

Синдром Дауна

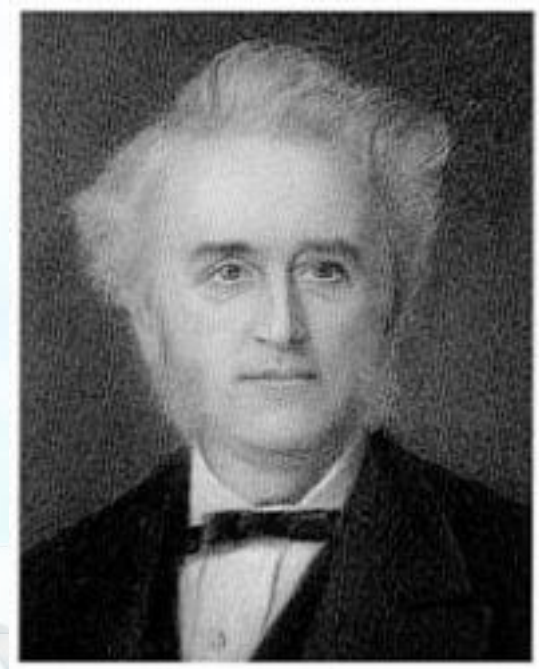
трисомия по
хромосоме 21



Эпидемиология

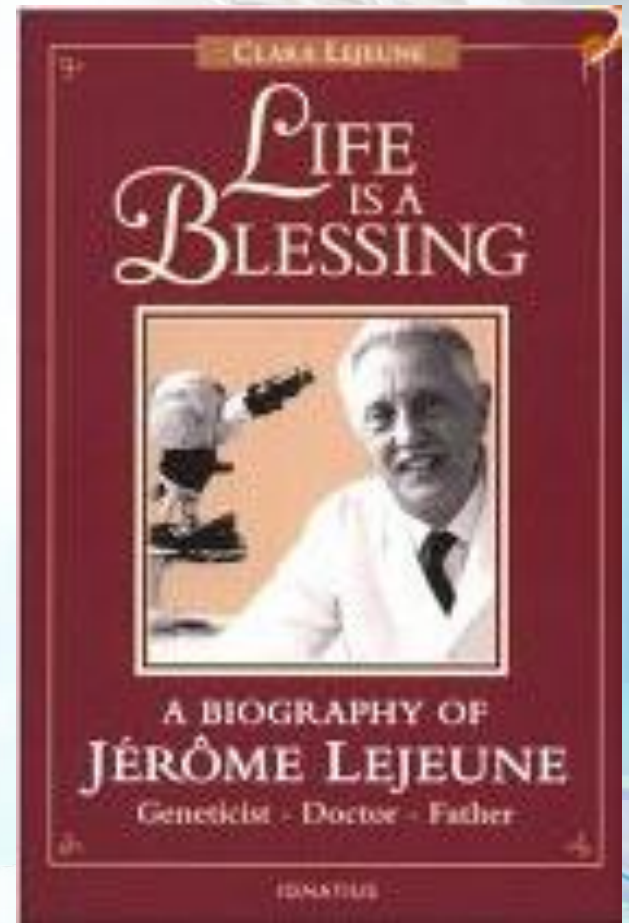


- Синдром получил название в честь английского врача Джона Дауна впервые описавшего его в 1866 году.





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





- Первый Международный день человека с синдромом Дауна был проведён 21 марта 2006 года. День и месяц были выбраны в соответствии с номером пары и количеством хромосом.



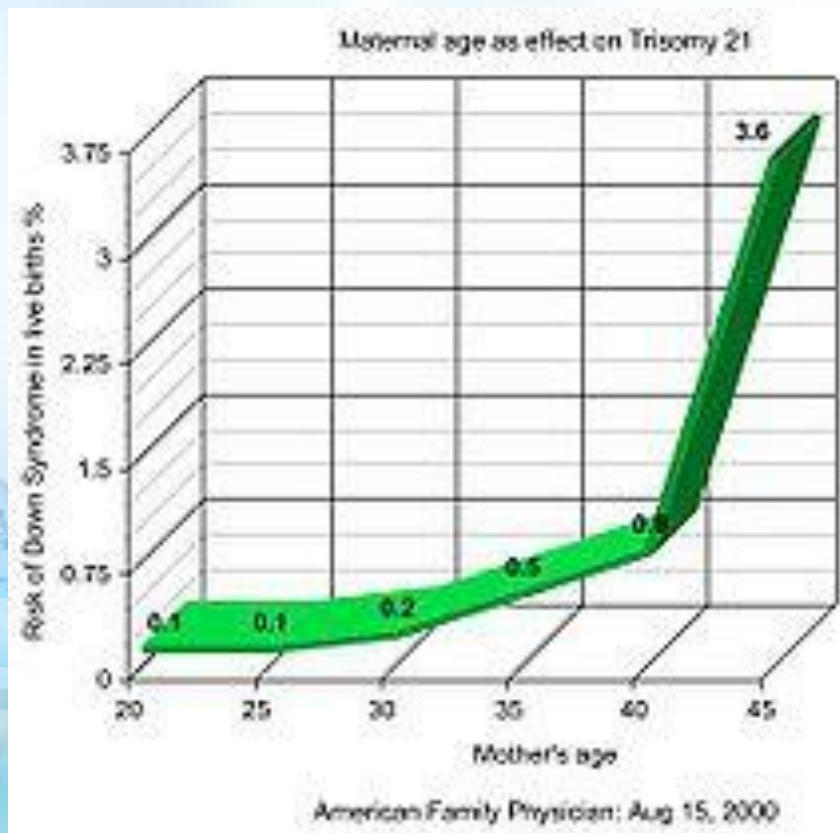
- Синдром Дауна не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов;
- У обоих полов аномалия встречается с одинаковой частотой.



