

Брошюра по раннему выявлению признаков расстройства аутистического спектра

3. Поведенческие особенности ребенка с аутизмом

Отклонениями в поведении ребенка в возрасте до 3 лет, которые свидетельствуют о расстройстве, являются:

- концентрация при игре не на игрушке, а на отдельных ее деталях;
- плохая координация движений;
- повышенная чувствительность к звуковым раздражителям;
- отсутствие реакции на обращение по имени, просьбы родителей;
- стереотипные движения (махи руками, покачивание телом, вращение головой);
- нестандартное (недостаточное или избыточное) реагирование на стресс, боль;
- проблемы со сном.

Отклонениями в поведении ребенка, чей возраст варьирует в диапазоне от 3 до 15 лет, являются:

- сопротивление переменам, склонность к однообразию;
- неспособность переключаться с одного вида деятельности на другой;
- агрессия по отношению к самому себе;
- плохая концентрация внимания;
- повышенная избирательность в выборе блюд;
- узко обособленные навыки (увлечение темами и занятиями, которые несвойственны возрасту);
- слабо развитое воображение.

Рекомендации для родителей при выявлении признаков расстройств аутистического спектра



При первых же подозрениях на элементы аутизма у ребенка для верификации диагноза и назначения адекватного лечения и психолого-педагогического сопровождения, необходимо посетить следующих специалистов:

- детского психиатра,
- детского невролога,
- медицинского психолога (нейропсихолога),
- психолога,
- логопеда.

При несвоевременном выявлении, отсутствие или недостаточности проведения лечебно-реабилитационных мероприятий данное расстройство инвалидизирует ребенка, приводя к ограничениям в следующих категориях жизнедеятельности:

- ✓ общении,
- ✓ обучении,
- ✓ самообслуживании,
- ✓ ориентации,
- ✓ контроле за своим поведением.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА (РАС)

Детский аутизм – заболевание, которое относится к общим расстройствам психологического развития (по МКБ-10 F84.0), при которых отмечаются качественные нарушения коммуникации и социального взаимодействия, ограниченные, повторяющиеся и стереотипные формы поведения и активности.

КЛАССИФИКАЦИЯ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО ТИПА

1. Синдром раннего детского аутизма Каннера.
2. Расстройство Аспергера.
3. Расстройство Ретта.
4. Дезинтегративное расстройство детского возраста.
5. Первазивное расстройство развития неуточненное.

Основные причины возникновения

В настоящее время точные причины РАС до конца не известны. Существуют некоторые факторы этиопатогенеза РАС:

1. Генетические причины.
2. Повреждение и нарушение функций головного мозга на ранних сроках беременности.
3. Гормональные причины.

Основные проявления расстройств аутистического спектра у детей

Выделяют три основных признака, по которым можно определить, что у ребенка имеется аутизм:

1. Нарушение социального взаимодействия.
2. Трудности при общении с другими людьми.
3. Особенности поведения.



1. Взаимодействие ребенка с окружающим миром

Социальные нарушения у детей с аутизмом могут проявляться с первых месяцев жизни.

Признаками, по которым можно определить наличие данного заболевания у ребенка с рождения до 3 лет, являются:

- отсутствие желания идти на контакт с матерью и другими близкими людьми;
- нежелание находиться на руках у матери;
- выражение дискомфорта при попытке установить с ребенком зрительный контакт;
- демонстрация сопротивления при попытке приласкать ребенка;
- стремление к уединению.

Признаки, которые указывают на аутизм у детей в возрасте с 3 до 15 лет:

- неспособность завязывать дружеские отношения;
- демонстрация отстраненности от окружающих;
- отсутствие желания идти на контакт по собственной инициативе;
- затрудненное понимание эмоций, поступков других людей;
- сложные отношения со сверстниками;
- неумение принимать участие в командных играх.

2. Навыки вербальной и невербальной коммуникации при аутизме

Дети с данным заболеванием начинают разговаривать значительно позже своих сверстников. Впоследствии речь таких больных отличается уменьшенным количеством согласных букв, изобилует механическим повторением одних и тех же фраз, которые не имеют отношения к разговору.

Отклонениями речевого и неречевого общения у детей в возрасте от 1 месяца до 3 лет с данным заболеванием являются:

- отсутствие попыток взаимодействия с окружающим миром при помощи жестов и мимики;
- отсутствие лепета в возрасте до года;
- неумение строить полноценные осмысленные предложения в возрасте от 2 лет;
- отсутствие указательного жеста;
- слабая жестикуляция;
- неумение выразить без слов свои желания.

Коммуникативными нарушениями, которые могут указывать на аутизм у ребенка, чей возраст превышает 3 года, являются:

- патологии речи (неуместное использование метафор, перестановка местоимений);
- использование в разговоре визга, крика;
- применение слов и фраз, не подходящих по смыслу;
- странная мимика или полное ее отсутствие;
- отсутствующий, устремленный в «никуда» взгляд;
- слабое понимание метафор и речевых выражений, сказанных в переносном смысле;
- придумывание собственных слов;
- необычные жесты, которые не имеют очевидного значения.

Брошюра по раннему выявлению признаков детской

Ранние признаки шизофрении

1. Замкнутость, уход в себя.
2. Враждебность, подозрительность.
3. Пренебрежение личной гигиеной.
4. Эмоциональная опустошенность, невыразительный взгляд.
5. Неспособность испытывать и выражать радость или горе.
6. Необъяснимые смех и плач.
7. Депрессия.
8. Слишком долгий сон или бессонница.
9. Странные, иррациональные утверждения.
10. Забывчивость, проблемы с концентрацией внимания, невозможность сосредоточиться.
11. Непереносимость критики.
12. Станный выбор слов, вычурная манера говорить.

Выход есть всегда



Творчество – лекарство от непонимания



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ ДЕТСКОЙ ШИЗОФРЕНИИ

Шизофрения (F 20.0) – психическое расстройство неясной природы, характеризующееся развитием психотических (бредовых, галлюцинаторных, кататонических, особых нарушений сознания и др.) или неврозоподобных и психопатоподобных (обсессивных, фобических, конверсионных, деперсонализационных) расстройств и в различной степени выраженных изменений личности (эмоциональное оскудение, редукция энергетического потенциала), стойких нарушений мышления и социальной дезадаптацией)

ВОЗМОЖНЫЕ ФАКТОРЫ РИСКА НАЧАЛА ШИЗОФРЕНИИ У ДЕТЕЙ

- генетическая предрасположенность,
- поздняя беременность,
- стрессовые условия жизни,
- вирусные заболевания еще в утробе матери,
- мать с тяжелой формой недоедания во время беременности,
- прием психотропных препаратов во время детского или подросткового возраста.

