

Г. Я. Пилягіна

Мікроцефалія

МІКРОЦЕФАЛІЯ (від мікро... та грец. κεφαλή – голова) – вроджена вада тіла, ознакою якої є аномальне нерівномірне зменшення голови (розмірів і маси мозку й черепа) при збереженні нормальних або зменшених розмірів інших частин тіла. Причиною виникнення М. можуть бути різні патогенні чинники: генет. порушення, інфекції (краснуха, цитомегаловірус, токсоплазмоз, лихоманки Денге, Зіка), неконтрольов. вживання ліків з тератоген. ефектом у період вагітності, радіація тощо. М. характерна для синдромів, що виникають унаслідок хромосом. мутацій (трисомія по 18-й хромосомі – синдром Едвардса; трисомія по 13-й хромосомі – синдром Патау; синдром делеції короткого плеча 5-ї хромосоми або синдром котяч. крику – синдром Лежена; відсутність батьків. копії на одній з ділянок 15-ї хромосоми – синдром Прадера–Віллі), порушення розвитку мозку внаслідок мікроделеції генів у перші тижні вагітності (синдром лісенцефалії Міллера–Дикера) чи фетал. алкогол. синдрому (алкогол. ембріофетопатія). У зовнішності дитини з М. типовим є суттєво зменшений за норму об'єм черепа зі збільшенням його лицьової частини (вона за обсягом помітно переважає мозкову); маленький, скошений, вузький чи випуклий лоб, що звужений у ділянках скронь; можливий епікантус та короткий ніс; відкриті доверху ніздрі; очний гіпертелоризм (збільшена відстань між очима), недорозвиток верх. щелепи (мікрогнатія з «ротом коропа»). М. супроводжується затримкою у зрості й вазі, що може спричинити карликовість, диспропорцію тіла та недорозвиненість кінцівок, а також розум. недостатність чи недорозвиненість інтелекту (недоумством) – від нерізко вираженої імбецильності до ідіотії. Водночас зафіксовано випадки, коли діти з М. мали ознаки межової інтелектуал. недостатності чи легкої дебільності, що уможлиблює їх навчання. Когнітивно-емоц. розвиток дитини з М. найчастіше супроводжується недоумством. При його легкій чи помірно вираженій формі для такої дитини, а потім і в дорослому віці, характерні млявість, малорухомість, пасивно-наслідувал. активність, байдужність до подій навколо. Мовленнєві навички при М. набуваються із затримкою, розуміння мови недостатнє, артикуляція нечітка, словник. запас обмежений. Характерні м'язова гіпотонія в ранньому віці, пізніше – м'язовий гіпертонус, порушення ковтання (дисфагія), координації рухів (атаксія), косоокість, епізоди апное (раптова зупинка дихання), викликані тривалими спазмами або паралічем м'язів. М. діагностують на підставі вимірювання розмірів черепа

дитини та співставлення їх з віковими нормами – зменшення розміру черепа на два стандартних відхилення від вікової норми є ознакою М. Діагностика М. відбувається також і на підставі ознак затримки інтелектуал. розвитку. Пренатал. діагностика М. ґрунтується на порівнянні біометр. параметрів плода, отриманих шляхом динаміч. ультразвуку. спостереження. Лікування є лише симптомат. – нейтралізує невролог. та ін. симптоматику або покращує обмін. процеси в тканині головного мозку. Осн. терапевт. та корекц. заходи, крім симптомат. лікування, скеровують на забезпечення максимально можливої соціалізації та адаптації хворих. Попередити виникнення М. неможливо. Її профілактика полягає у відп. підході до планування вагітності, а також у проведенні необхід. обстежень при підозрі на можливість виникнення вродж. вад розвитку. За умови раннього виявлення М. на підставі показань розглядають можливість штуч. переривання вагітності.

Рекомендована література

1. C. Woods, J. Bond, W. Enard. Autosomal Recessive Primary Microcephaly (MCPH): A Review of Clinical, Molecular, and Evolutionary Findings // The American J. of Human Genetics. 2005. Vol. 76;
2. Сорокман Т., Пішак В., Ластівка І. Клінічна генетика. Чц., 2006;
3. Петрухин А. С. Детская неврология: Учеб. в 2-х т. Т. 2. Москва, 2012;
4. M. Hagen, M. Pivarcsi, J. Liebe. Diagnostic approach to microcephaly in childhood: a two-center study and review of the literature // Developmental Medicine and Child Neurology. 2014. Vol. 56.

Бібліографічний опис:

Мікроцефалія / Г. Я. Пилягіна // Енциклопедія Сучасної України [Електронний ресурс] / Редкол.: І. М. Дзюба, А. І. Жуковський, М. Г. Железняк [та ін.] ; НАН України, НТШ. – К. : Інститут енциклопедичних досліджень НАН України, 2019. – Режим доступу:

<https://esu.com.ua/article-67596>

2001-2024 © Ця енциклопедична стаття захищена авторським правом згідно з чинним законодавством України ([докладніше](#)).