размеров черепа вследствие недоразвития мозга, клинически сопровождающегося умственной отсталостью и неврологическими нарушениями. На долю микроцефалии приходится до 20% всех случаев олигофрении. Ведущим симптомом является диспропорция между мозговой и лицевой частями черепа, между головой и туловищем. Очень характерен вид больного: голова сужена кверху, лоб низкий, покатый, выступают надбровные дуги, ресницы очень длинные, густые, уши большие, оттопыренные, несимметричные, низко расположенные, зубы большие, редкие, часто кариозные, небо высокое, узкое. Рост черепа больше идет в длину, а высота его мало меняется в течение жизни. Это уменьшение размеров черепа вследствие недоразвития мозга, клинически сопровождающегося умственной отсталостью и неврологическими нарушениями. На долю микроцефалии приходится до 20% всех случаев олигофрении. Ведущим симптомом является диспропорция между мозговой и лицевой частями черепа, между головой и туловищем. Очень характерен вид больного: голова сужена кверху, лоб низкий, покатый, выступают надбровные дуги, ресницы очень длинные, густые, уши большие, оттопыренные, несимметричные, низко расположенные, зубы большие, редкие, часто кариозные, небо высокое, узкое. Рост черепа больше идет в длину, а высота его мало меняется в течение жизни. При подозрении на микроцефалию, связанную с генетической или хромосомной аномалией, проводится инвазивная пренатальная диагностика (биопсия хориона, амниоцентез), изучение хромосомного набора плода (кариотипирование).

23.Пороки развития нс клиника диагностика. Часто порок диагностируют при проведении пренатального УЗИ. КТ или УЗИ подтверждает диагноз. младенец отстает в развитии; дети часто имеют судорожный синдром и умственную отсталость. Внешне голова может казаться нормальной, но при трансиллюминации черепа свет проходит насквозь за счет большого объема внутричерепной жидкости. Основными проявлениями лиссэнцефалии являются мышечная слабость, выявляемая уже при рождении, частые расстройства глотания и сосания, судорожные припадки, сильное отставание в физическом и умственном развитии. Выраженность тех или иных проявлений заболевания зависит от наличия пороков развития как головного мозга, так и других органов и систем, а также от степени недоразвития коры. Наиболее тяжелые формы патологии наблюдаются при наличии полной агирии. Иногда больные лиссэнцефалией могут доживать до подросткового и даже взрослого возраста, глубокое недоразвитие центральной нервной системы сохраняется в течение всей жизни. Некоторые пациенты проживают жизнь на грани вегетативного состояния. В отношении лиссэнцефалии возможна пренатальная диагностика при помощи ультразвуковых методов исследования, при этом увеличение разрешающей способности УЗИ-аппаратуры способствует все более раннему определению заболевания. После рождения ребенка с подозрением на лиссэнцефалию диагноз подтверждают при помощи КТ и МРТ. Молекулярно-генетическая диагностика обладает высокой точностью, но она доступна только в отношении тех форм заболевания, для которых известны ключевые гены.

24.Черепномозговые грыжи клиника диагн. Видимое мягкое выпячивание на голове, лице, в носу.• Затруднение носового дыхания: ребенок при этом дышит преимущественно ртом.• Асимметрия глазниц.• Широкая переносица.• Истечение прозрачной жидкости (ликвор — цереброспинальная жидкость) из носа. Диагноз можно поставить еще во время беременности. В случае большой опухоли возможно выявление патологии на УЗИ уже в начале беременности, также можно сделать необходимые выводы по изменениям анализов крови (в случае энцефалоцеле повышается концентрация белка АФП — альфафетопротеина), а также по анализу околоплодных вод.

25.Краниостеноз клиника прогноз. Неврологические проявления • На первый план выступают симптомы повышенного внутричерепного давления. Новорожденный ребёнок беспокоен, плаксив, отказывается от груди, иногда бывает неукротимая рвота. • В более позднем возрасте отмечаются приступообразные головные боли, тошнота, рвота, не связанная с приёмом пищи.Очаговые симптомы выявляются в виде патологических рефлексов, пареза взора вверх, спонтанного нистагма, нарушения функций черепно-мозговых нервов, наиболее часто I, II, V, VI, VII, VIII. Нарушения психики проявляются в виде заторможенности или раздражительности, ослабления памяти. В раннем возрасте может быть задержка умственного развития. • Отмечаются генерализованные и фокальные эпилептические припадки. При своевременной оперативной помощи прогноз лечения очень благоприятный.