шизофрении

Классификация шизофрении у детей

- 1) Злокачественная шизофрения у детей обычно начинается до 7 лет. Ее отличительные черты – преобладание негативных симптомов над продуктивными, при этом дефект в виде остановки и даже регресса психического развития и поведения возникает очень быстро, в течение 1-2 лет.
- 2) Параноидная шизофрения у детей развивается очень редко. Если она возникает до 10-12 лет, то проявляется страхами, бредоподобными фантазиями, отрывочными идеями преследования, отравления. У подростков симптомы шизофрении следующие — бред физических недостатков, может быть философическая интоксикация.
- 3) Валотекущая шизофрения. Первыми признаками шизофрении болезни может быть сверхбыстрое развитие отдельных психических функций по сравнению с ровесниками – музыкальных способностей, абстрактного мышления. Таких детей поначалу даже относят к числу вундеркиндов. Со временем их развитие тормозится. Продуктивные симптомы могут выражаться и в заумных интересах, страхах, фантазиях. У подростков валотекущая шизофрения проявляется психопатоподобным поведением, бредом физических недостатков.
- 4) Приступообразно-прогредиентная. В детском возрасте приступы стерты: с невыраженными эмоциональными проявлениями, бредом, страхами. У подростков приступы более развернутые — с бредовой симптоматикой, с кататоническими проявлениями. Исходом данной формы является формирование олигофреноподобного типа дефекта.
- 5) Рекуррентная шизофрения у детей возникает редко. Проявляется она немотивированными страхами, повышением температуры тела, нарушениями пищеварения, вегетативными кризами с головной болью.

Основные симптомы детской шизофрении

Все симптомы шизофрении можно разделить на **продуктивные** и **негативные**.

Продуктивные симптомы – патологические процессы, явления, которые появляются по мере развития заболевания (сверхценные и бредовые идеи, галлюцинации, патологическое фантазирование).

Негативные симптомы – психические качества, которые человек теряет по мере развития болезни (уменьшается выраженность эмоций, снижается интерес практически ко всему).

Негативные симптомы детской и подростковой шизофрении – снижение активности, эмоциональное обеднение в сочетании с погруженностью в свой собственный мир. Постепенно заболевание накладывает неизгладимый отпечаток на все психические процессы, формируется шизофренический дефект.



Рекомендации для родителей при выявлении признаков детской шизофрении



При первых же подозрениях на наличие психического расстройства у ребенка необходимо обратиться к детскому психиатру для обследования, верификации диагноза и назначения им адекватного лечения.

При несвоевременном выявлении и проведении реабилитационно-абилитационных мероприятий данное расстройство инвалидизирует ребенка, приводя к ограничениям в следующих категориях жизнедеятельности:

- ✓ общении,
- ✓ обучении,
- ✓ самообслуживании,
- ✓ ориентации,
- ✓ контроле за своим поведением.

Брошюра по раннему выявлению признаков эпилепсии у детей

Основные симптомы эпилепсии

Симптомы эпилепсии зависят от формы болезни.

Основные симптомы и признаки судорожных эпилептических припадков у детей следующие:

- конвульсии – ритмичные сокращения мышц всего тела;
- потеря сознания;
- временная остановка дыхания, непроизвольная потеря мочи и кала;
- сильное напряжение мышц всего тела (сгибание рук в локтях, сильное выпрямление ног);
- беспорядочные движения в одной из частей тела ребенка: подергивание рук или ног, сведение или сморщивание губ, запрокидывание глаз назад и форсированный поворот головы в одну сторону.

Кроме типичных (судорожных) форм эпилепсии есть некоторые другие формы эпилепсии симптомы, которых имеют некоторые особенности и не всегда могут быть распознаны родителями:

Классификация эпилепсии

Формы по локализации:

1. Фокальные (парциальные, роландические приступы, идиопатическая затылочная эпилепсия, синдром Панайотопулоса).
2. Генерализованные (идиопатические неонатальные судороги, миоклоническая эпилепсия раннего детского возраста, ювенильная абсанс-эпилепсия) – распространяющиеся на весь мозг и на все тело.
3. Имеющие сходство с генерализованными и фокальными

Формы по этиологии:

1. Идиопатические – генетически детерминированные, обычно генерализованные, дебют в детском и подростковом возрасте, часто носит наследственную природу.
2. Симптоматические (с известной этиологией и верифицированными структурными изменениями в мозге), чаще являются фокальными.
3. Криптогенные – не удается установить причину.

ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ

Эпилепсия (G40) – тяжёлое хроническое заболевание, которое возникает чаще всего в детском возрасте, характеризуется специфическими припадками, называемыми эпилептическими.

Признаки эпилепсии:

- наследственная предрасположенность,
- структурный дефект головного мозга (кисты, опухоли, кровоизлияния, травмы),
- аномалии развития головного мозга,
- гипоксия плода,
- тяжёлая конъюгационная желтуха новорожденных,
- вирусные и паразитарные заболевания мозговых оболочек,
- болезнь Дауна,
- ЧМТ.

Также болезнь может возникать спонтанно, когда причины заболевания выявить не удастся.

1. Абсансная эпилепсия у детей.

Основные признаки:

- внезапное прерывание деятельности ребенка (он замирает на полуслове или, не завершив начатое движение);
- пристальный или отсутствующий взгляд, сконцентрированный на одной точке;
- невозможность привлечь внимание ребенка;
- после прекращения приступа ребенок продолжает начатое действие и ничего не помнит о случившемся приступе.

2. Атонические приступы у детей.

Атонические припадки характеризуются резкой потерей сознания и сильным расслаблением всех мышц ребенка. Дети с такими приступами могут внезапно падать, ударяться и при этом кажутся чрезвычайно вялыми и слабыми. Очень часто атонические приступы бывают совершенно неотличимы от обмороков, поэтому всех детей перенесших несколько эпизодов обморока следует показать врачу.

3. Детский спазм.

К основным симптомам относятся: приведение рук к груди, наклон головы или всего туловища вперед и выпрямление ног. Часто приступы детского спазма случаются утром, сразу после пробуждения ребенка.

Приступы детского спазма могут длиться всего несколько секунд и захватывать только небольшую часть мышц шеи (при этом ребенок будет периодически бессознательно кивать головой). Чаще всего детским спазмом болеют дети в возрасте от 2 до 3 лет. К 5-ти летнему возрасту детский спазм может бесследно исчезнуть или превратиться в другую форму эпилепсии.



Рекомендации для родителей при выявлении признаков эпилепсии

При первых же подозрениях на эпилепсию у ребенка для обследования, верификации диагноза и назначения адекватного лечения, необходимо посетить следующих специалистов:

- детского невролога,
- эпилептолога,
- психиатра,
- медицинского психолога,
- логопеда (в случае нарушений речи).

При несвоевременном выявлении, отсутствии или недостаточности проведения лечебно-реабилитационных мероприятий данное расстройство приводит к снижению интеллекта и инвалидности ребенка, ограничивая его в следующих категориях жизнедеятельности:

- обучение,
- самообслуживание,
- контроля за своим поведением.



