

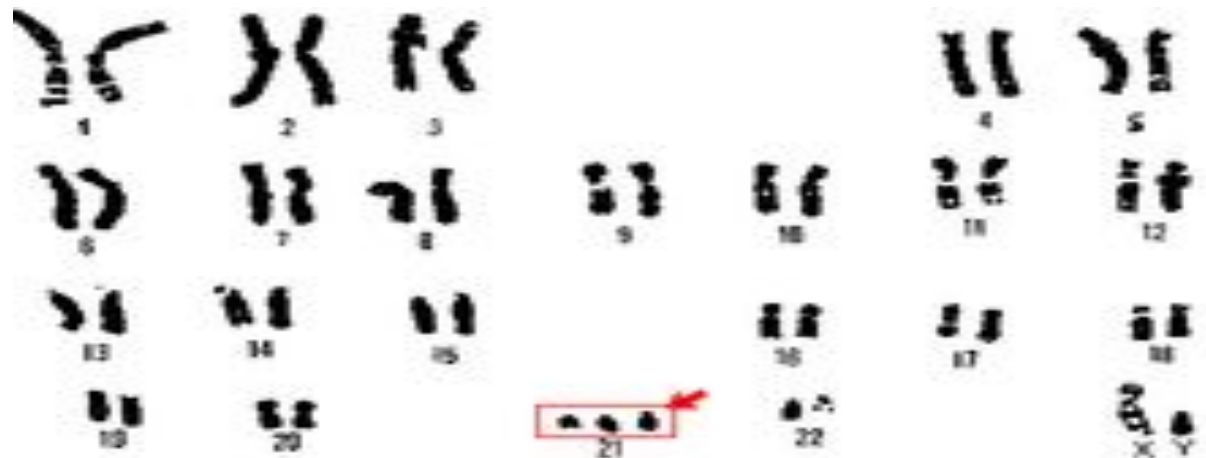


Общая справка

Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — 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 (трисомия). Существует ещё две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4 % случаев, и мозаичный вариант синдрома — 5 %.

Джон Лэнгдон
Хэйдон Даун,
(британский врач,
генетик)

1866г.



Среднестатистические данные



По статистике, 1 младенец из 600-800 появляется на свет с синдромом Дауна. Такие дети рождаются и в Африке, и в Азии, и в Европе,

НЕЗАВИСИМО от образа жизни родителей

(многие ошибочно считают, что эта генетическая аномалия -- следствие приема алкоголя или наркотиков).

Эпидемиология

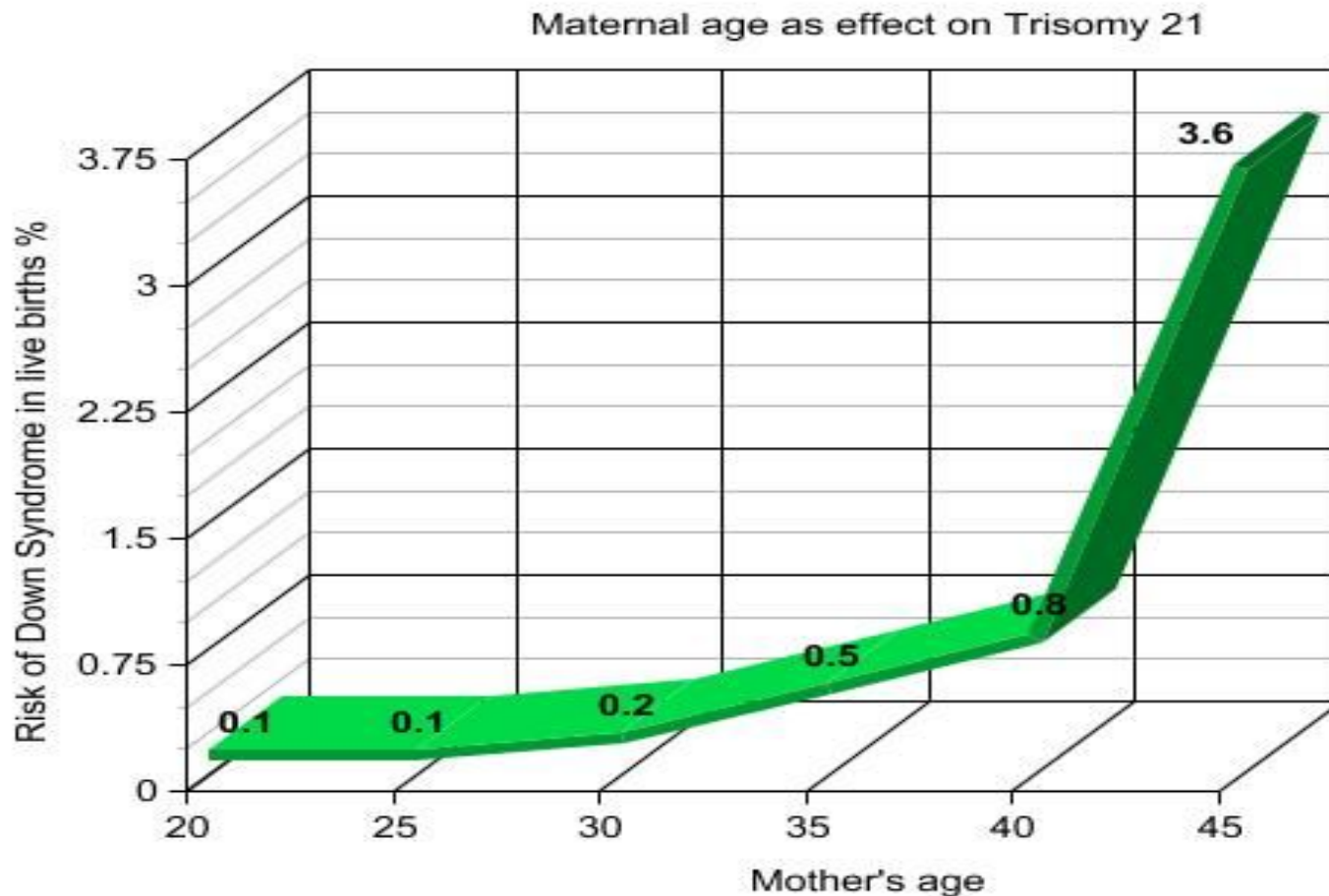
Синдром Дауна не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент, благодаря пренатальной диагностике, частота рождения детей с синдромом Дауна уменьшилась до 1 к 1100. У мальчиков и у девочек аномалия встречается с одинаковой частотой.