26-23

27.Менингорадикулоцеле клиника. выпячивается около пяти позвонков, присутствуют неврологические расстройства разного характера, наблюдается снижение чувствительности, мышечной силы и нарушения в области таза;

28.Спинномозговые грыжи клиника диагностика. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА:100% Внешние проявления: Грыжевой пузырь, напряженный либо разорвавшийся. Пузырь представлен, выпавшими через дефект оболочками спинного мозга, содержит в себе спинномозговую жидкость. Втяжение мягких тканей спины в проекции аномалии позвоночника. Выбухание мягких тканей спины, в проекции позвоночника. Возникает в случае частичной сохранности мягких тканей спины. Отсутствие внешних проявлений.80% Неврологические нарушения: Слабость в конечностях, разной степени выраженности. Нарушения движений конечностей, разной степени выраженности. Нарушения функции тазовых органов. Недержание мочи и кала.ДИАГНОСТИКА:МРТ позвоночника и головного мозга. Позволяет достоверно определить наличие грыжи и ее тип.МСКТ позвоночника. Позволяет выявить наличие и уровень аномалии дужек позвонков.

29.болезнь штрюмпеля.клиника.Слабость в нижних конечностях присоединяется в течение нескольких лет. (полного паралича не наблюдается) На поздних стадиях заболевания появляются нарушения функций тазовых органов в виде императивных позывов к мочеиспусканию. Спастическая походка, варусная и эквиноварусная деформация стоп. повышение глубоких рефлексов.Раннее выявление патологических стопных рефлексов: -Бабинского B -Оппенгейма -Гордона -Шеффера . -Бехтерева-Менделя -Жуковского -клонусы стоп и коленных чашечек.

30.Семейный боковой амиотрофический склероз.клиника. У большинства пациентов заболевание начинается с асимметричных симптомов рассеянной локализации, которые включают в себя крампи, слабость и атрофию мышц кистей (чаще) или стоп. Слабость прогрессирует с поражением предплечий, плеч и нижних конечностей. Затем появляются фасцикуляции, спастичность, повышение сухожильных рефлексов, разгибательные подошвенные рефлексы, неловкость и скованность движений, уменьшение массы тела, утомляемость и затруднение контроля мимических мышц и движений языка.Среди других симптомов — дисфония, дисфагия, дизартрия и часто гнусавость. В связи с затруднением глотания отмечается увеличение слюноотделения, и пациент поперхивается жидкой пищей. атем появляется псевдобульбарный синдром (неуместные, непроизвольные и неконтролируемые приступы смеха или плача). Чувствительность, сознание, когнитивная сфера, произвольные движения глаз, половая функция, а также функция сфинктеров обычно не нарушены.

31.Болезнь Фридрейха,клин кар.осложнения. Типичным проявлением болезни Фридрейха является нарушение глубокой чувствительности, мышечная гипотония. • Снижены глубокие виды чувствительности, главным образом на ногах, при сохранении болевой и тактильной чувствительности. Больные жалуются на боли, парестезии. Характерны деформации скелета - кифо- сколиоз и так называемая стопа Фридрейха (высокий свод, в разогнутом положении основные фаланги при согнутом положении концевых). Часто наблюдается постепенное снижение психических функций. Кровь и цереброспинальная жидкость не изменены. Интеркуррентные заболевания ухудшают состояние больных.Первые симптомы заболевания появляются в возрасте 10-20 лет, чаще в препубертатном периоде Первым проявлением болезни является постепенное нарушение походки: она становится неуверенной, шатающейся. Чтобы не упасть, больной идет, широко расставив ноги. Позже неустойчивость появляется и в положении стоя. Со временем атаксия распространяется на мышцы рук и языка. Речь становится скандированной. Мышечный тонус вначале снижен, сухожильные рефлексы отсутствуют или вызываются с трудом. Позже в процесс вовлекаются пирамидные пути и возникает картина нижнего спастического парапареза с Характерной гиперрефлексией, повышением тонуса мускулатуры, патологическими рефлексами. Обнаруживаются признаки поражения мозжечка дисметрия, адиадохокинез, нистагм.

32.Шарко Мари клиника. [01:21, 02.06.2023] Наталья: начало в среднем детском возрасте; постепенно нарастает слабость в пораженных мышцах; становится заметным, что мышцы стоп и голеней уменьшились в объеме (атрофия мышц); изменяется форма конечностей: форма ног начинает напоминать вид «перевернутой бутылки шампанского» (так называемые «ноги аиста»); формируется сгибательная деформация стоп (сначала стопы могут приобретать высокий свод, затем формируется так называемая «полая стопа»);сухожильные рефлексы снижаются и исчезают; утолщённые нервы иногда доступны пальпации; затрудняется ходьба: стоять и ходить на носках и/или пятках становится практически невозможно; позднее (чаще примерно через 10 лет после появления первых симптомов) в патологический процесс вовлекаются руки (кисти и предплечья) - в них происходят те же изменения, что и в ногах, с формированием деформации по типу «когтистых лап>>;