- В данный момент, благодаря пренатальной диагностики, частота рождения детей с синдромом Дауна уменьшилась до 1 к 1100.



- Возраст матери влияет на шансы зачатия ребёнка с синдромом Дауна.





- Современные исследования показали, что синдром Дауна обусловлен также случайными событиями в процессе формирования половых клеток и/или беременности.



Американский актёр Крис Бурк, живущий с синдромом Дауна



- Поведение родителей и факторы окружающей среды на это никак не влияют.



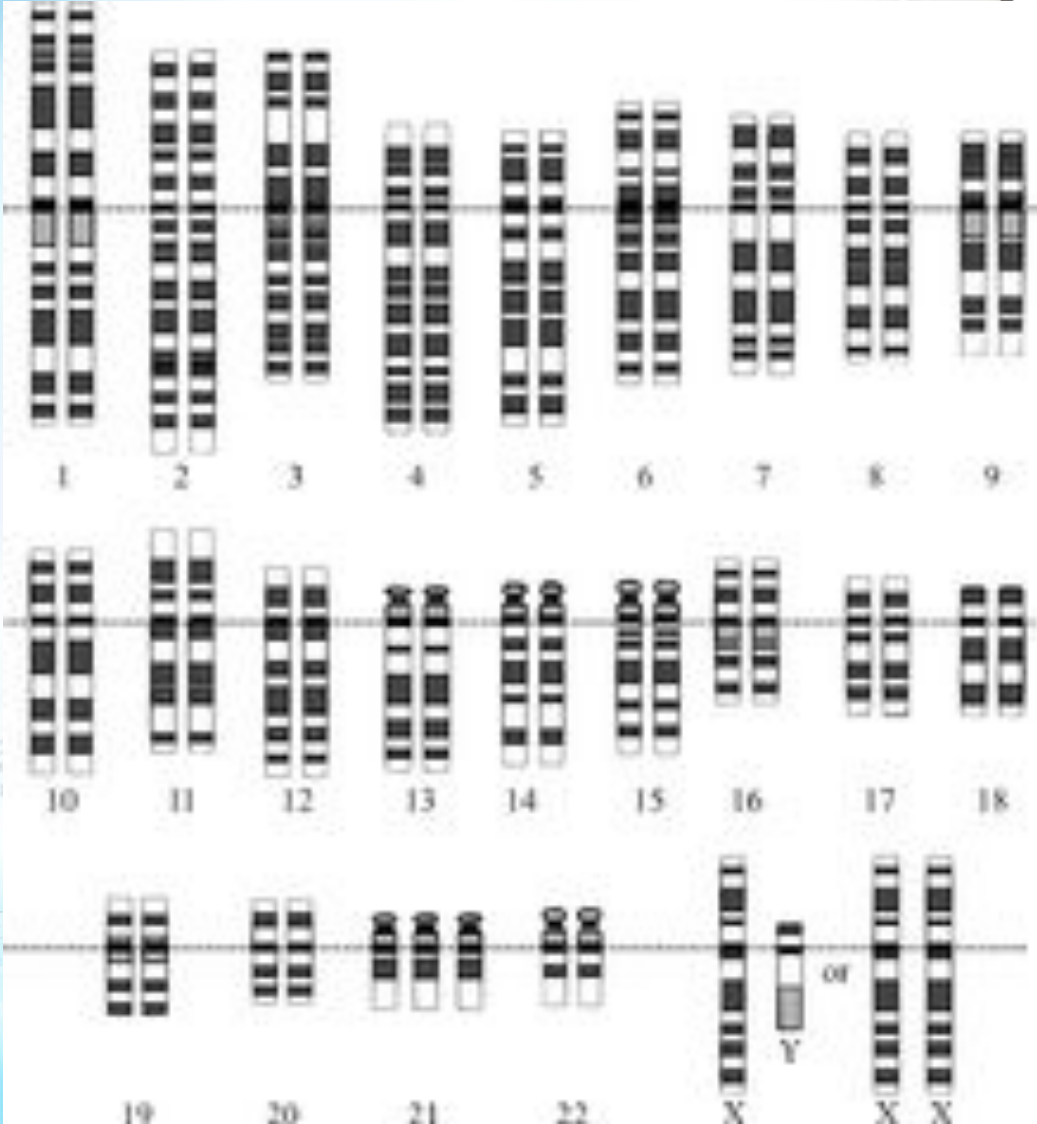


- В январе 1987 года было зарегистрировано необычно большое число случаев синдрома Дауна, однако последующей тенденции к увеличению заболеваемости не наблюдалось.

Патофизиология



- Синдром Дауна — хромосомная патология, характеризующаяся наличием дополнительных копий генетического материала по 21-й хромосоме.



Формы синдрома Дауна



- простая полная трисомия 21 хромосомы, обусловленная нерасхождением хромосом во время мейоза
- Мозаицизм- не все клетки содержат лишнюю хромосому.



- Транслокация 21-й хромосомы
- Информация об этих редких формах значима для родителей, так как риск рождения других детей с синдромом Дауна различен при разных формах.

Диагностика



Беременная женщина может пройти обследование на выявление нарушений плода.





- имеются специфические УЗИ-признаки синдрома
- Генетические консультации с генетическими тестами:



1) Биопсия хориона- получение образца ткани хориона



2) Кордоцентез- метод получения
кордовой (пуповинной крови) плода

3) Амниоцентез- пункции амниотической
оболочки с целью
получения околоплодных вод

Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому 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 %
- 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 %.





- Губаревой Эльвиры 205гр.