



Синдром

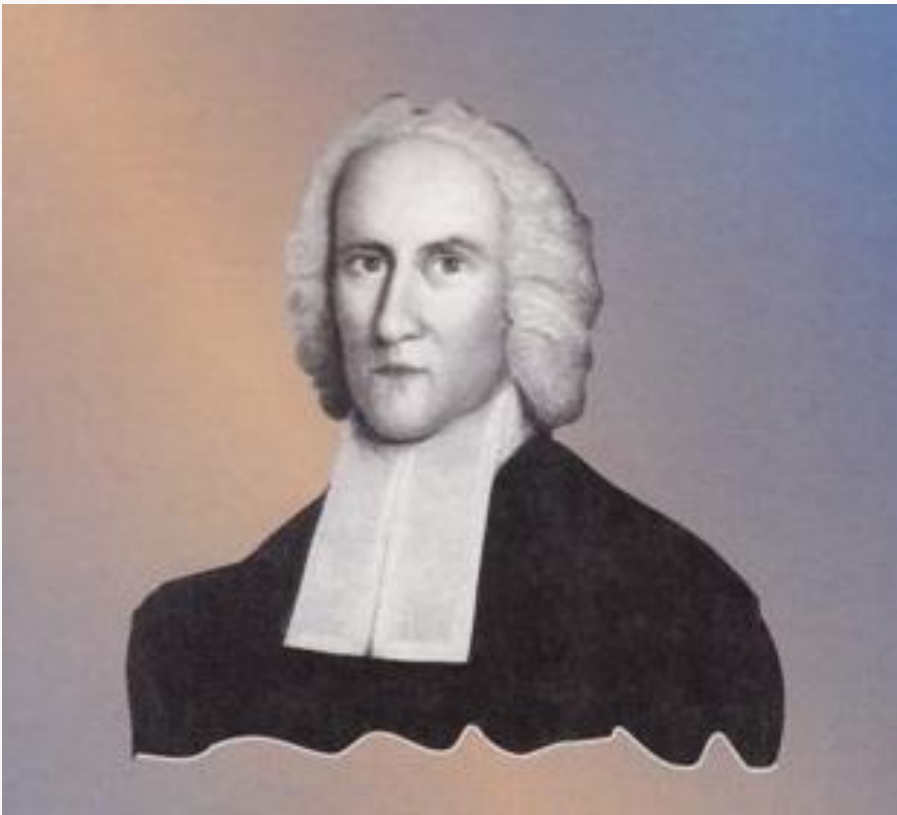
Эдвардса

Подготовила:

