

## 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, избытком 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 полные 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 местоназваний);
- 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 шизофрении

### 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, нерациональные утверждения.
10. Забывчивость, проблемы с концентрацией внимания, невозможность сосредоточиться.
11. Непереносимость критики.
12. Странный 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.

## 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, мнуклоническая 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,
- тяжелая конъюгационная желтуха новорожденных,
- вирусные и паразитарные заболевания мозговых оболочек,
- болезнь Дауна,
- ЧМТ.

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

## 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 агрессией;
  - 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-педагогического 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 алкоголем, наркотиков, табакокурение);
- Сосудистые заболевания головного мозга (ишемические и геморрагические инсульты, энцефалопатия) и новообразования (опухоли);
- Демиелинизирующие заболевания.

### Общие характерные признаки у детей:

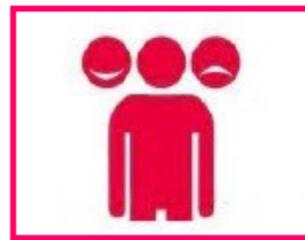
В первые месяцы жизни ребенка органическое поражение ЦНС проявляется в виде неврологических знаков, которые обнаруживаются детским неврологом и внешним признакам:

- 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 ПАРАЛИЧВ (ДЦП)

**Детские церебральные параличи (Г80)** — термин, объединяющий группу хронических непрогрессирующих 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% случаев. 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 встречаются 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 – дебилность (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, смещение 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.

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

**Тахилалия** – нарушение речи, при котором она становится патологически быстрой. Такая речь может сопровождаться аграмматизмами (баттаризм, парафразия). При этом сохраняются фонетическая, лексическая и грамматическая стороны речи. Тахилалия 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, смешениях 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 легким 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 устойчивых 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.

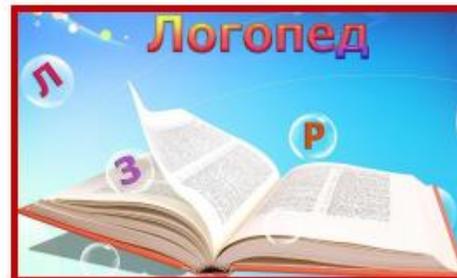
## Брошюра по раннему выявлению признаков дизартрии у детей

### 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 ограничению 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 ре-

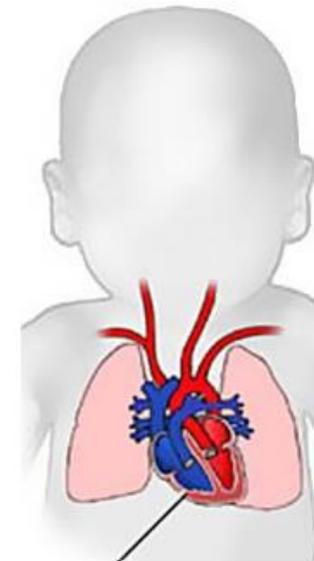
бенка, ограничивая его в следующих категориях жизнедеятельности, в зависимости от степени нарушения функции кровообращения:

- 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, антиметаболиты, 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.

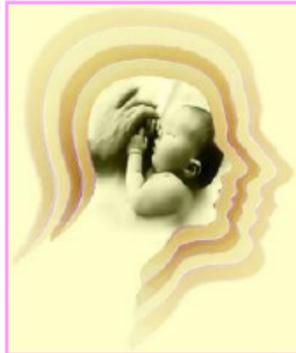
Важными симптомами являются:

- ⇒ 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, больной 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

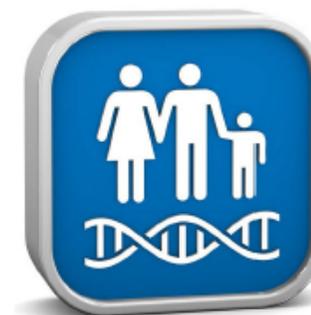
- Проведения массового скрининга на фенилкетонурию в неонатальном периоде позволяет организовать раннюю диетотерапию и предотвратить тяжелые церебральные повреждения, нарушения функции печени.
- При раннем назначении элиминационной диеты при классической фенилкетонурии прогноз развития детей благоприятный.
- 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 гидроксилирования 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 тетрагидробиоптерина) 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 вставать 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

Основополагающим 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:

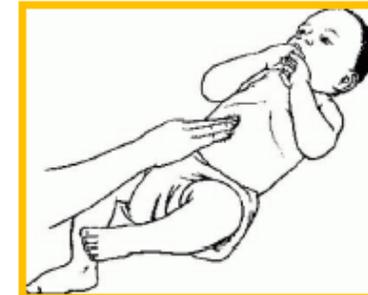
- ♦ педиатра,
- ♦ гастроэнтеролога.

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.



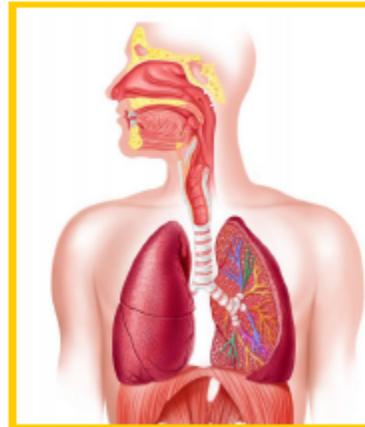
Причиной муковисцидоза является генетический сбой.

### 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.

