A composite image with a purple-to-pink gradient. On the left, there is a stack of papers. On the right, there is a blurred clock face.

Наследственные болезни

A composite image with a green-to-yellow gradient. On the left, there is a stack of papers. On the right, there is a clear clock face.

Синдром Дауна

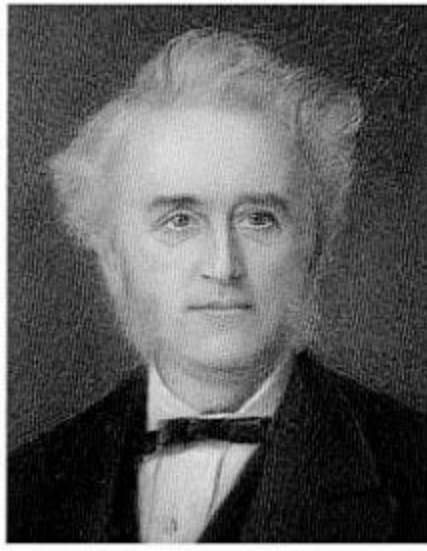
Синдром Дауна-

- -это одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями



Открыватели

- Синдром получил название в честь английского врача **Джона Дауна**, впервые описавшего его в **1866** году.



- Связь между происхождением врождённого синдрома и изменением количества хромосом была выявлена только в **1959** году французским генетиком **Жеромом Леженом**.





История



- Английский врач **Джон Лэнгдон Даун** первый пишет и характеризует синдром Дауна, как форму психического расстройства **в 1862 году**, и становится более известным опубликовав свой доклад в 1866 году. Из-за эпикантуса Даун использовал термин монголоиды. Представление о синдроме Дауна было очень привязано к расизму вплоть до 1970-х годов.
- До середины XX века причины синдрома Дауна оставались для всех неизвестными, однако была известна взаимосвязь между вероятностью рождения ребёнка с синдромом Дауна и возрастом матери, также было известно то, что синдрому были подвержены все расы. Существовала теория о том, что синдром вызван сочетанием генетических и наследственных факторов. Другие теории придерживались мнения, что он вызван травмами во время родов.
- С открытием технологий, позволяющих изучать кариотип в 1950-х годах, стало возможно определить аномалии хромосом, их количество и форму. **В 1959 году Жером Лежен** обнаружил, что синдром Дауна возникает из-за трисомии 21-й хромосомы.

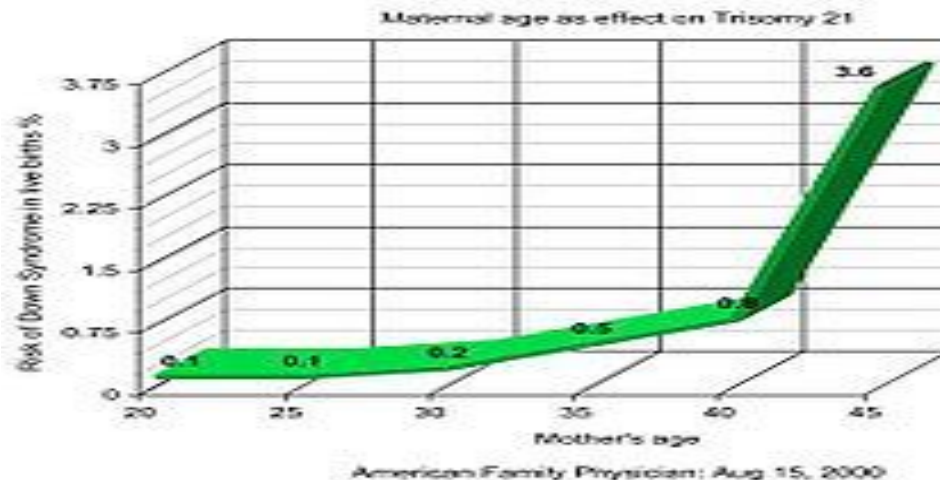




Эпидемиоло логия



- **Синдром Дауна** не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент, из-за пренатальной диагностики, частота рождения детей с **синдромом Дауна** уменьшилась до 1 к 1100. У мальчиков и у девочек аномалия встречается с одинаковой частотой.
- Возраст матери влияет на шансы зачатия ребенка с **синдромом Дауна**. Если матери от 20 до 24, вероятность этого 1 к 1562, если матери от 35 до 39, то 1 к 214, а в возрасте старше 45, вероятность 1 к 19. Хотя вероятность и увеличивается с возрастом матери, 80% детей с данным синдромом рождаются у женщин в возрасте до 35 лет. Это объясняется более высокой плодородностью этой возрастной группы. По последним данным отцовский возраст, особенно если старше 42 лет, также увеличивает риск .
- Современные исследования (по состоянию на 2008 год) показали, что **синдром Дауна** обусловлен также случайными событиями в процессе формирования половых клеток и/или беременности. Поведение родителей и факторы окружающей среды на это никак не влияют.



Патофизиология

- **Синдром Дауна** — хромосомная патология, характеризующаяся наличием дополнительных копий генетического материала по 21-й хромосоме, либо полностью (трисомия), либо частично (например, за счёт транслокации). Последствия от наличия дополнительной копии сильно различаются в зависимости от степени копии, генетической истории и чистой случайности. **Синдром Дауна** встречается как у людей, так и у других видов.



Трисомия

- **Трисомия** — это наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары в норме.
- Синдром Дауна и сходные хромосомные аномалии чаще встречаются у детей, рождённых немолодыми женщинами. Точная причина этого неизвестна, но, по-видимому, она как-то связана с возрастом яйцеклеток матери.
- Трисомия происходит из-за того, что во время мейоза гаметы не расходятся. При слиянии с гаметой противоположного пола у эмбриона образуется 47 хромосом, а не 46, как без трисомии.
- Трисомия 21-й хромосомы **в 95%** случаев является причиной возникновения синдрома Дауна, и **в 88%** случаев из-за нерасхождения материнских гамет и **в 8%** — мужских.



