

Мытищинское медицинское училище (техникум)

Синдром Дауна

(трисомия по хромосоме 21)

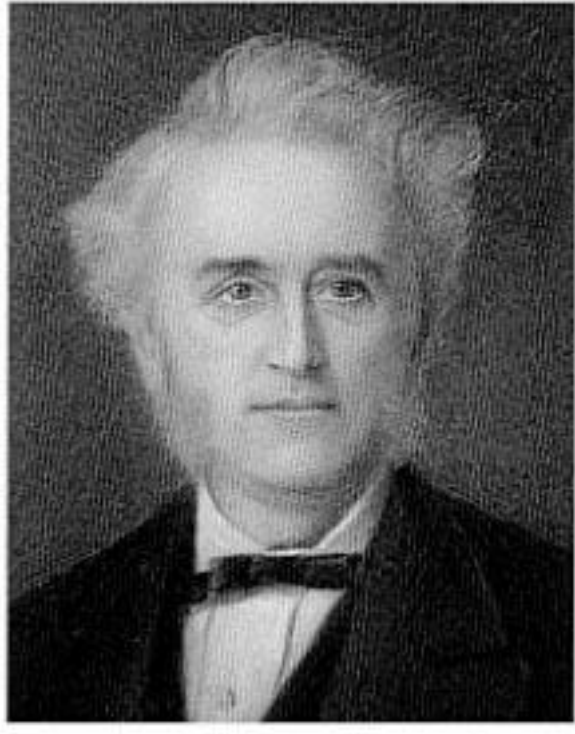
Выполнила
студентка 22 гр.
Соловьева Надежда.

Мытищи
2015 г.

План:

- История;
- Эпидемиология;
- Патофизиология;
- Признаки синдрома;
- Список использованной литературы.

История



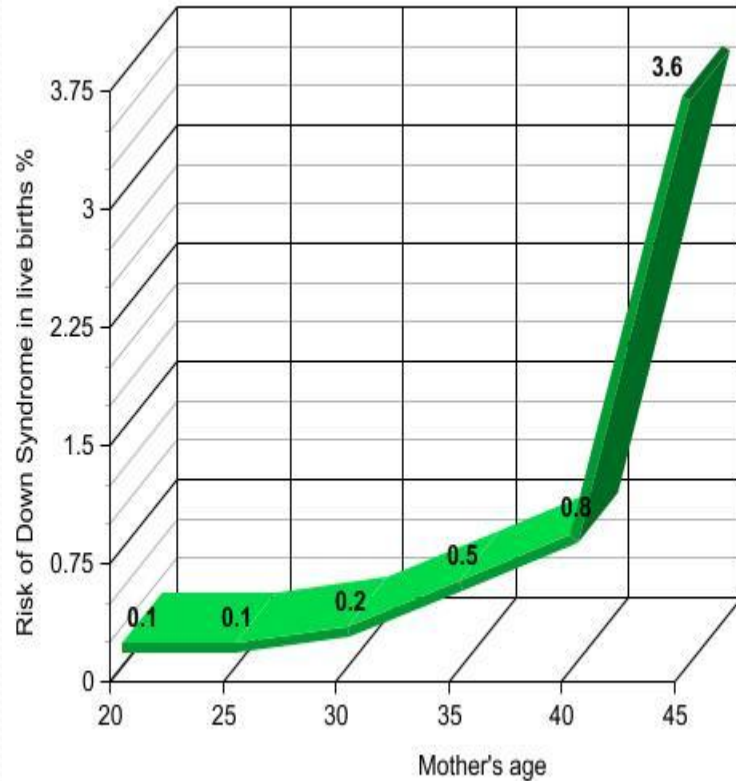
- Английский врач **Джон Лэнгдон Даун** первый в 1862 году описал и охарактеризовал синдром, впоследствии названный его именем, как форму психического расстройства. Широко известным понятие стало после опубликования им доклада на эту тему в 1866 году. Из-за эпикантуса Даун использовал термин *монголоиды*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

Большинство лиц с синдромом Дауна умирали младенцами или детьми. После возникновения евгенического движения в 33 из 48 американских штатов и в ряде других стран начали программы по принудительной стерилизации лиц с синдромом Дауна и сопоставимыми степенями инвалидности. Это также входило в программу умерщвления T-4 в нацистской Германии. Судебные проблемы, научные достижения и протесты со стороны общества привели к отменам таких программ в течение десятилетия после окончания Второй Мировой Войны. С открытием в 1950-х годах технологий, позволяющих изучать кариотип, 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.

Я

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.

Maternal age as effect on Trisomy 21



American Family Physician: Aug 15, 2000

График показывает вероятность возникновения синдрома Дауна в зависимости от возраста матери.