Частота рождений детей с синдромом Дауна 1 на 800 или 1000. В 2006 году Центр по контролю и профилактике заболеваний оценил как один на 733 живорождённых в США (5429 новых случаев в год). Около 95 % из них по трисомии 21-й хромосомы. Синдром Дауна встречается во всех этнических группах и среди всех экономических классов.

Возраст матери влияет на шансы зачатия ребёнка 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 рождаемостью в данной возрастной группе. По последним данным отцовский возраст, особенно если старше 42 лет, также увеличивает риск синдрома.

Современные исследования (по состоянию на 2008 год) показали, что синдром Дауна обусловлен также случайными событиями в процессе формирования половых клеток и/или беременности.

Вероятность возникновения синдрома Дауна в зависимости от возраста матери



American Family Physician: Aug 15, 2000

Патофизиология

Трисомия

Трисомия — это наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары в норме.

Точная причина этого неизвестна, но, по-видимому, она как-то связана с возрастом яйцеклеток матери.

Трисомия происходит из-за того, что во время мейоза хромосомы 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 хромосом при формировании половых клеток родителя (гамет), в этом случае все клетки организма ребёнка будут нести аномалию. При мозаицизме же нерасхождение возникает в клетке зародыша на ранних стадиях его развития, в результате чего нарушение кариотипа затрагивает только некоторые ткани и органы. Данный вариант развития синдрома Дауна называется «мозаичный синдром Дауна» (46, XX/47, XX, 21). Данная форма синдрома является как правило более лёгкой (в зависимости от обширности изменённых тканей и их расположения в организме), однако более трудна для пренатальной диагностики.

По данному типу синдром появляется в 1—2 % случаев.