Мозаицизм

- Трисомия обычно вызвана нерасхождением половых клеток (гамет), в этом случае остальные клетки организма в порядке. При **мозаицизме** затрагиваются некоторые неполовые клетки, и в них также присутствует трисомия по 21-й хромосоме. Данный вариант развития синдрома Дауна называется «мозаичный синдром Дауна» (46, XX/47, XX, 21).
- По данному типу синдром появляется в **1—2%** случаев.





фото Марина Бурова



Формы синдрома Дауна



- Примерно в **91%** случаев возникает ненаследственный вариант болезни — простая полная трисомия 21 хромосомы, обусловленная нерасхождением хромосом во время мейоза. Примерно у **5%** больных наблюдается мозаицизм (не все клетки содержат лишнюю хромосому). В остальных случаях синдром вызван спорадической или наследуемой транслокацией 21-й хромосомы. Как правило, такие транслокации возникают в результате слияния центromеры 21-й хромосомы и другой акроцентрической хромосомы. Фенотип больных определяется трисомией 21q22. Повторный риск рождения ребенка с **синдромом Дауна** у родителей с нормальным кариотипом составляет **около 1%** при обычной трисомии у ребенка.
- Информация об этих редких формах значима для родителей, так как риск рождения других детей с **синдромом Дауна** различен при разных формах. Тем не менее, для понимания развития детей эти различия не так важны. Хотя профессионалы склонны считать, что дети с мозаичной формой **синдрома Дауна** отстают в своём развитии меньше детей с другими формами этого синдрома, достаточно убедительных сравнительных исследований на эту тему пока нет.



Диагностика



- Беременная женщина может пройти обследование на выявление нарушений плода. Многие стандартные дородовые обследования способны обнаружить **синдром Дауна** у плода. Например имеются специфические УЗИ признаки синдрома. Генетические консультации с генетическими тестами, такими, как амниоцентез, биопсия хориона, или кордоцентез, как правило предлагаются семьям, риск рождения в которых ребёнка с **синдромом Дауна** наиболее велик. Однако инвазивные обследования проводить не рекомендуется, если женщине больше 34-х лет и не инвазивные обследования не показали вероятных нарушений.
- **Амниоцентез** и **биопсия хориона** считаются инвазивными обследованиями, так как во время их в матку женщины вводят различные инструменты, что несёт в себе некоторый риск повреждения стенки матки, плода или даже выкидыша. Риск выкидыша при биопсии хориона — **1%**, при амниоцентезе — **0,5%**.
- На данный момент **амиоцентез** считается самым точным обследованием. Для получения результатов у женщины требуется взять на анализ амниотическую жидкость, в которой позже выявляют клетки плода. Лабораторные работы могут занять несколько недель, но вероятность правильного результата — **99,8%**. Ложно положительный показатель очень низок.

Характерные черты

- «плоское лицо» — 90%
- брахицефалия (аномальное укорочение черепа) — 81%
- кожная складка на шее у новорожденных — 81%
- эпикантус (вертикальная кожная складка, прикрывающая медиальный угол глазной щели) — 80%
- гиперподвижность суставов — 80%
- мышечная гипотония — 80%
- плоский затылок — 78%
- короткие конечности — 70%
- брахимезофалангия (укорочение всех пальцев за счет недоразвития средних фаланг) — 70%
- катаракта в возрасте старше 8 лет — 66%
- открытый рот (в связи с низким тонусом мышц и особым строением нёба) — 65%
- зубные аномалии — 65%
- клинодактилия 5-го пальца (искривлённый мизинец) — 60%
- аркообразное («готическое») нёбо — 58%
- плоская переносица — 52%
- бороздчатый язык — 50%
- поперечная ладонная складка (называемая также «обезьяньей») — 45%
- короткая широкая шея — 45%
- ВПС (врождённый порок сердца) — 40%
- короткий нос — 40%
- страбизм (косоглазие) — 29%
- деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная — 27%
- пигментные пятна по краю радужки = пятна Брушфильда — 19%
- эписиндром — 8%
- стеноз или атрезия двенадцатиперстной кишки — 8%
- врождённый лейкоз — 8%.





Перспективы развития

- Степень проявления задержки умственного и речевого развития зависит как от врождённых факторов, так и от занятий с ребёнком. Дети с **синдромом Дауна** обучаемы. Занятия с ними по специальным методикам, учитывающим особенности их развития и восприятия, обычно приводят к неплохим результатам.
- Продолжительность жизни взрослых с **синдромом Дауна** увеличилась — на сегодняшний день нормальная продолжительность жизни более 50 лет. Многие люди с данным синдромом вступают в браки. У мужчин наблюдается ограниченное число сперматозоидов, большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны. У женщин наблюдаются регулярные месячные. По крайней мере **50%** женщин с синдромом Дауна могут иметь детей. **35—50%** детей, рождённых от матерей с синдромом Дауна, рождаются с синдромом Дауна или другими отклонениями.



The top half of the image is split into two vertical panels. The left panel has a light blue background and shows a stack of papers. The right panel has a light purple background and shows a clock face. A black-bordered white box is centered across both panels, containing the word "Конец" in blue text.

Конец

The bottom half of the image is split into two vertical panels. The left panel has a light green background and shows a stack of papers. The right panel has a light yellow background and shows a clock face. A black-bordered white box is centered across both panels, containing text in blue and red.

Презентацию подготовила
ученица 10 «В» класса
Рыжкова Анна