Возраст матери влияет на шансы зачатия ребёнка с синдромом Дауна. Если матери от 20 до 24 лет, вероятность этого 1 к 1562, до 30 лет — 1 к 1000, от 35 до 39 лет — 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.

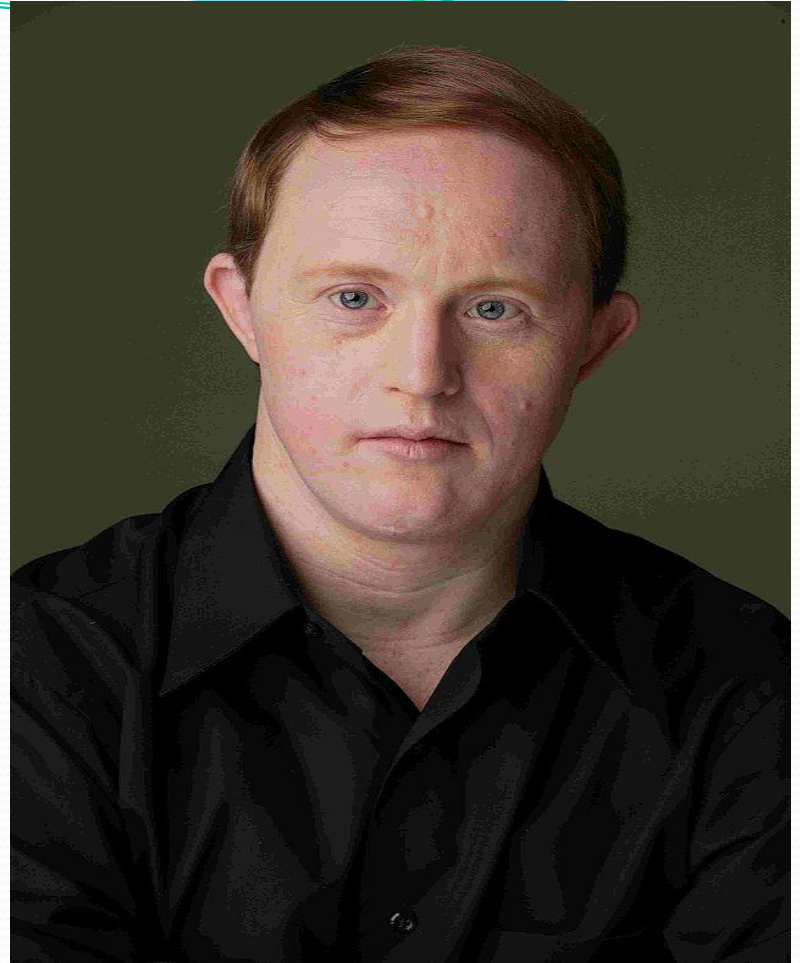
Современные исследования (по состоянию на 2008 год) показали, что синдром Дауна обусловлен также случайными событиями в процессе формирования половых клеток и/или беременности. Поведение родителей и факторы окружающей среды на это никак не влияют.

Патофизиология.

