

ПРЕЗЕНТАЦИЯ СИНДРОМ ЭДВАРДСА

Выполнила:

Студентка 3 курса

Масагутова

Гельназ

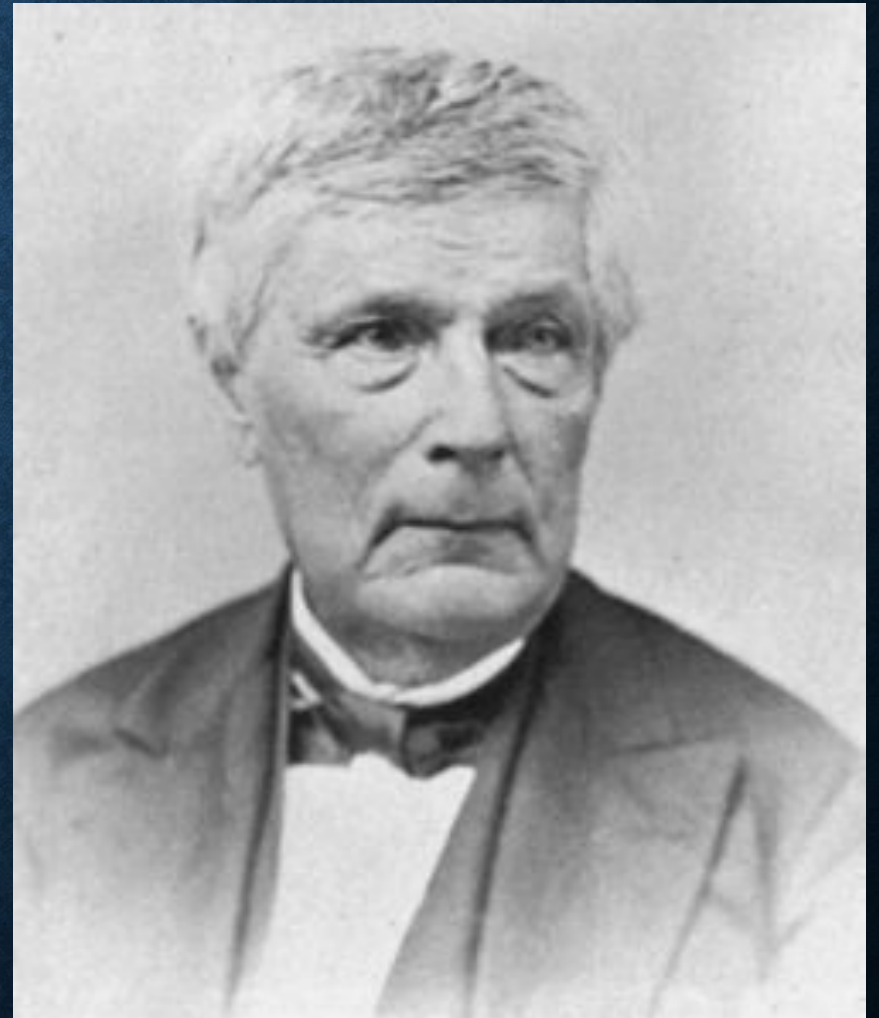
СИНДРОМ ЭДВАРДСА

- 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.



ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ

Синдром Эдвардса был назван в честь доктора Джона Эдварда, который в 1960 году описал первые случаи и зафиксировал закономерность развития симптомов.

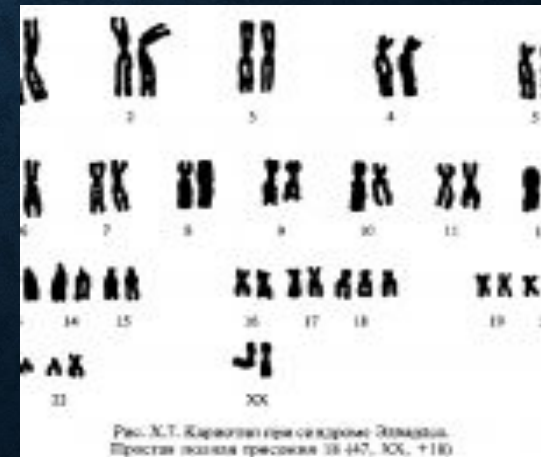


ПРИЧИНА ЗАБОЛЕВАНИЯ

- Причиной заболевания является наличие дополнительной 18-й хромосомы (трех вместо двух в норме для диплоидного набора в кариотипе зиготы. Лишняя хромосома обычно появляется до оплодотворения.

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ СИНДРОМА

- Распространенность синдрома Эдвардса в среднем составляет 1:3000—1:8000 случаев. Наследование синдрома не прослеживается, а случайность данной мутации составляет всего 1%. Синдром Эдвардса затрагивает больше женский пол, чем мужской - около 80 процентов пострадавших составляют женщины.



СИМПТОМЫ И ПРИЗНАКИ СИНДРОМА



- - Низкая масса тела (в среднем 2170 гр) при рождении
- - Значительная задержка физического и психического развития - Вследствие затруднений при глотании наблюдаются проблемы с кормлением.

- Фенотипические проявления синдрома Эдвардса многообразны.
- Мозговая часть черепа и лицо ушные раковины деформированы, низко расположены (95,6%) Микрогения (недоразвитие нижней челюсти) (96,6%) Долихоцефалия (или долихокефалия т. е. длинноголовость; собственно люди с длинной головой) 89,8% Высокое небо (78,1%) Расщелина неба (15,5%) Микростомия (сужение ротового отверстия) 71,3%

- грудина короткая стопа-качалка большой палец утолщен и укорочен флексорное положение кистей кожная синдактилия стоп косолапость
Опорно-двигательный аппарат
- пороки сердца и крупных сосудов: дефект межжелудочковой перегородки, аплазии одной створки клапанов аорты и легочной артерии пороки органов пищеварения пороки мочеполовой системы (сращение почек, кисты почек, гипоспадия, гипертрофия клитора)
Другие пороки органов и систем.

ФАКТОРЫ РИСКА

- неблагоприятная экологическая обстановка;
- дети от браков между родственниками;
- наличие наследственных заболеваний в предыдущих поколениях родителей;
- пожилой возраст матери.

ДИАГНОСТИКА

- Заболевание можно заподозрить до рождения ребенка на основании биохимических сдвигов крови матери (снижение уровня хорионического гонадотропина). По данным УЗИ можно выявить признаки наследственных нарушений
- Для подтверждения диагноза решающее значение имеет исследование хромосомного набора (определение кариотипа).



ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ

- ультразвуковое исследование сердца и внутренних органов;
- компьютерная томография (КТ) головного мозга;
- консультации детского офтальмолога, отоларинголога, невролога;
- консультация детского хирурга с целью определения показаний для оперативного лечения;
- возможна также консультация детского эндокринолога.

ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ЭДВАРДСА

- Тщательный уход за ребенком (постоянный контроль за ребенком, его поведением, соблюдение рекомендаций врача по медицинскому уходу).
- Хирургическая коррекция пороков развития внутренних органов.
- Пластическая хирургия (устранение расщелин губ и неба).
- Симптоматическое лечение.

ОСЛОЖНЕНИЯ И ПОСЛЕДСТВИЯ

- В большинстве случаев больные дети гибнут очень быстро (в первый год жизни).
- Смертельный исход наступает вследствие остановки дыхания, либо нарушения сердечной деятельности.



ПРОФИЛАКТИКА СИНДРОМА ЭДВАРДСА

- Специфических методов профилактики заболевания не существует.
- При наличии наследственных заболеваний в предыдущих поколениях или других факторов риска необходимо медико-генетическое консультирование.