

**ПАВЛОДАР МЕМЛЕКЕТТІК
ПЕДАГОГИКАЛЫҚ ИНСТИТУТЫ
2017 ЖЫЛ**

Тақырыбы: Даун синдромы

Орындаған: Борашев А.С

Д 11 қ тобы

Тексерген: Мурзатаева А.К

ЖОСПАР

- Тарихы
- Эпидемиология
- Патофизиология
- Негізгі белгілері
- Диагностика
- Баланың дамуы

ТАРИХЫ

- Джон Лэнгдон Даун 1862 жылы ағылшын дәрігері Джон Лэнгдон Даун осы синдромды психикалық бұзылыстардың бір түрі ретінде сипаттап мінездеме берген болатын. 1866 жылы осы тақырыпта баяндама шыққаннан кейін Даун синдромы туралы ұғым кеңінен тарала бастады. Науқастағы эпикантусқа байланысты Даун монголоидтар терминін қолданды (синдромды «монголизм» деп атайтын). Даун синдромы туралы ұғым 1970 жылдарға дейін нәсілшілдікпен байланысты болып келді. XX ғасырда Даун синдромы жиі кездесетін. Науқастар бақыланатын, бірақ симптомдардың тек азы ғана емделіп, нәресте немесе бала кезінде қайтыс болып кететін. Евгениялық қозғалыстың пайда болуымен АҚШ-тың 48 штатының 38-інде және басқа елдерде Даун синдромы бар адамдарға зорлықпен стерилизация жасау бағдарламасы жүргізілді.

- XX ғасырдың ортасына дейін Даун синдромының себебі белгісіз болды, алайда Даун синдромымен туылған бала мен анасының жасы арасындағы байланыс, сонымен қатар бұл синдромға барлық нәсілдер шалдығатыны туралы мәліметтер болған. 1950 жылдары кариотипті зерттеуге мүмкіндік беретін технологиялар ашылғаннан кейін хромосомалар ақауын, олардың саны мен формасын анықтауға мүмкіндік туды.
- 1959 жылы Жером Лежен Даун синдромының 21-жұп хромосомадағы трисомияға байланысты екенін ашты. 1961 жылы 18 генетик «The Lancet» редакторына «монғолдық идиотизм» термині дұрыс емес екендігі туралы жазып, оны өзгерту туралы ұсыныс жасады. Нәтижесінде «Даун синдромы» термині таңдап алынды. Дүниежүзілік денсаулық ұйымы (ДДҰ) 1965 жылы «монголизм» терминін монғолдық делегаттардың өтінішімен ресми түрде алып тасталынды.

ЭПИДЕМИОЛГИЯ

- Даун синдромы сирек патология емес – 700 босануға шаққанда 1 жағдай анықталады. Қазіргі кезде пренаталді диагностика арқасында Даун синдромымен туылатын балалар саны 1100 босануға 1 жағдайға дейін азайды. Даун синдромымен ауыратын балалар туылу жиілігі 1:800 немесе 1000. 2006 жылы ауруларды бақылау мен алдын алу орталығы АҚШ-да 1:733 деп бағалады (жылына 5429 жаңа жағдайлар). 95 % 21-жұп хромосома трисомиясының себебінен. Даун синдромы барлық этникалық топтар мен экономикалық кластарда кездеседі. Анасының жасы Даун синдромымен бала көтеруге әсер етеді. Анасының жасы 20-24 жас болса, ықтималдылығы 1:1562, 35-39 жас болса, 1:214, ал 45 астан асса 1:19. Ықтималдық анасының жасына сәйкес өскенімен, 80 % аур балалар 35 жасқа дейінгі аналарда туылады. Соңғы зерттеулер (2008 жылғы мәлімет бойынша) Даун синдромы жыныс жасушалары қалыптасуы мен/немесе жүктілік кезіндегі кездейсоқ оқиғаларға (мутация) байланысты болуы мүмкін

