

# СИНДРОМ ДАУНА



# Синдром Дауна

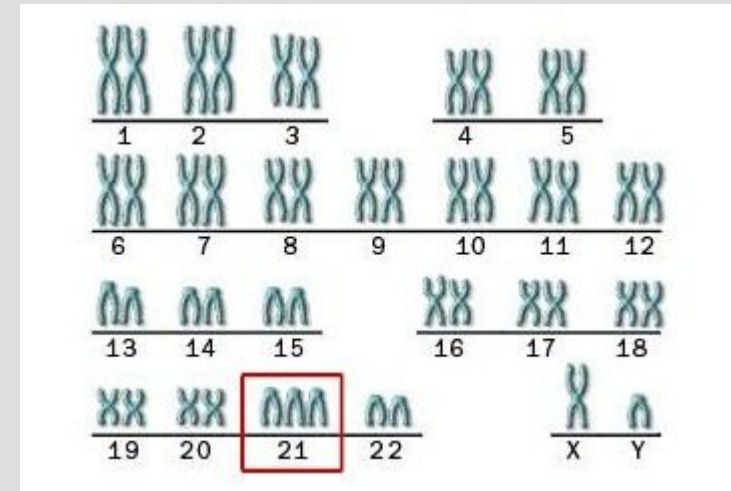
## ЭТИОЛОГИЯ

### Трисомия по всей 21-й хромосоме или по ее большей части

Полная трисомия по 21-й хромосоме 94%

Мозаизм, сочетающий трисомию с нормальным набором хромосом\* 2,4%

Транслокация 21-й хромосомы или ее большей части на хромосомы (длинное плечо 21-й хромосомы прикреплено к плечу 14-й) 3,3%

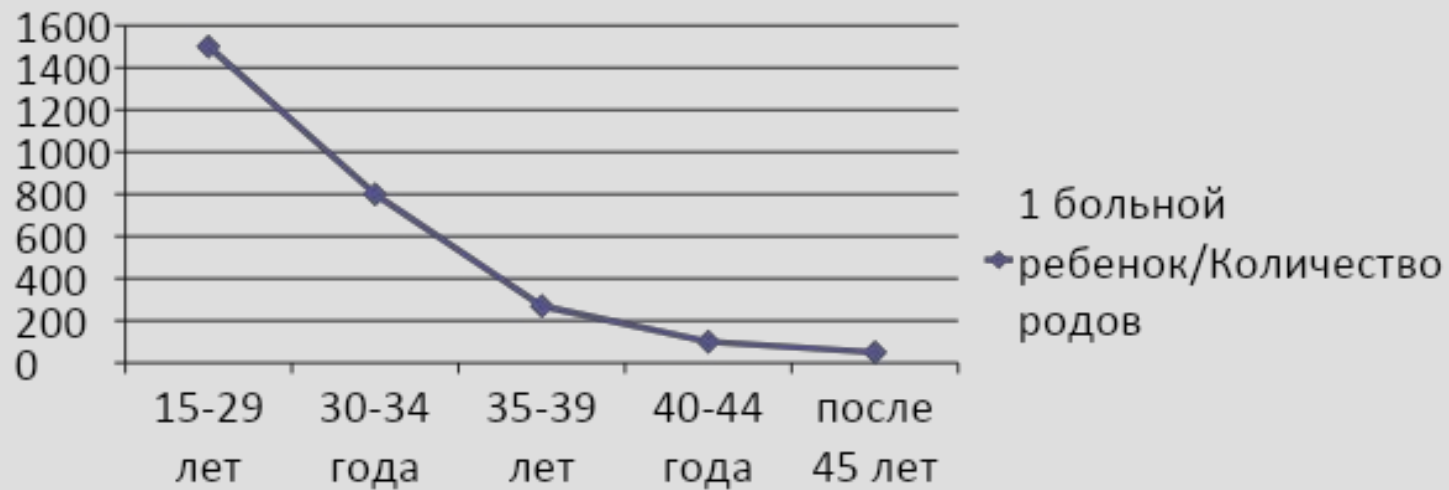


*\*нерасхождение возникает в клетке зародыша на ранних стадиях его развития, в результате чего нарушение кариотипа затрагивает только некоторые ткани и органы. Мозаизм вызывает менее тяжелую болезнь, при которой умственное развитие может сильно задерживаться, а может совсем не нарушаться, что невозможно предсказать по внешнему виду*