33.Болезнь Вильсона Коновалова .клиника диаг лечение. неврологические симптомы (тремор, нарушение координации и походки, дисфагия, дизартрия, хорея, спастичность, дистонические позы, мышечная ригидность);психические расстройства (эмоциональная нестабильность, фобии, тревожность, депрессия, компульсивное поведение, агрессивность, изменения личности и поведения) широко варьируются от пациента к пациенту, проявляются одновременно с неврологическими симптомами или развиваются в течение примерно 3 лет после их старта;кольца Кайзера — Флейшера на границе роговицы глаз (почти у всех пациентов с неврологическими симптомами и психическими расстройствами); Диагноз устанавливается на основании физикального осмотра, сбора жалоб, личного и семейного анамнеза пациента, лабораторной диагностики (проводятся биохимические анализы крови и мочи, которые могут показать сниженную концентрацию медь-содержащего белка церулоплазмина в плазме крови, повышение уровня печеночных ферментов, тромбоцитопению, повышенное содержание меди в моче), осмотра глаз офтальмологом с помощью щелевой лампы, КТ или МРТ головного мозга (у пациентов с неврологическими симптомами). Если лабораторные исследования не подтверждают и не исключают диагноз, врач может назначить биопсию печени, а также молекулярно-генетическое тестирование. Лекарства, воздействующего на причину болезни Вильсона — Коновалова, не существует. Пожизненное лечение направлено на снижение уровня меди в организме до нормального (нетоксичного), снижение прогрессирования заболевания и уменьшение симптомов, которые с ним связаны. Оно включает хелатирующие агенты (D-пеницилламин или триентин), которые связывают и выводят медь из организма с мочой; ацетат цинка, предотвращающий кишечную абсорбцию (всасывание) меди. Дополнительно врач может порекомендовать соблюдение диеты, исключающей продукты с повышенным содержанием меди (печень, шоколад, грибы, моллюски, орехи). Проводится динамическое наблюдение (пациент периодически сдает анализы крови и мочи) с целью оценки эффективности медикаментозной терапии.Во время беременности лечение заболевания рекомендуется не прекращать, в этот период врач может снизить дозировку хелатирующего агента, прием ацетата цинка продолжается по стандартной схеме. Кормление грудью при использовании хелатирующего агента исключается, данных по ацетату цинка недостаточно.При острой печеночной недостаточности, вызванной прогрессированием болезни Вильсона — Коновалова, необходима трансплантация печени.

34.Торсионная дистония клиника. К первым признакам заболевания относятся непроизвольные движения в одной, чаще нижней, конечности. При этом больные испытывают чувство неудобства во время походки. Постепенно распространяются гиперкинезы, которые появляются и усиливаются при попытках изменить положение тела, совершить какое-либо движение, во время стояния, при ходьбе, эмоциональном возбуждении. В связи с различной локализацией гиперкинезов выделяют локальную и генерализованную форму торсионной дистонии.При локальной форме образуются гиперкинезы мышц конечностей и шеи. В конечностях (в каждой в отдельности) могут появиться различные, иногда вычурные непроизвольные движения атетоидные, гемибаллические, миоклонические, хореатические, тикообразные, тонические спазмы и дрожание. Свойственные вращательные движения наблюдаются вдоль продольной оси конечностей. В проксимальных отделах конечностей гиперкинезы проявляются сильнее, чем в дистальных.

35.Хорея Гентингтона кл диаг лечение. оявляются патологические движения; они включают в себя хорею, атетоз, миоклонические судороги и псевдотики (одно из проявлений туреттизма). Туреттизм имеет симптомы, схожие с симптомами синдрома Туретта, которые возникают в результате других неврологических расстройств или использования лекарственных средств; туреттизм также включает повторяющиеся жесты и/или голосовые звуки, производимые пациентами с хореей. В отличие от истинных тиков, псевдотики при болезни Хантингтона не могут быть подавлены.Типичные проявления: причудливая, "кукольная" походка, гримасничанье, неспособность сознательно быстро двигать глазами, не мигая или не кивая головой (глазодвигательная апраксия), неспособность доводить целенаправленные движения до конца (непостоянство движений), например, при попытке высунуть язык, или сделать хватательное движение.По мере прогрессирования болезни Хантингтона утрачивается способность ходить, развиваются нарушения глотания, и в итоге - тяжелая деменция. В конечном счете большинство пациентов нуждается в наблюдении в учреждениях психиатрического профиля. Смерть наступает, как правило, спустя 13–15 лет от появления симптомов заболевания. Диагностика болезни ХантингтонаКлинический осмотр, результаты которого необходимо подтвердить генетическим тестированием Нейротомография. Лечение болезни ХантингтонаНейролептики могут частично подавить хорею и ажитацию. Нейролептики включаютХлорпромазин 25–300 мг перорально 3 раза в день Галоперидол 5–45 мг перорально 2 раза в день Рисперидон 0,5–3 мг перорально 2 раза в день Оланзапин 5-10 мг перорально 1 раз в день Клозапин от 12,5 до 100 мг перорально один или два раза в день

36.С