ПАТОФИЗИОЛОГИЯ

- Даун синдромы – 21-жүп хромосомадағы генетикалық материалдың толық (трисомия есебінен) немесе жартылай (транслокация есебінен) қосымша көшірмелерінің болуымен сипатталатын хромосомалық патология. Даун синдромы адамдардан басқа, маймылдар мен тышқандарда анықталған. Трисомия Трисомия – қалыпты жағдайдағы жүп хромосоманың орнына үш гомологтық хромосоманың болуы. Даун синдромымен балаларды көбіне жасы келген әйелдер босанады. Мұның нақты себебі белгісіз, бірақ анасының жұмыртқа жасушаларының жасына байланысты деген болжам бар. Трисомия мейоз кезінде хромосомалардың ажырамауы себебінен болады. Қарама-қарсы жыныстың гаметалары бір-бірімен қосылғанда эмбрионда әдеттегі 46 хромосома орнына 47 хромосома түзіледі. 21-хромосома трисомиясы 95 % жағдайда Даун синдромының себепшісі болып табылады. 88 % жағдайда трисомия аналық гаметалар ажырамауынан, ал 8 % жағдайда аталық гаметалар ажырамауы себебінен болады

- Трисомия ата-анасының жыныс жасушалары (гамета) қалыптасуы кезіндегі хромосомалардың ажырамауы себебәнен пайда болады, сондықтан нәрсете организмнің барлық жасушаларында осы аномалия болады. Ал мозаицизм ұрық жасушаларында дамудың ерте сатыларында пайда болады, соған байланысты кейбір тіндер мен ағзалардың ғана жасушаларының кариотипі өзгереіске ұшырайды. Даун синдромының мұндай даму нұсқасы «мозаикалық Даун синдромы» (46, XX/47, XX, 21) деп аталады. Даун синдромының мұндай нұсқасының ағымы жеңілірек (өзгерген тіндердің ауқымы бойынша) болады, бірақ пренаталді диагностикасы қиындықтар туғызады. Робертсон транслокациялары Даун синдромына әкелетін 21-хромосомадағы қосымша материал ата-анасының біреуінің кариотипіндегі Робертсон транслокациясы әсерінен болуы мүмкін. Бұл жағдайда 21-хромосоманың ұзын иығы басқа хромосоманың иығына бекиді (жиі 14- [45, XX, дер (14; 21) (q10; q10)]).

НЕГІЗГІ БЕЛГІЛЕРІ

- «жалпақ бет» - 90%
- брахицефалия - 81%
- нәрестелер мойнындағы тері қатпарлары - 81%
- эпикантус (көз ойығының медиалді бұрышын жауып тұратын вертикалді қатпар) - 80%
- буындардың аса қозғалмалығы - 80%
- бұлшық ет гипотониясы - 80%
- шүйденің жалпақтығы - 78%
- аяқ-қолдың қысқалығы - 70%
- брахимезофалангия (ортаңғы фалангалардың әлсіз дамуы себебінен барлық саусақтардың қысқаруы) - 70%
- 8 жастан асқанда катаракта анықталуы - 66%

ДАУН СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН БАЛАНЫҢ КӨРІНІСІ



- ауыздың ашық болуы (бұлшық еттер тонусы төмен болғандықтан және таңдайының ерекше құрылысына байланысты) - 65%
- тіс аномалиялары - 65%
- 5-саусақтың клинодактилиясы (шынашақтың қисаюуы) - 60 %
- доғатәрізді (готикалық) таңдай - 58%
- жалпақ таңау - 52%
- жүлгелі тіл - 50%
- алақан қыртысының көлденең орналасуы (маймыл алақаны) - 45%
- қысқа қалың мойын - 45%
- жүректің туа біткен ақауы - 40%
- қысқа мұрын - 40%
- страбизм (қыли көз) – 29%
- кеуде торының деформациясы - 27%
- нұрлы қабат қырымен орналасқан пигменттік дақтар-Брушфильд дақтары - 19 %
- эписиндром - 8%
- он екі елі ішектің стенозы немесе атрезиясы - 8%