Брошюра по раннему выявлению органических поражений головного мозга у детей

У детей школьного возраста выделяют:

1. Психоорганический синдром с нарушением школьных навыков (чтения, письма, счета). На основе стертых речевых расстройств происходят нарушения фонематического слуха, синтеза пространственных представлений, расстройство сложных форм конструктивной деятельности и мышления.
2. Психоорганический синдром с эмоционально-волевыми расстройствами личности:
 - эмоционально-волевая неустойчивость;
 - аффективная возбудимость с агрессивией;
 - расторможенность примитивных влечений.
3. Апатическая форма психоорганического синдрома.
Эмоциональная вялость, монотонность, слабость побуждений, практическая беспомощность.
4. Эйфорическая форма психоорганического синдрома.
На первый план выступает эйфорический фон настроения, импульсивность поведения.

Рекомендации для родителей при выявлении признаков органического поражения ЦНС:

При отягощённом акушерском анамнезе и наличии внешних признаков психоорганического синдрома у ребенка, следует обратиться как можно раньше к следующим специалистам:

- педиатру;
- детскому неврологу;
- медицинскому психологу (нейропсихологу);
- педагогу-психологу;
- дефектологу.

Раннее начало лечебного процесса и адекватное психолого-педагогическое сопровождение ребенка с органическим поражением ЦНС поможет у него предотвратить инвалидизацию и уменьшит проявления социальной дезадаптации.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ОРГАНИЧЕСКИХ ПОРАЖЕНИЙ ГОЛОВНОГО МОЗГА У ДЕТЕЙ

Органические поражения головного мозга (G93) - представляет собой группу разнообразных нервно-психических расстройств, развивающихся вследствие воздействия на мозг различных патологических факторов на разных этапах онтогенетического развития.

Причины возникновения:

- Пери- и интранатальная патология (повреждения мозга во время беременности и родов);
- Черепно-мозговые травмы (открытые и закрытые);
- Инфекционные заболевания (менингиты, энцефалиты, арахноидиты, абсцессы);
- Интоксикация (злоупотребление алкоголя, наркотиков, табакокурение);
- Сосудистые заболевания головного мозга (ишемические и геморрагические инсульты, энцефалопатия) и новообразования (опухоли);
- Демиелинирующие заболевания.

Общие характерные признаки у детей:

В первые месяцы жизни ребенка органическое поражение ЦНС проявляется в виде неврологических знаков, которые обнаруживаются детским неврологом и внешним признакам:

- дрожания ручек, подбородка,
- гипертонус мышц,
- раннее держание головки, откидывание ее назад,
- беспокойство, плаксивость, неоправданный крик,
- прерывистый ночной сон,
- задержка становления моторных функций и речи.



До 5 лет у детей отмечается ряд отклонений:

- задержка речевого развития;
- низкий уровень выполнения речевых заданий по сравнению с невербальными;
- слабая выраженность интеллектуальных интересов;
- затруднения при запоминании стихов, песен;
- проявляются синдромы врожденной детской нервности;
- поверхностный сон (может быть с извращением чередования сна и бодрствования);
- пониженный аппетит;
- повышенная чувствительность к внешним воздействиям;
- эмоциональная возбудимость, впечатлительность;
- неустойчивость настроения;
- общая двигательная расторможенность, суетливость.



Перепады настроения

С пятилетнего возраста у детей с психоорганическим синдромом отмечается доминирование двигательных и эмоциональных расстройств:

- необоснованное пребывание в состоянии аффекта;
- импульсивность реакций на окружение;
- моторная расторможенность;
- потребность в ощущении дистанции с близкими людьми;
- назойливое поведение;
- слабость внимания; заторможенное развитие моторики.



Когнитивные расстройства

Брошюра по раннему выявлению детского церебрального паралича (ДЦП)

Рекомендации для родителей при выявлении признаков детского церебрального паралича

При выявлении ранних признаков детского церебрального паралича необходима консультация:

- детского невролога,
- ортопеда,
- психиатра,
- медицинского психолога,
- логопеда.

Несвоевременно поставленный диагноз, отсутствие или недостаточность проведения лечебно-реабилитационных мероприятий приводят, в зависимости от формы ДЦП и степени нарушенных функций организма, к частичной или полной социальной дезадаптации ребенка, ограничивая его жизнедеятельность в следующих сферах:

- передвижении,
- самообслуживании,
- общении,
- обучении,
- контроле за своим поведением.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ ДЕТСКОГО ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА (ДЦП)

Детские церебральные параличи (G80) — термин, объединяющий группу хронических не прогрессирующих симптомокомплексов двигательных нарушений, вторичных по отношению к поражениям или аномалиям головного мозга, возникающим в перинатальном периоде.

ОСНОВНЫЕ ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ

1. Недоношенность.
2. Хроническая внутриутробная гипоксия плода.
3. Гипоксически-ишемические поражения головного мозга.
4. Несовместимость крови плода и матери (Rh-конфликт и др.).
5. Различные травматические, инфекционные и токсические поражения головного мозга в перинатальном периоде.
6. Ятрогенные причины (неправильная тактика ведения родов).

Классификация форм ДЦП

1. Двойная гемиплегия. Двигательные рефлексы отсутствуют, руки и ноги не функционируют, очень высокая активность тонических рефлексов – ребенок лежит на животе или спине в резко согнутой или разогнутой позе. Речь отсутствует. Умственная отсталость тяжелой степени.
2. Спастическая диплегия. Двигательные рефлексы слабо выражены или отсутствуют, повышен тонус языка, нарушение речи встречаются от 5 до 70 % детей. Стойкое формирование поз и установок (при сгибании головы – разгибаются руки и ноги). В 50% и более случаях – задержка психического развития, в 15% - умственная отсталость легкой и средней степени.
3. Гемипаретическая форма – одностороннее поражение руки и ноги. Двигательные рефлексы сохранены, на пораженной стороне смазаны. Двигательная активность в норме. При сильно выраженных явлениях – кривошея, неправильная походка. Расстройство речи в 25% случаев. Задержка психического развития – в 25% случаях. Умственная отсталость почти не встречается. Прогностически благоприятный.
4. Гиперкинетическая форма – насильственные движения, врожденные рефлексы вальсы, нарушения координации глотания, сосания. Тонус мышц меняется, то снижается, то повышается (внезапные мышечные спазмы 2-3 мес.). Двигательные навыки выражено запаздывают в формировании. Ходить начинает в 4,5 лет и позже. Нарушение речи – в 90% случаев. Нарушение слуха – в 25% случаев. Умственного недоразвития не встречается. Прогностически благоприятный.
5. Атаксическая форма. Парезы, снижен тонус мышц; нарушение координации и равновесия. Врожденные двигательные рефлексы отсутствуют. Произвольные движения только к 3-5 годам формируются. Умственная отсталость встречается в легкой форме. Часто встречается речевое недоразвитие и задержка психического развития (50-60% случаев).
6. Смешанная форма – сочетание вышеперечисленных в разных диспозициях.

Основные симптомы заболевания на разных стадиях развития ДЦП

1. Ранняя стадия развития ДЦП – до 6 мес. жизни:

1. Тонусные нарушения мышц тела (гипо-, гипертонус мышц).
2. Телесная асимметрия (одна рука и одна нога более подвижной другой, укорочение конечности).
3. В 4-5 месяцев ребенок не тянется к игрушкам и не поворачивает голову на различные звуки.
4. Остановка взгляда, судороги, частые вздрагивания.
5. Нарушение глотания.
6. Задержка развития двигательных навыков.