Студентка 1 курса КБМК

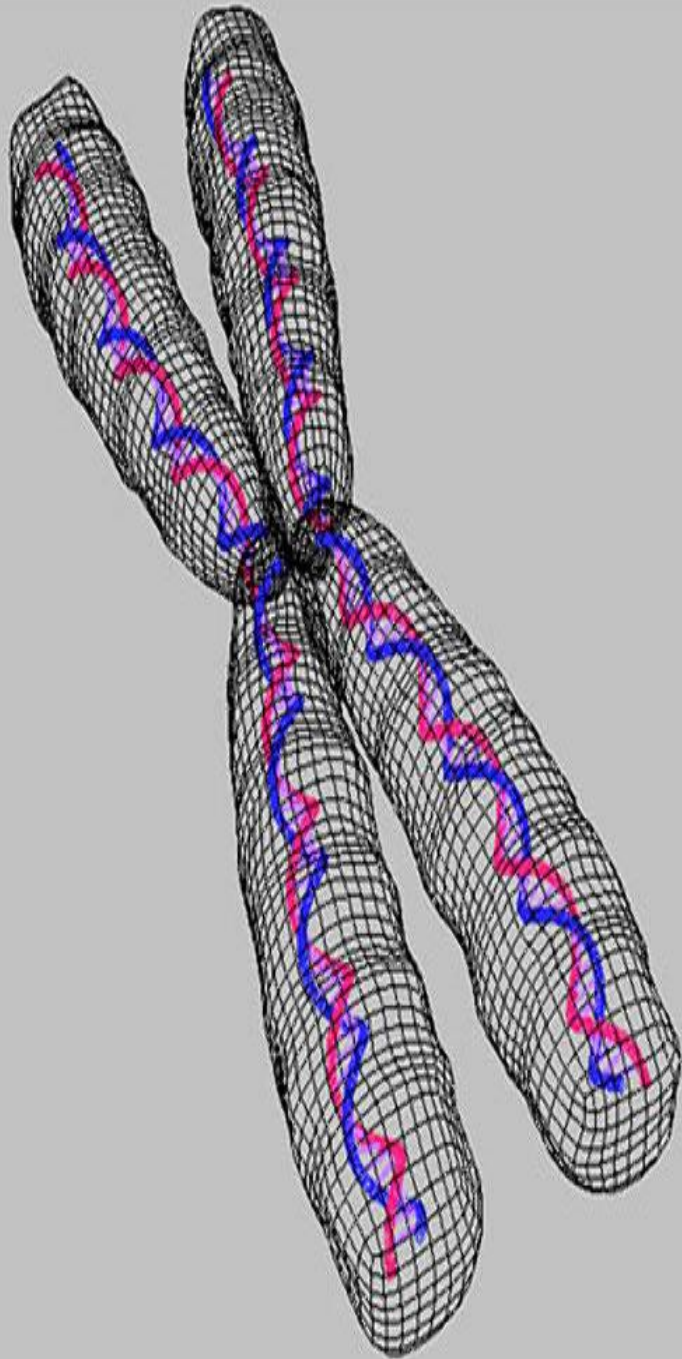
Группы Фц011

Новикова Олеся



Синдром Эдвардса является одной из форм редкого генетического заболевания, когда часть 18-хромосомы человека дублируется. Большинство детей с данной патологией умирают еще на стадии эмбрионального развития, это происходит в 60 % случаев. Распространенность синдрома Эдвардса в среднем составляет 1:3000—1:8000 случаев. Наследование синдрома не прослеживается, а случайность данной мутации составляет всего 1%.





Каждая клетка в организме человека содержит в себе двадцать три пары хромосом, которые он наследует от родителей. У людей в каждой половой клетке содержится одинаковое число хромосомных наборов. У женщин это яйцеклетки (их называют XX), а у мужчин (их называют XY) это сперматозоиды. Во время деления оплодотворённой яйцеклетки происходит мутация под воздействием каких-либо факторов и возникает дополнительная хромосома в восемнадцатой паре, которая и несет ответственность за возникновение синдрома Эдвардса. Дети с синдромом наследуют неправильное число хромосом, вместо двух копий у них образуется три копии хромосом. Данный вид мутации называют «трисомия», так же к названию прилагается номер пары, в которой произошла мутация, в случае синдрома Эдвардса это восемнадцатая пара.



- Большинство детей, рожденных с синдромом Эдвардса, имеют дефицит массы тела и выраженную задержку в развитии. Их голова необычно мала, а затылок имеет выраженный размер. Их уши низко посажены, верхняя и/или нижняя челюсть имеет дефект развития, называемый микрогнатией. Это состояние, когда искажается форма лица и формируется неправильный прикус.



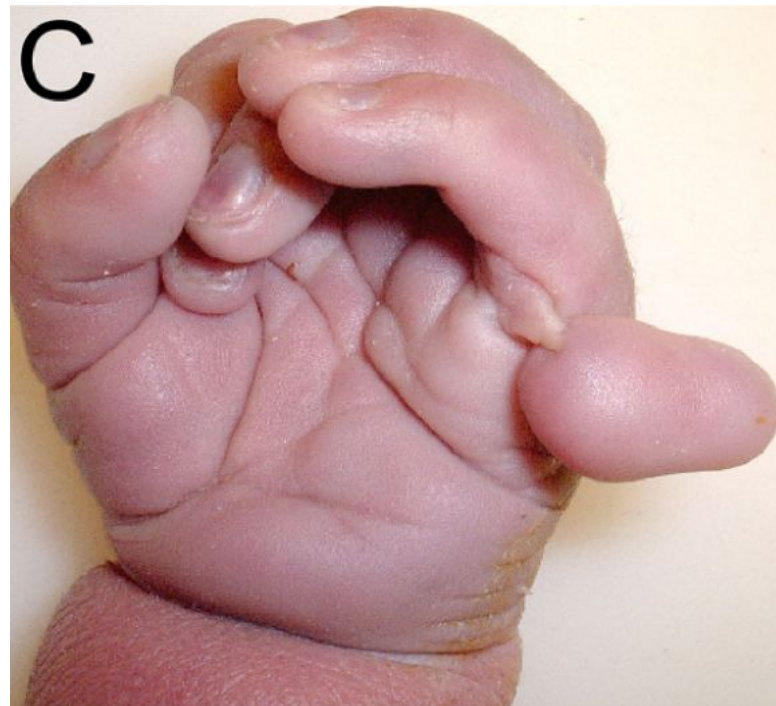



Новорожденный с синдромом Эдвардса (выступающий затылок, микрогения, флексорное положение кисти).







Сформировавшаяся "заячья губа"