Робертсоновские транслокации

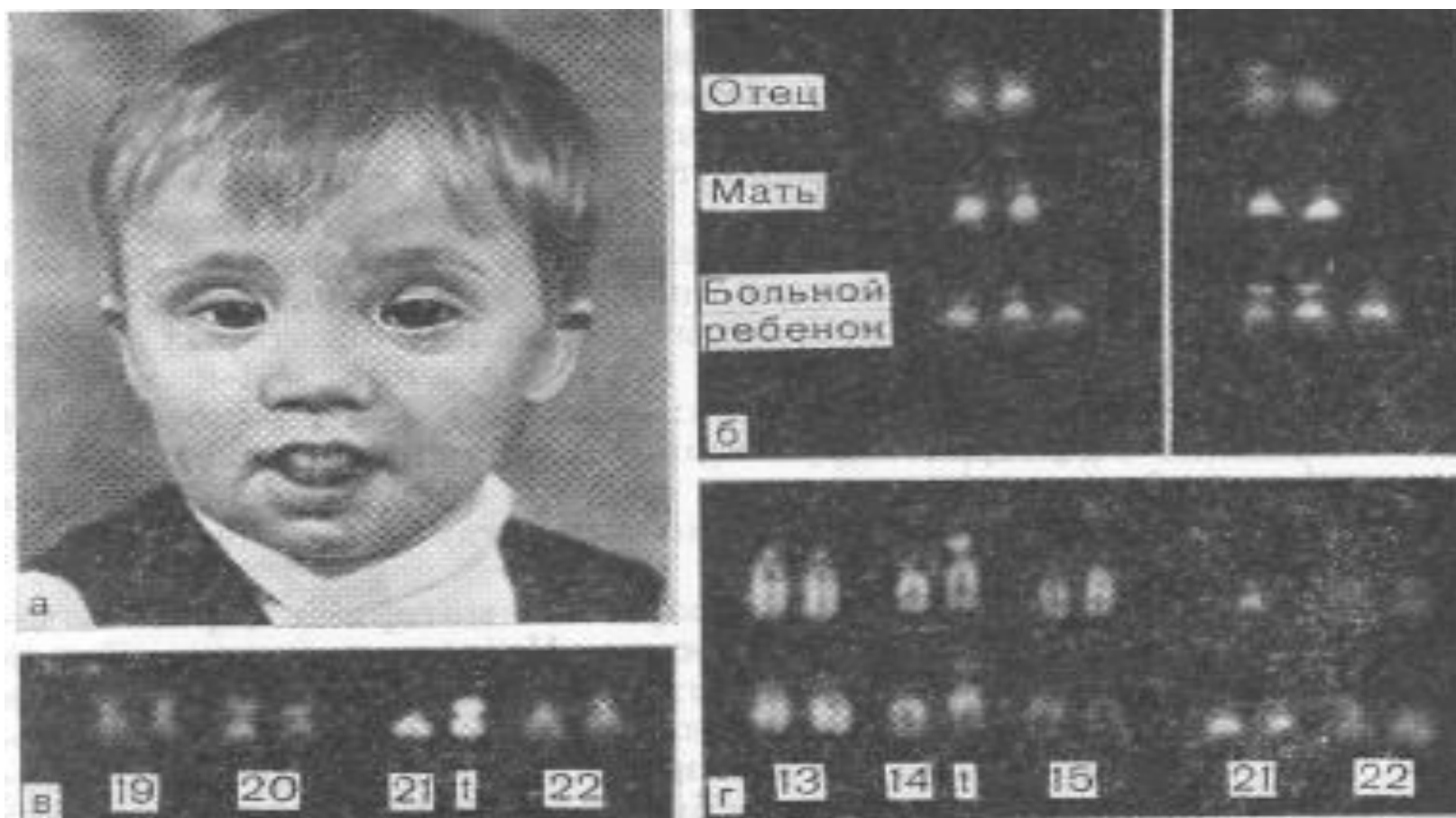
Дополнительный материал 21-й хромосомы, вызывающий синдром Дауна, может появиться за счёт робертсоновских транслокаций в кариотипе одного из родителей. В данном случае длинное плечо 21-й хромосомы прикреплено к плечу другой хромосомы (чаще всего 14-й [45, XX, дер (14; 21) (q10; q10)]). Фенотип у человека с робертсоновскими транслокациями соответствует норме. Во время репродукции, нормальный мейоз повышает шанс на трисомию 21-й хромосомы и рождения ребёнка с синдромом Дауна. Данный тип появления синдрома занимает 2—3 % от всех случаев.

Характерные черты, сопутствующие синдрому Дауна

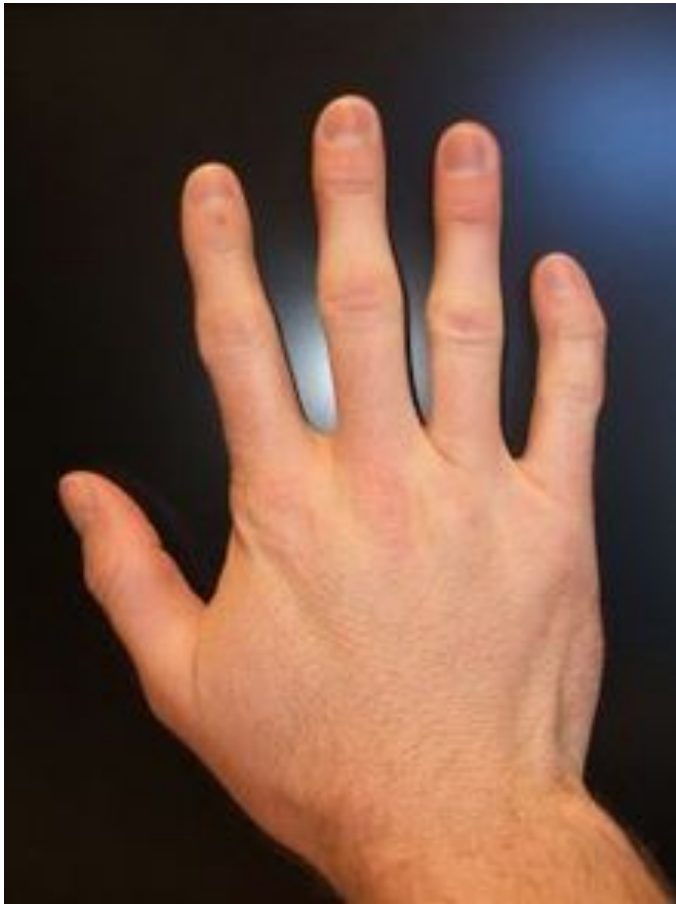
Английский врач [Джон Лэнгдон Даун](#) первый в 1862 году описал и охарактеризовал синдром, впоследствии названный его именем, как форму [психического расстройства](#). Широко известным понятие стало после опубликования им доклада на эту тему в 1866 году. Из-за [эпикантуса](#) Даун использовал термин *монголоиды* (синдром же называли «монголизмом»). Представление о синдроме Дауна было очень привязано к расизму вплоть до 1970-х годов.