2. Начальная резидуальная стадия – от 6 мес. до 3 лет:

1. Длительное сохранение первичных рефлексов (атавизмов) до 6 месяцев и более:
 - хватательный рефлекс (смыкание пальцев вокруг пальца, прикасающегося к ладонке ребенка);
 - ладонно-ротовой рефлекс (при нажатии на ладонку ребенок открывает свой ротик);
 - рефлекс Моро (резкое изменение положения головы ребенка или громкий звук заставляют его выставить вперед руки и выгнуть спину, а затем свести руки);
 - рефлекс Бабинского (растопыривание, а потом сгибание пальцев ног в ответ на постукивание по стопе ребенка);
 - рефлекс автоматической ходьбы;

- раскидывание ручек в сторону с разжатыми кулачками, когда кто-нибудь из взрослых поднимает вверх;
- в вертикальном положении ребенок стучит ножками.

2. Задержка психического и речевого развития.

3. Мозаичность и задержка развития моторики:

- в 6 мес. не держит голову, но может переворачиваться;
- в 9-10 мес. сидит только с опорой, но может самостоятельно ходить в манеже в неестественной позе;
- формируются установочные рефлексы и развитие моторики сильно задерживается.

3. Поздняя резидуальная стадия – от 3 лет

1. Деформирование скелета.
2. Ограниченная подвижность.
3. Различные нарушения зрения, слуха, речи.
4. Патологии зубов.
5. Затрудненное глотание и сильный мышечный тонус.
2. Разная степень отставания в психоречевом развитии.

Брошюра по раннему выявлению признаков умственной отсталости

Профориентация лиц с умственной отсталостью



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

Умственная отсталость (F70-F79) – это состояние задержанного или неполного развития психики, которое, в первую очередь, характеризуется нарушением способностей, проявляющихся в период созревания и обеспечивающих общий уровень интеллектуальности, т. е. когнитивных, речевых, моторных и социальных способностей. Синонимы: «общее психическое недоразвитие», «психическое недоразвитие», «олигофрения».

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

1. Лёгкая УО – дебильность (IQ 50 – 69).
2. Умеренная УО – имбецильность (IQ 35 – 49).
3. Тяжёлая УО – имбецильность, тяжёлая умственная субнормальность (IQ 20 – 34).

Основные причины возникновения заболевания

- генетические причины умственной отсталости;
- внутриутробное поражение плода нейротоксическими факторами физической (ионизирующее излучение), химической или инфекционной (цитомегаловирус, сифилис и др.) природы;
- значительная недоношенность;
- нарушения в процессе родов (асфиксия, родовая травма);
- травмы головы, гипоксия головного мозга, инфекции с поражением центральной нервной системы;
- педагогическая запущенность в первые годы жизни у детей из неблагополучных семей;
- умственная отсталость неясной этиологии.

Основные признаки психического недоразвития

Интеллектуальный дефект у этих детей, проявляется в первую очередь нарушениями мышления: тугоподвижностью, установлением главным образом частных конкретных связей, неспособностью к отвлечению; Расстройства внимания характеризуются недостаточной произвольностью и целенаправленностью, сужением объема, трудностью сосредоточения, а также переключения;

Расстройства памяти характеризуются слабостью смысловой и особенно ассоциативной памяти. Новые сведения усваиваются с большим трудом.

Нарушения речи: может отмечаться общее недоразвитие речи, проявляющееся скудностью активного словаря, упрощенным построением фраз, аграмматизмами, нередко косноязычием;

Недоразвитие моторики проявляется недостаточностью точных и тонких движений, особенно мелких, медленностью выработки двигательной формулы действия. Нередко отмечается недостаточность мышечной силы.

Нарушения со стороны эмоционально-волевой и поведенческой сфер: слабость познавательной активности и волевой регуляции поведения, прежде всего на ограниченности высших эмоций — эстетических, нравственных, интеллектуальных, сочетающихся с отсутствием устойчивой мотивации поведения, с её большой зависимостью от внешних, случайных влияний среды и неспособностью самостоятельно подавлять инстинктивно возникающие низшие потребности и влечения.

Рекомендации для родителей при выявлении признаков умственной отсталости



При первых же подозрениях на данное заболевание у ребенка для обследования, верификации диагноза и назначения адекватного лечения и сопровождения, необходимо посетить следующих специалистов:

- детского невролога,
- детского психиатра,
- медицинского психолога,
- педагога-психолога,
- логопеда (в случае нарушений речи).

При несвоевременном выявлении и проведении реабилитационно-абилитационных мероприятий данное расстройство инвалидизирует ребенка, приводя к ограничениям в следующих категориях жизнедеятельности, в зависимости от степени тяжести умственной отсталости:

- ✓ обучении,
- ✓ общении,
- ✓ самообслуживании,
- ✓ контроле за своим поведением,
- ✓ ориентации.

Брошюра по раннему выявлению признаков специфических расстройств развития речи и языка

Фонетико-фонематическое недоразвитие речи – нарушение процессов формирования произносительной системы родного языка у детей с различными речевыми расстройствами вследствие дефектов восприятия и произношения фонем. При этом дефекте выделяют целый ряд таких проявлений: недифференцированное произношение пар или групп звуков, замена одних звуков другими, смешение звуков. Все эти нарушения свидетельствуют о недоразвитии фонематического слуха.

Общее недоразвитие речи – это различные сложные речевые расстройства, которые вызваны нарушением формирования всех компонентов речевой системы, относящихся к звуковой и смысловой стороне. Общее недоразвитие речи неоднородно по механизмам развития и может наблюдаться при различных формах нарушений устной речи (алалии, дизартрии и некоторых других). В качестве общих признаков отмечаются позднее начало развития речи, скудный словарный запас, аграмматизмы, дефекты произношения, дефекты фонемообразования. Недоразвитие может быть выражено в разной степени – от отсутствия речи или лепетного ее состояния до развернутой, но с элементами фонетического и лексико-грамматического недоразвития. В зависимости от степени сформированности средств общения у ребенка общее недоразвитие речи подразделяется на три уровня.

В раннем детском возрасте от 2-4 лет наиболее широко распространен диагноз - ЗРР. Задержка речевого развития (ЗРР) у ребенка - это отставание от возрастной нормы речевого развития в возрасте до 4 лет. Дети с задержкой речевого развития овладевают навыками речи также, как и другие дети, однако возрастные рамки значительно сдвинуты.

Рекомендации для родителей при выявлении признаков специфических расстройств развития речи и языка

При первых же подозрениях на данное расстройство у ребенка для обследования, верификации диагноза, назначения адекватного лечения и психолого-педагогического сопровождения, необходимо посетить следующих специалистов:

- детского невролога,
- логопеда,
- медицинского психолога (нейропсихолога),
- педагога-психолога,
- дефектолога.