*Исследовано 785 больных детей*

# Синдром Дауна

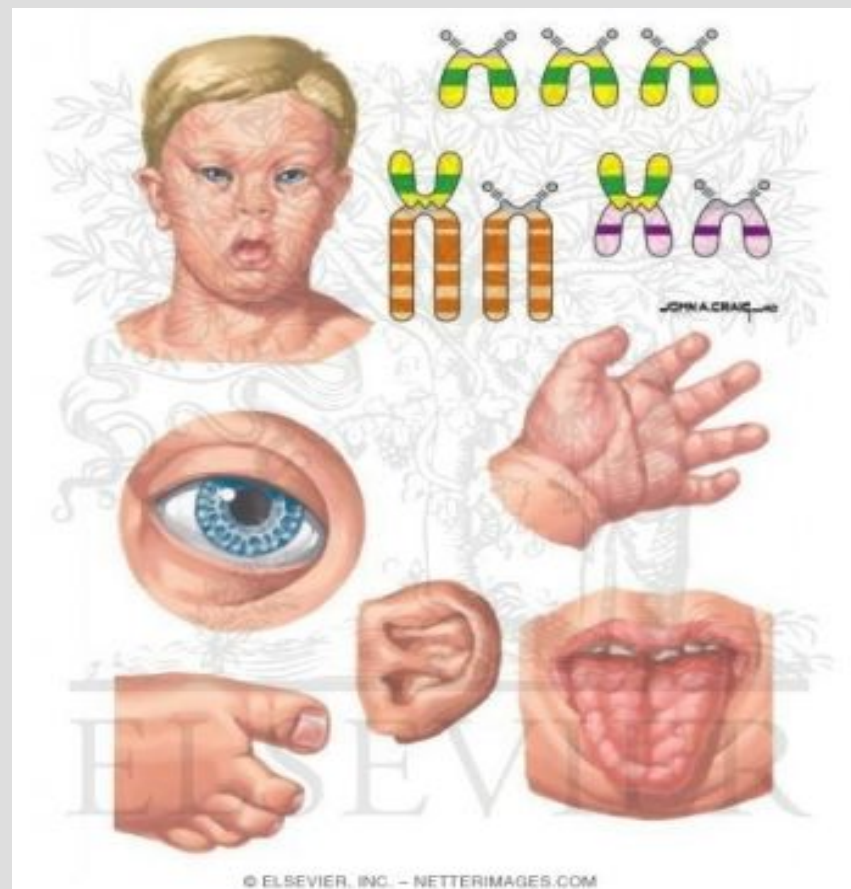
## ЭТИОЛОГИЯ



# Синдром Дауна

## ЧАСТЫЕ СИМПТОМЫ (1)

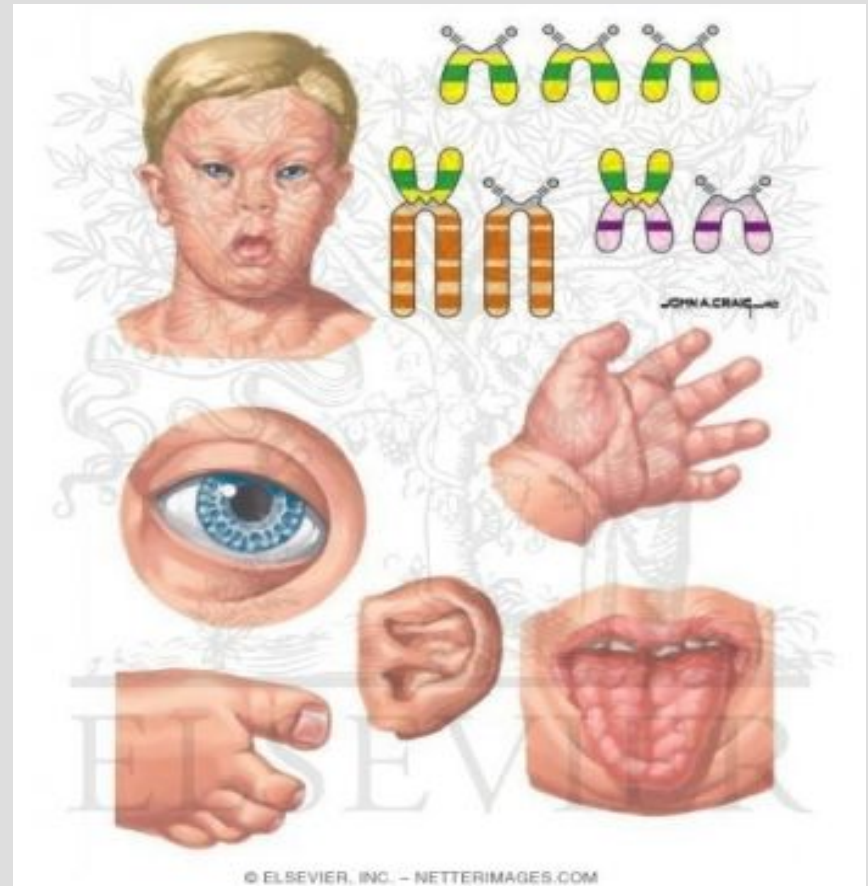
- **ОБЩИЕ:** мышечная гипотония
- **ЦНС:** умственная отсталость
- **ГОЛОВА:** брахицефалия с плоским затылком; легкая микроцефалия
- **ШЕЯ:** выглядит укороченной
- **ГЛАЗА:** пигментные пятна по краю радужки (пятна Брашфилда)
- **УШИ:** маленькие ушные раковины; нейросенсорная или смешанная тугоухость (66%); скопление жидкости в барабанной полости
- **ЗУБЫ:** гипоплазия; парадонтоз; неподверженность кариеск



# Синдром Дауна

## ЧАСТЫЕ СИМПТОМЫ (2)

- **КИСТИ:** короткие пястные кости и фаланги пальцев; гипоплазия средней фаланги V пальца в сочетании с клинодактилией;