- «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 счёт 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 %

Характерные черты, сопутствующие синдрому Дауна



Характерные черты, сопутствующие синдрому Дауна



Перспективы развития ребёнка/взрослого с синдромом Дауна

Степень проявления задержки умственного и речевого развития зависит как от врождённых факторов, так и от занятий с ребёнком. Дети с синдромом Дауна обучаемы.

Навыки	Нормативные данные	Синдром Дауна (данные по Пушелу *)	Синдром Дауна (данные ДСА)
Улыбается	1	2	2,9
Переворачивается	5	8	6
Сидит самостоятельно	7	10	8,5
Ползает на животе	8	10	8,7
Ползает на четвереньках	10	15	12,5
Стоит без опоры	11	20	14,5
Ходит	13	24	18,2
Говорит слова	10	16	14,7

* From Down Syndrome Growing and Learning. Siefried M. Pueshel (Ed) P. 70

Перспективы развития ребёнка/взрослого с синдромом Дауна

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.

Имеются данные, что больные синдромом Дауна реже имеют раковые опухоли.

Однако люди с синдромом Дауна намного чаще обычных страдают от кардиологических заболеваний (обычно это врожденные пороки сердца), болезни Альцгеймера, острых миелоидных лейкозов. У людей с синдромом Дауна ослаблен иммунитет, поэтому дети (особенно в раннем возрасте) часто болеют пневмониями, тяжело переносят детские инфекции. У них нередко отмечаются нарушения пищеварения, авитаминоз.

Когнитивное развитие

Когнитивное развитие детей с синдромом Дауна в разных случаях сильно различается. На данный момент невозможно до рождения определить, как хорошо ребёнок будет обучаться и развиваться физически. Определение оптимальных методов проводится после рождения при помощи раннего вмешательства. Так как дети имеют широкий спектр возможностей, их успех в школе по стандартной программе обучения может сильно варьироваться. Проблемы в обучении, присутствующие у детей с синдромом Дауна, могут встречаться и у здоровых, поэтому родители могут попробовать использовать общую программу обучения, преподаваемую в школах.

В большинстве случаев у детей есть проблемы с речью. Между пониманием слова и его воспроизведением проходит некоторая задержка. Поэтому родителям рекомендуется водить ребёнка на обучение к логопеду. Мелкая моторика задерживается в развитии и значительно отстаёт от других двигательных качеств. Некоторые дети могут начать ходить уже в два года, а некоторые только на 4-м году после рождения. Обычно назначают физиотерапию, чтобы ускорить этот процесс. Часто скорость развития речи и коммуникативных навыков задерживается и помогает выявить проблемы со слухом. Если они присутствуют, то при помощи раннего вмешательства это лечат либо назначают слуховые аппараты.

Детей с синдромом Дауна, учащихся в школе, обычно распределяют по классам по-особенному. Это обусловлено пониженной обучаемостью больных детей и очень вероятным отставанием их от сверстников. Требования в науках, искусстве, истории и других предметах могут быть для больных детей недостижимыми или достигнуты значительно позже обычного, по этой причине распределение положительно влияет на обучение, давая детям шанс. В некоторых европейских странах, как Германия и Дания существует система «двух учителей», в которой второй учитель берёт на себя детей с коммуникационными проблемами и умственной отсталостью, однако это происходит в пределах одного класса, что препятствует увеличению умственного разрыва между детьми и помогает ребёнку развивать коммуникативные способности ещё и самостоятельно.

Как альтернатива методу «двух учителей» существует программа сотрудничества специальных и общеобразовательных школ. Суть этой программы заключается в том, что основные занятия для отстающих детей проводятся в отдельных классах, чтобы не отвлекать остальных учеников, а различные мероприятия, такие как: прогулки, занятия искусством, спортом, перемены и перерывы на питание проводятся совместно.