При несвоевременном выявлении, отсутствии или недостаточности проведения лечебно-реабилитационных мероприятий специфические расстройства речи и языка могут инвалидизировать ребенка, приводя его к ограничениям в таких категориях жизнедеятельности, как обучение и общение.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ СПЕЦИФИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ РАЗВИТИЯ РЕЧИ И ЯЗЫКА У ДЕТЕЙ

По МКБ-10 специфические расстройства речи (F80.0) — «те, при которых речевое развитие нарушено на ранних этапах. Состояние нельзя объяснить наличием неврологической или речевой патологии, умственной отсталостью, сенсорным повреждением или средовыми факторами. У ребенка сохранены функции общения и понимания в определенных известных ему ситуациях, а речевая способность повреждена всегда».



Основные причины возникновения специфических расстройств развития речи и языка

1. Биологические причины:
 - токсикоз во время беременности,
 - несовместимость крови матери и ребёнка по резус-фактору,
 - вирусные и эндокринные заболевания матери во время беременности,
 - наследственные факторы,
 - родовая травма и асфиксия во время родов,
 - патологическое течение родов,
 - различные заболевания в первые годы жизни ребёнка (травмы черепа, сопровождающиеся сотрясением мозга, и т. д.).
2. Социально-психологические факторы риска:
 - психическая депривация детей;
 - недостаточность эмоционального и речевого общения ребенка со взрослыми;
 - необходимость усвоения ребенком младшего дошкольного возраста одновременно двух языковых систем;
 - излишняя стимуляция речевого развития ребенка;
 - неадекватный тип воспитания ребенка;
 - педагогическая запущенность.

Классификация специфических расстройств развития речи и языка

1. Нарушения устной речи.
2. Нарушения письменной речи.

Нарушения устной речи подразделяются на нарушения внешнего высказывания (или произносительной стороны речи) и на нарушения внутреннего высказывания.

I. Нарушения внешнего высказывания делятся на несколько подвидов:

- 1) нарушения голосообразования;
- 2) нарушения темпа и плавности речи;
- 3) нарушения звукопроизношения;
- 4) нарушения интонации.

Эти нарушения могут наблюдаться как самостоятельно, так и в совокупности.

Дисфония – отсутствие или расстройство функции вследствие патологических изменений голосового аппарата. При этом нарушении речи голос либо совсем отсутствует, либо происходят различные изменения и нарушения в силе, тембре голоса.

Брадикалия – патологическое замедление речи, возникающее, когда процесс торможения преобладает над возбуждением. При брадикалии речь сильно замедляется, растягиваются гласные, речь становится нечеткой.

Тахикалия – нарушение речи, при котором она становится патологически быстрой. Такая речь может сопровождаться аграмматизмами (баттаризм, парафразия). При этом сохраняются фонетическая, лексическая и грамматическая стороны речи. Тахикалия может быть органической и функциональной. Следствием нарушенного темпа речи является нарушение плавности речевого процесса, ритма и мелодико-интонационной выразительности.

Дислалия – нарушение звукопроизношения при нормальном слухе и нормальной иннервации речевого аппарата. Проявляется в заменах, искажениях, смешении тех или иных звуков. Это происходит по нескольким причинам: из-за несформированности правильного положения артикуляционного аппарата при произнесении тех или иных звуков, из-за неправильного усвоения артикуляционных позиций, из-за дефектов самого артикуляционного аппарата.

Ринолалия – нарушение произносительной стороны речи или тембра голоса, обусловленное анатомо-физиологическим поражением речевого аппарата. При ринолалии происходит специфическое изменение голоса. Речь становится гнусавой, все без исключения звуки нарушаются (при дислалии могут нарушаться только некоторые звуки). Речь у ребенка становится монотонной и невнятной.

Дизартрия – нарушение произносительной стороны речи вследствие недостаточной иннервации речевого аппарата. Дизартрия возникает из-за органического поражения центральной нервной системы. Чаще всего дизартрия связана с ранним детским церебральным параличом, но также может возникнуть в любом возрасте развития ребенка из-за перенесенных инфекций мозга. Дизартрия различается по месту локализации и по степени тяжести.

II. Нарушения внутреннего оформления высказывания. В ней можно выделить еще два вида нарушений.

Алалия – полное отсутствие или недоразвитие речи из-за органических поражений речевых зон головного мозга во внутриутробном развитии или доречевом периоде развития.

Афазия – нарушение речи, при котором происходит утрата (полная или частичная) способности пользоваться различными средствами языка. При этой форме дефекта ребенок может утратить речь из-за перенесенных черепно-мозговых травм, различных инфекционных заболеваний нервной системы. При афазии вследствие травмы происходит утрата уже сформированной речи. Это отличает афазию от алалии.

Нарушение письменной речи:

Дисграфия – частичное специфическое расстройство процессов письма. Оно проявляется в нестойких образах букв (оптико-пространственных и др.), происходит смешение, искажение, замена и пропуск букв. Самая тяжелая форма дисграфии – аграфия или полная неспособность к овладению письмом.

Дислексия – нарушение речи, которое вызвано поражением центральной нервной системы. У ребенка нарушен сам процесс чтения: он не может правильно распознать буквы, в результате чего неверно их воспроизводит, нарушает слоговой состав слов. Из-за такого дефекта у ребенка искажается весь смысл прочитанного. Крайняя форма дислексии – алексия или неспособность к чтению.

Брошюра по раннему выявлению признаков дизартрии у детей

Рекомендации родителям при выявлении признаков дизартрии

При первых же подозрениях на дизартрию у ребенка для обследования, верификации диагноза и назначения адекватного лечения, необходимо посетить следующих специалистов:

- детского невролога,
- логопеда.

При несвоевременном выявлении, отсутствии или недостаточности проведения лечебно-реабилитационных мероприятий данное речевое расстройство приводит к ограничениям таких категорий жизнедеятельности ребенка, как общение и обучение.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ ДИЗАРТРИИ У ДЕТЕЙ

Дизартрия (R 47.0) – расстройство произносительной организации речи, связанное с поражением центрального отдела речедвигательного анализатора и нарушением иннервации мышц артикуляционного аппарата. Структура дефекта при дизартрии включает нарушение речевой моторики, звукопроизношения, речевого дыхания, голоса и просодической стороны речи; при тяжелых поражениях возникает анартрия.



Причины возникновения дизартрии:

1. Органические поражения ЦНС в результате воздействия различных неблагоприятных факторов на развивающийся мозг ребенка во внутриутробном и раннем периодах развития:
 - влияние острых и хронических инфекций;
 - кислородная недостаточность (гипоксия, асфиксия);
 - интоксикации;
 - токсикоз беременности;
 - несовместимость по резус-фактору.
2. Инфекционные заболевания нервной системы в первые годы жизни ребенка.