ДИАГНОСТИКА

- Жүкті әйел нәрестедегі бұзылыстарды анықтауға зерттеуден өтуіне болады. Босануға дейінгі стандартты зерттеулердің көбісі нәрестедегі Даун синдромын анықтай алады. Мысалы, УДЗ-де синдромның спецификалық белгілері көрінеді. Даун синдромымен бала туылу қаупі жоғары отбасыларға генетикалық тестілермен (амниоцентез, хорион биопсиясы, кордоцентез) генетикалық кеңес жүргізіледі. АҚШ-та инвазивті және инвазивті емес зерттеу әдістері жасына қарамастан барлық әйелдерге жасалады. Егер әйелдің жасы 34-тен асса және инвазивті емес әдістер өзгерістер көрсетпесе, инвазивті әдістерден бас тартқан жөн.

- Амниоцентез бен хорион биопсиясы инвазивті әдістерге жатады, себебі әйел жатырына әр түрлі инструменттер енгізеді, бұл кезде жатыр қабырғасын, ұрықты зақымдау немесе түсік тастау қаупі болады. хорион биопсиясы кезіндегі түсік тастау қаупі - 1 %, амниоцентез кезінде – 0,5%.
Инвазивті емес әдістерді бірінші триместрдің соңында және екінші триместрдің басында өткізеді. Ең сенімді зерттеудің өзінде алынған нәтижелердің шынайылығы 90—95 %, жалған оң нәтижелер ықтималдылығы 2-5%. Қазіргі кезде амниоцентез ең сенімді зерттеу әдісі болып табылады. Зерттеуді жүргізу үшін әйелден амнион сұйықтығын алып, ондағы түлеген ұрық жасушаларын зерттейді. Лабораториялық зерттеулер бірнеше аптаға созылады, бірақ дұрыс нәтиже ықтималдылығы 99,8 %.

ДАУН СИНДРОМЫМЕН АУЫРАТЫН БАЛАНЫҢ ДАМУЫ

- Даун синдромы бар балаларды арнайы әдістерді қолданып оқыту нәтижелері жаман емес. Қосымша хромосоманың болуы бір қатар физиологиялық ерекшеліктердің дамуына алып келеді, сондықтан мұндай балалардың дамуы баяуырақ. Бала оқуда қиналса да, жүріп, сөйлеп, оқып, жазып үйрене алады. Даун синдромымен ересектердің өмір ұзақтығы 50 жастан аса. Осы синдроммен ауыратын көп адамдар некеге отырады. Ер адамдарда сперматозоидтар саны аз, сондықтан Даун олардың көбі бедеу болады. Ал әйелдердің етеккірі ретті келеді, 50 % науқастар бала босанады. Даун синдромымен науқас әйелдердің 35-50 %-ында Даун синдромы бар балалар туылады. Даун синдромымен науқастар қатерлі ісік ауруына сирегірек ұшырайды деген болжам бар. Алайда мұндай адамдар басқалардан жиірек кардиологиялық ауруларымен (туа біткен жүрек ақаулары), Альцгеймер ауруымен, жедел миелоидтық лейкозбен ауырады. Олардың иммунитеті әлсіз, сондықтан бала кезінде жиі пневмониялармен жиі ауырып, бала жұқпалы ауруларын ауыр көтереді.

КОГНИТИВТІ ДАМУЫ

- Даун синдромы бар балаларда жиі сөйлеумен қиындықтар туады. Сөзді түсіну мен сөз қайтару арасында кідіру болады. Сондықтан баланың ата-анасына баланы логопедке алып барып тұру ұсынылады. Кіші моториканың дамуы кідіреді. Кейбір науқас балалар 2 жасында жүрсе, кейбіреуі 4 жасында аяқ басады. Бұл үрдісті тездету үшін физиоетм тағайындалады.