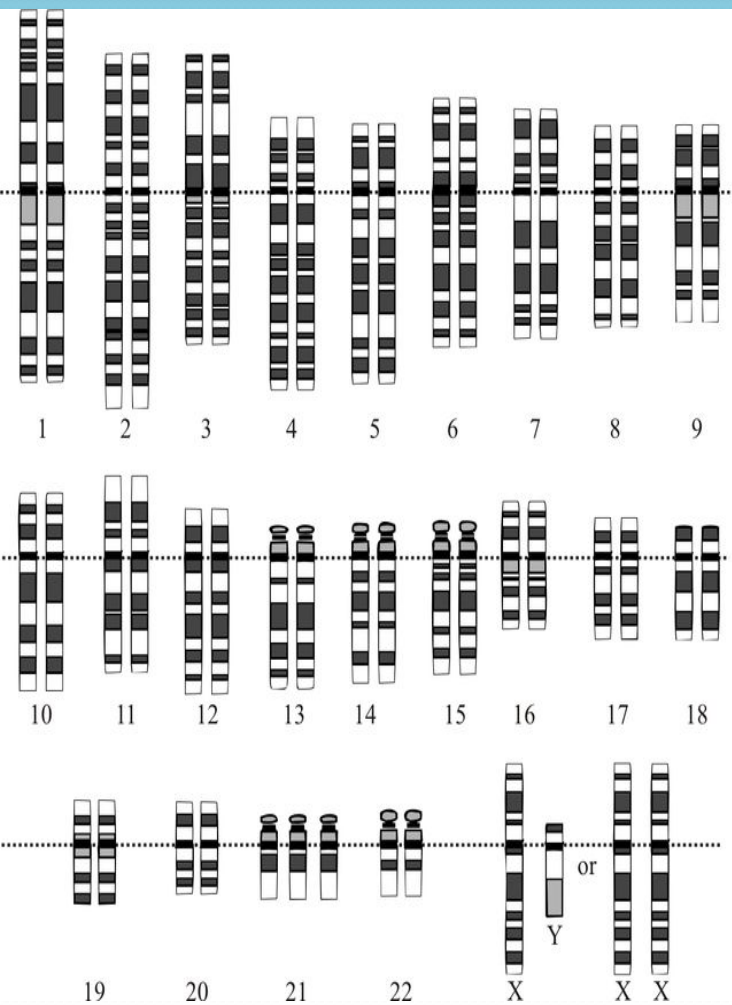
Синдром Дауна —

хромосомная патология, характеризующаяся наличием дополнительных копий генетического материала 21-й хромосомы, либо целой хромосомы (трисомия), либо её участков (например, за счёт транслокации).

Последствия от наличия дополнительной копии сильно различаются в зависимости от количества дополнительного генетического материала, генетического окружения и чистой случайности.



Американский актёр Крис Бурк, живущий с синдромом Дауна



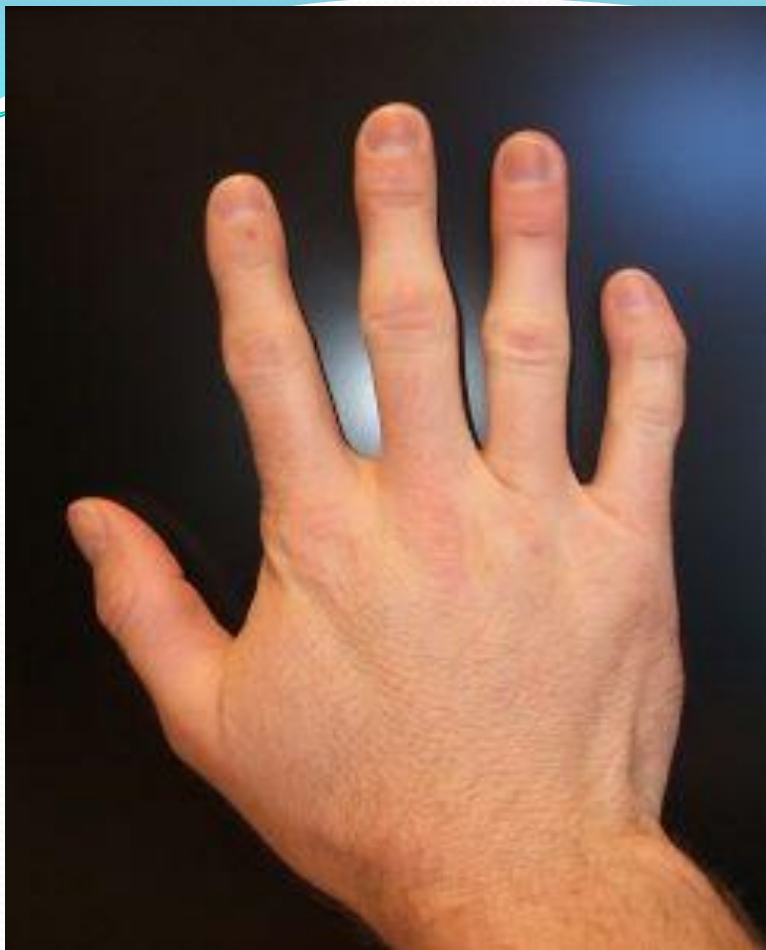
Кариотип (хромосомный набор) человека с синдромом Дауна. В 21-й паре три хромосомы вместо двух.

Синдром Дауна встречается как у людей, так и у других видов (например, был обнаружен у обезьян и мышей). В 2005 году британские исследователи получили анеуплоидных трансгенных мышей с наличием 21-й человеческой хромосомы в дополнение к стандартному набору мышей. Нормальный человеческий кариотип содержит 46 хромосом и обозначается 46,XY у мужчин и 46,XX у женщин, в то время как у носителей синдрома Дауна с трисомией по 21-й хромосоме кариотип содержит 47 хромосом.

Признаки синдрома Дауна

- «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 %

Ребёнок с характерными чертами, присущими синдрому Дауна (эпикантус, плоское лицо, открытый рот, увеличенный язык, маленький нос и т. д.)



Клинодактилия мизинца.



Признаки синдрома Дауна

- клинодактилия 5-го пальца (искривлённый мизинец) — 60 %
- аркообразное 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 %.

Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одинокая складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.





Скошенная форма черепа

**Ладони женщины,
больной синдромом
Дауна**





Спасибо за внимание!