Основные симптомы дизартрии

К признакам дизартрии относятся:

- слабость артикуляционных мышц, которая проявляется по-разному: при открытом рте язык ребёнка вываливается самопроизвольно наружу, губы слишком плотно сжаты или чересчур вялые и не смыкаются, наблюдается повышенное слюноотделение;
- сложности с жеванием и глотанием – ребенок «поперхивается» пищей;
- ребёнок постоянно говорит в нос, хотя признаков гайморита и насморка нет;
- звуки в словах искажаются, заменяются на другие, пропускаются, причём не какой-то один определённый звук, а несколько или сразу все;
- нарушается речевое дыхание: к концу фразы речь затухает, в середине предложения ребёнок может задохнуться, начать часто дышать;
- наблюдаются нарушения голоса: у детей, страдающих дизартрией, он слишком высокий и писклявый или глухой и затухающий;
- проблемы с мелодичностью речи: ребёнок не в состоянии изменять высоту тона, речь отличается монотонностью, поток слов слишком быстрый или чересчур замедленный, но в обоих случаях непонятный.

Формы дизартрии

1. Бульбарная дизартрия.
2. Подкорковая дизартрия.
3. Мозжечковая дизартрия.
4. Кортиковая дизартрия.
5. Псевдобульбарная дизартрия



Брошюра по раннему выявлению пороков сердца у детей

- ⇒ постоянной одышки или приступов учащенного дыхания, которые могут сопровождаться посинением кожных покровов;
- ⇒ беспричинного учащения или урежения сердцебиения.

Дети постарше, которые уже могут объяснить, что с ними происходит, как правило, жалуются на болевые ощущения в области грудной клетки (сердца), учащение дыхания при любых физических нагрузках или даже в покое.

Рекомендации для родителей при выявлении признаков

врожденных пороков сердца:

При первых же подозрениях на данную аномалию развития у ребенка для обследования, верификации диагноза и назначения адекватного лечения, необходимо посетить следующих специалистов: педиатра и кардиолога.



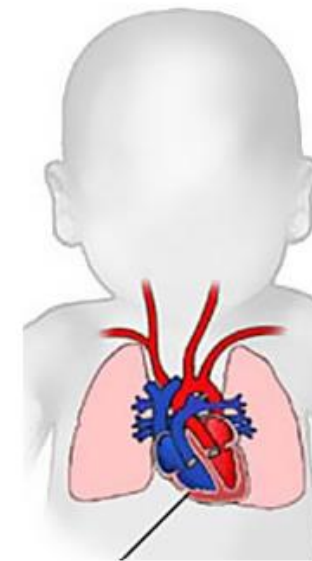
При несвоевременном выявлении и отсутствии проведения адекватных лечебно-реабилитационных мероприятий данная патология может привести к инвалидности ребенка, ограничивая его в следующих категориях жизнедеятельности, в зависимости от степени нарушения функции кровообращения:

- обучение,
- самообслуживание,
- передвижение.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПОРОКОВ СЕРДЦА У ДЕТЕЙ

Врожденные пороки сердца - это аномалии морфологического развития сердца и магистральных сосудов, возникшие на 2-8-й неделе беременности в результате нарушения процессов эмбриогенеза.



Конкретные причины возникновения врожденных пороков сердца неизвестны.

Они часто связаны с хромосомными аномалиями, сочетанием генетической предрасположенности и воздействия средовых факторов.

Дефекты генетического кода и нарушения эмбриогенеза могут быть и приобретёнными при воздействии на плод и организм матери некоторых неблагоприятных факторов:

- ⇒ радиация,
- ⇒ алкоголизм, наркомания, эндокринные заболевания матери (сахарный диабет, тиреотоксикоз),
- ⇒ вирусные и другие инфекции, перенесённые женщиной в I триместре беременности (краснуха, грипп, гепатит В),
- ⇒ приём беременной некоторых лекарственных средств (препараты лития, варфарин, талидамид, анти-метаболиты, антиконвульсанты).

Виды врожденных пороков сердца:

С переполнением малого круга кровообращения:

- *без цианоза* («бледный») - ДМПП, ДМЖП, открытый артериальный (бэтталов) проток,
- *с цианозом* («синий»): транспозиция магистральных сосудов.

С обеднением малого круга кровообращения:

- *без цианоза* - изолированный стеноз легочной артерии,
- *с цианозом* - тетрада Фалло.

С обеднением большого круга кровообращения:

- *без цианоза* - стеноз устья аорты, коарктация аорты.



Основные симптомы врожденных пороков сердца

Клинические проявления определяются типом и тяжестью заболевания. Симптомы могут проявляться на ранних этапах жизни, а могут быть незаметными всю жизнь.

Важными симптомами являются:

- ⇒ изменения цвета кожных покровов малыша в области лица, носогубного треугольника, пальцев, стоп до синевы или его необычной бледности;
- ⇒ отека конечностей ребенка;
- ⇒ его частого беспричинного крика, который сопровождается посинением (цианозом) или бледностью кожи, появлением холодного пота (особенно на лбу);
- ⇒ неохотного сосания или сильного беспокойства при прикладывании груди, частого срыгивания, медленной прибавки в весе;

Брошюра по раннему выявлению признаков бронхиальной астмы у детей

Психологические особенности детей, страдающих БА:

- Неприятность болезни состоит еще и в том, что из-за частых приступов, сопровождающихся дыхательной недостаточностью, мозг ребенка постоянно испытывает недостаток кислорода. Часто присутствует тревога, постоянный страх угрозы приступа.
- Возникнув в раннем возрасте, астма накладывает определенный отпечаток ребенка. Такие дети, как правило, расторможенные, легко ранимые, эмоционально-лабильные, могут формироваться различные виды неврозов.
- При длительном течении отмечается отставание в физическом, интеллектуальном, половом развитии ребенка астматика по сравнению со сверстниками.



Рекомендации для родителей при выявлении признаков данного заболевания

При первых же подозрениях на данное заболевание необходимо посетить следующих специалистов:

- педиатр;
- аллерголог;
- пульмонолог;
- иммунолог.

При несвоевременном выявлении и проведении лечебных мероприятий данное расстройство может привести к инвалидности ребенка, ограничивая его в следующих категориях жизнедеятельности:

- самообслуживание,
- передвижение;
- обучение.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ

Бронхиальная астма (J45) — хроническое воспалительное заболевание дыхательных путей, сопровождающееся гиперреактивностью бронхов, кашлем, одышкой и приступами удушья, вызванными нарушением бронхиальной проходимости разной степени и длительности.



Бронхиальная астма классифицируется в зависимости от этиологии и тяжести заболевания.

В зависимости от причин, вызывающих приступы, выделяют:

- *экзогенную бронхиальную астму* — приступы вызываются при воздействии на дыхательные пути аллергена, поступающего из внешней среды (пыльца растений, шерсть животных и др.);
- *эндогенную бронхиальную астму* — приступы вызывают такие факторы, как инфекция, физическая нагрузка, холодный воздух, психо-эмоциональные раздражители;
- *бронхиальную астму смешанного генеза* — приступы могут возникать как при воздействии на дыхательные пути аллергена, так и при воздействии перечисленных выше факторов.