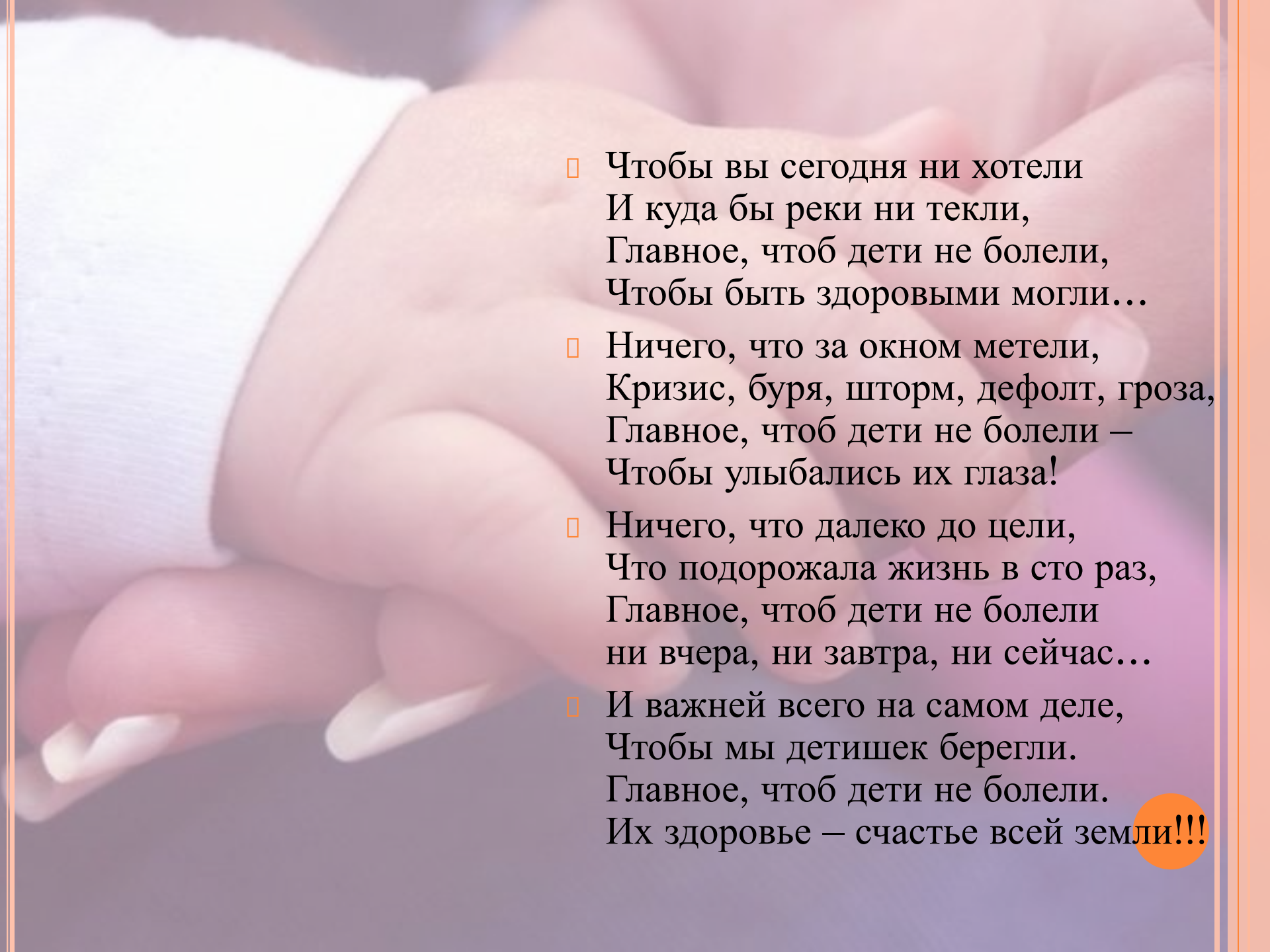
□ Диагноз синдрома Эдвардса может быть поставлен путем определения при физическом осмотре всех вышеперечисленных внешних симптомов. Более точный диагноз можно поставить, проведя анализ «кариотипирования», который включает в себя взятие образцов крови ребенка для определения хромосомного состава.



- 
- Научному медицинскому сообществу не известно лекарство от синдрома в настоящее время. Дети с синдромом Эдвардса обычно рождаются с физическими отклонениями, и врачи сталкиваются с проблемой в отношении выбора метода лечения. Хирургия может устранить некоторые пороки, связанные с синдромом, но инвазивность методики не оправдывает результата у детей, чей срок жизни колеблется от нескольких дней до месяцев.
- 

- Прогноз в большей своей степени при данной патологии не благоприятный. Большинство детей, которые родились с синдромом Эдвардса, не доживают до первого года своей жизни. Средняя продолжительность жизни для половины детей, рожденных с этим синдромом, менее чем два месяца. От девяноста до девяноста пяти процентов из этих детей умирает, не дожив до своего первого дня рождения. От пяти до десяти процентов детей, которые выжили в первый год, испытывают серьезные отклонениями в развитии.



- 
- Чтобы вы сегодня ни хотели
И куда бы реки ни текли,
Главное, чтоб дети не болели,
Чтобы быть здоровыми могли...
 - Ничего, что за окном метели,
Кризис, буря, шторм, дефолт, гроза,
Главное, чтоб дети не болели –
Чтобы улыбались их глаза!
 - Ничего, что далеко до цели,
Что подорожала жизнь в сто раз,
Главное, чтоб дети не болели
ни вчера, ни завтра, ни сейчас...
 - И важней всего на самом деле,
Чтобы мы детишек берегли.
Главное, чтоб дети не болели.
Их здоровье – счастье всей земли!!!

Хочу, чтобы каждый больной ребенок -
однажды проснулся здоровым.