В зависимости от степени выраженности проявлений симптоматики:

- Интермиттирующая легкая форма бронхиальной астмы. Приступы отмечаются реже одного раза в неделю, ночные приступы могут проявляться максимум дважды в месяц и даже реже. Обострения в проявлениях носят кратковременный характер.

- Персистирующая легкая форма бронхиальной астмы. Симптоматика заболевания проявляется от одного раза в неделю и более, но, вместе с тем, реже раза в день. Ночные приступы проявляются чаще, чем дважды в месяц.
- Бронхиальная астма средней степени тяжести. Симптоматика заболевания становится уже ежедневной в собственном проявлении, на фоне сопутствующих обострений ухудшению подлежит обычная («дневная») жизнь и ночной сон. Проявления ночной симптоматики отмечаются чаще раза в неделю.
- Бронхиальная астма в тяжелой степени. Симптоматика становится постоянной, возникновение приступов удушья отмечается за день в среднем 3-4 раза, обострения заболевания также учащаются. Ночная симптоматика проявляет себя от раза в два дня, возможно и чаще.



Симптомы заболевания:

Начальные проявления бронхиальной астмы у детей:

- эпизоды затрудненного свистящего дыхания;
- кашель в ночное время;
- кашель и затрудненное свистящее дыхание, чувство заложенности в груди после физических или эмоциональных нагрузок, во время болезни;
- частые простудные заболевания;
- кашель, свистящее дыхание после контакта с конкретным аллергеном.

Проявления классического приступа БА:

- ⇒ возникает ощущение нехватки воздуха, тяжесть и заложенность в груди;
- ⇒ дыхание шумное, слышно на расстоянии, при этом характерно затруднение выдоха, сопровождающееся свистящими хрипами;
- ⇒ кашель мучительный, с трудно отходящей, густой мокротой или мокрота не отходит вовсе;
- ⇒ вынужденное положение: ребенок сидит, опираясь на руки, плечи приподняты и сдвинуты вперед, голова втянута.

Брошюра по раннему выявлению признаков сахарного диабета у детей

Рекомендации для родителей при выявлении признаков сахарного диабета

При первых же подозрениях на сахарный диабет у ребенка для обследования, верификации диагноза и назначения адекватного лечения, необходимо посетить следующих специалистов:

- педиатра,
- эндокринолога.

При несвоевременном выявлении и проведении лечебных мероприятий данное заболевание инвалидизирует ребенка, приводя его к ограничениям в следующих категориях жизнедеятельности:

- самообслуживание;
- обучение.



Частое мочеиспускание



Нарушение зрения



Потеря веса



Постоянная жажда



Сухость во рту



Утомляемость

**ИНФОРМАЦИОННЫЕ
МАТЕРИАЛЫ ПО
РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ
ПРИЗНАКОВ
САХАРНОГО ДИАБЕТА
У ДЕТЕЙ**

Сахарный диабет (E10 – E14) – это хроническое заболевание эндокринной системы, появляющееся из-за дефицита инсулина – особого гормона поджелудочной железы. Сахарный диабет у детей сопровождается нарушением всех видов обмена веществ в организме: углеводного, белкового, жирового, минерального и водно-солевого. Заболевание может возникнуть в любом возрасте. Особенно опасным периодом для заболевания детей является возраст 7 – 10 лет – период усиленного роста.



ПРИЧИНЫ САХАРНОГО ДИАБЕТА

Все причины сахарного диабета до сих пор не выявлены.

Существуют параметры, соответствуя которым, ребёнок с большей вероятностью может заболеть сахарным диабетом:

1. Отягощённая наследственность.
2. Раннее отлучение от грудного молока в младенчестве. Искусственные смеси содержат чуждый для неокрепшего организма белок коровьего молока, который может повлиять в дальнейшем на обмен веществ.
3. Потребление сладостей в большом количестве.
4. Лишний вес.
5. Наличие тяжёлых инфекционных заболеваний в анамнезе.
6. Чрезмерные нагрузки как физического, так и психического плана.
7. Пусковым моментом заболевания чаще всего становится инфекция или стресс.



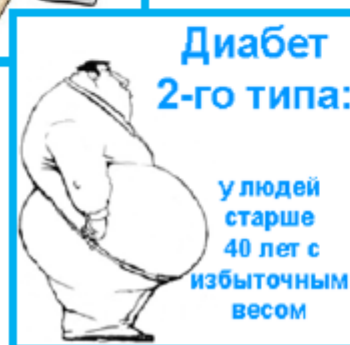
Основные формы диабета

Выделяют два основных типа сахарного диабета:

Инсулинозависимый диабет (диабет 1 типа) – обычно передаётся по наследству и характеризуется очень низким уровнем инсулина в крови, вследствие чего, большой сахарным диабетом зависит от лечения инсулином.

Инсулиннезависимый диабет (диабет 2 типа) – инсулина в организме достаточно, но ткани к нему невосприимчивы или этот гормон неэффективно выполняет свою функцию вследствие нарушения обмена веществ.

Если среди взрослого населения преобладает сахарный диабет 2-го типа, то среди детей преобладает сахарный диабет 1 типа (инсулинозависимый).



Основные характерные признаки заболевания

К ранним признакам заболевания относятся следующие:

1. Нарушения аппетита:
 - появление неестественной для ребенка тяги к сладкому;
 - стремление есть часто, то есть ребенок из-за сильного чувства голода с трудом выдерживает традиционные 3-4 часовые перерывы между приемами пищи;
 - слабость и сонливость через 1,5-2 часа после еды.
2. Ребенок худеет, несмотря на нормальный и даже повышенный аппетит.
3. Ребенок быстро устает, становится вялым, сонным.
4. Ребенок начинает больше пить и чаще мочиться.
5. Пятна мочи на горшке, в туалете, на подгузниках становятся липкими.

Более поздними симптомами и последствиями сахарного признака являются:

- тошнота и рвота;
- боли в животе;
- сухость и зуд кожи;
- признаки нейродермита;
- упорный фурункулез, пиодермия;
- нарушение зрения.

Это признаки того, что болезнь уже набрала силу и приостановить ее развитие будет крайне сложно.

Брошюра по раннему выявлению признаков фенилкетонурии

Рекомендации родителям по прогнозу и профилактике фенилкетонурии

- Проведения массового скрининга на фенилкетонурию в неонатальном периоде позволяет организовать раннюю диетотерапию и предотвратить тяжелые церебральные повреждения, нарушения функции печени.
- При раннем назначении элиминационной диеты при классической фенилкетонурии прогноз развития детей благоприятный.
- При поздно начатом лечении прогноз в отношении умственного развития неблагоприятный.
- Профилактика осложнений фенилкетонурии заключается в проведении массового скрининга новорожденных, раннего назначения и длительного соблюдения диетического питания.

- С целью оценки риска рождения ребенка с фенилкетонурией предварительное генетическое консультирование должны пройти супружеские пары, уже имеющие больного ребенка, состоящие в кровнородственном браке, имеющие родственников с данным заболеванием.
- Женщины с фенилкетонурией, планирующие беременность, должны соблюдать строгую диету до зачатия и во время беременности для исключения повышения уровня фенилаланина и его метаболитов и нарушения развития генетически здорового плода.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

Фенилкетонурия (по МКБ-10 E70) – врожденная, генетически обусловленная патология, характеризующаяся нарушением гидроксирования фенилаланина, накоплением аминокислоты и ее метаболитов в физиологических жидкостях и тканях с последующим тяжелым поражением ЦНС.



Основная причина возникновения фенилкетонурии – генетическая.

Формы фенилкетонурии

✓ Классическая фенилкетонурия I типа (недостаточность фермента фенилаланин-4-гидроксилазы) - 98% всех случаев заболевания, поддается коррекцией диетотерапией.

✓ Атипичные варианты фенилкетонурии – 2% всех случаев заболевания:

- фенилкетонурия II типа (недостаточность дегидроптеринредуктазы);
- фенилкетонурия III типа (дефицит тетрагидробиптерина) и другие, более редкие варианты.

Основные симптомы фенилкетонурии

1). Симптомы фенилкетонурии

I типа:

Возрастной период от 0-6 месяцев:

Новорожденные с фенилкетонурией не имеют клинических признаков заболевания.

Обычно манифестация фенилкетонурии у детей происходит в возрасте 2-6 месяцев. С началом кормления в организм ребенка начинает поступать белок грудного молока либо его заменителей, что приводит к поражению ЦНС и развитию первых, неспецифических симптомов:

- вялость, беспокойство, мышечная дистония, судорожный синдром, упорная рвота;
- не фиксируют взгляд на предметах;
- не поворачиваются к источнику звука;

- нивелируется «комплекс оживления»;
- поздно начинает гулить.
Возрастной период от 6-12 месяцев
- У ребенка отмечается заметное отставание в психомоторном развитии:
- пониженная общая психическая и двигательная активность, безучастность;
- перестает узнавать близких;
- не пытается садиться и встать на ножки.
- Аномальный состав мочи и пота обуславливают характерный «мышинный» запах (запах плесени), исходящий от тела. Часто наблюдается шелушение кожи, дерматиты, экзема, склеродермия.

2). Симптомы фенилкетонурии

II типа:

Клинические проявления фенилкетонурии II типа характеризуются тяжелой степенью умственной отсталости, повышенной возбудимостью, судорогами, спастическим тетрапарезом, сухожильной гиперрефлексией. Прогрессирование заболевания может приводить к гибели ребенка в возрасте 2-3 лет.

3). Симптомы фенилкетонурии

III типа:

При фенилкетонурии III типа развивается триада признаков: микроцефалия, олигофрения, спастический тетрапарез.

Диагностика фенилкетонурии

В настоящее время диагностика фенилкетонурии входит в программу неонатального скрининга, осуществляемого всем новорожденным.

Скрининг-тест проводится на 3-5 день жизни доношенного и 7 день жизни недоношенного ребенка путем забора образца капиллярной крови на специальный бумажный бланк. При обнаружении гиперфенилаланемии более 2,2 мг% ребенка направляют к детскому генетику для повторного обследования.

Лечение фенилкетонурии

Основопологающим фактором в лечении фенилкетонурии является соблюдение диеты, ограничивающей поступление белка в организм.

Лечение рекомендуется начинать при концентрации фенилаланина >6 мг%. Для грудных детей разработаны специальные смеси. Основу диеты составляют низкобелковые продукты - фрукты, овощи, соки, белковые гидролизаты и аминокислотные смеси. Расширение диеты возможно после 18 лет в связи с возрастанием толерантности к фенилаланину. В соответствии с российским законодательством обеспечение лиц, страдающих фенилкетонурией, лечебным питанием, должна осуществляться бесплатно. Дети, страдающие фенилкетонурией, находятся под наблюдением участкового педиатра и психоневролога; нуждаются в помощи логопеда, психолога и дефектолога. Необходим тщательный мониторинг нервно-психического статуса детей, контроль уровня фенилаланина в крови и показателей электроэнцефалограммы.

Брошюра по раннему выявлению признаков муковисцидоза

Особенности питания при муковисцидозе

- ♦ Диета больного ребенка муковисцидозом должна соответствовать возрасту, содержать повышенное на 10-15% количество белка, нормальное количество жиров и углеводов.
- ♦ При этом в рацион включают только легко усваиваемые жиры (сливочное и растительное масло).
- ♦ Пища не должна содержать грубую клетчатку.
- ♦ У детей с вторичной лактазной недостаточностью исключают молоко.
- ♦ В связи с высокой потерей натрия необходимо чаще использовать соль и потреблять до 2 литров воды.
- ♦ Назначаются поливитамины и жирорастворимые витамины.
- ♦ При выраженном кишечном синдроме и симптомах, обусловленных недостаточностью различных витаминов, парентерально назначают витамины.

Рекомендации для родителей при выявлении признаков муковисцидоза

При первых же подозрениях на муковисцидоз у ребенка для обследования, верификации диагноза и назначения адекватного лечения, необходимо посетить следующих специалистов:

- ♦ педиатра,
- ♦ гастроэнтеролога.

При ранней диагностике и своевременно начатому лечебно-реабилитационному процессу, возможно, увеличить среднюю продолжительность жизни больных. Если раньше средняя продолжительность жизни больного муковисцидозом составляла 15-16 лет, то в настоящее время она увеличилась до 31-40 лет.



ИНФОРМАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО РАННЕМУ ВЫЯВЛЕНИЮ ПРИЗНАКОВ МУКОВИСЦИДОЗА У ДЕТЕЙ

Муковисцидоз (E84) - системное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза, при котором поражаются все органы, которые выделяют слизь: бронхолегочная система, поджелудочная железа, печень, потовые железы, слюнные железы, железы кишечника, половые железы.



Причиной муковисцидоза является генетический сбой.

Формы муковисцидоза

- преимущественно легочная форма (15-20 от всех случаев болезни),
- преимущественно кишечная форма (5 % от всех случаев болезни),
- смешанная форма с поражением легочной системы и желудочно-кишечного тракта (75-78% от всех случаев болезни),
- атипичная и стертые формы (1-2 % случаев от всех случаев болезни).

Общие характерные признаки заболевания

- со стороны дыхательной системы: хронический кашель, рецидивирующие пневмонии и ателектазы, перерастяжение легкого, деформация ногтевых фаланг пальцев (барабанные палочки), постоянные хрипы при аускультации, наличие в мокроте синегнойной палочки, стафилококка, клебсиеллы, грибов, кровохарканье, полипоз носовой полости;



- со стороны желудочно-кишечного тракта: стеаторея (жир в кале), хроническая диарея, выпадение прямой кишки, цирроз печени, холецистит, кишечные завалы; другие симптомы: задержка роста, снижение уровня белка в крови, анемии и отеки у младенцев;
- со стороны ЦНС: изменения в головном мозге и слабоумие;
- отставание в общем физическом развитии.