- **СТОПЫ:** сандалевидная щель; глубокая подошвенная борозда между I и II пальцами;
- **ТАЗ:** гипоплазия таза с расширением и разворотом наружу крыльев позвонковых костей и недоразвитием вертлужных впадин;
- **СЕРДЦЕ:** врожденные пороки примерно у 40% детей;
- **КОЖА:** складчатая кожа на задней поверхности шеи;
- **ПОЛОВЫЕ ОРГАНЫ:** гипогонадизм; мужчины стерильны
- **ВОЛОСЫ:** тонкие, мягкие, редкие; лобковые волосы - прямые



# Синдром Дауна

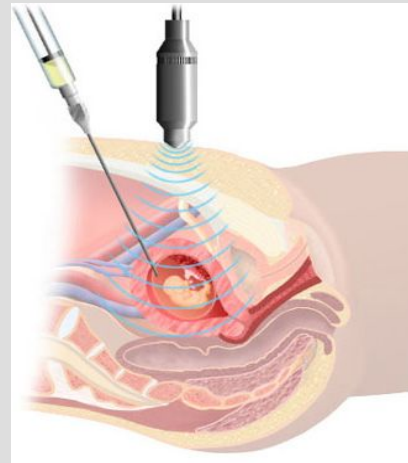
## РЕДКИЕ СИМПТОМЫ

ЭПИЛЕПСИЯ; КЕРАТОКОНУС; ВРОЖДЕННАЯ КАТАРАКТА;  
ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЖКТ, в частности трахеопищеводные  
свищи, стеноз привратника, грыжа пупочного канатика,  
атрезия двенадцатиперстной кишки, кольцевидная  
поджелудочная железа; 11 ПАР РЕБЕР; НЕСТАБИЛЬНОСТЬ  
АТЛАНТООСЕВЫХ И АТЛАНТОЗАТЫЛОЧНЫХ СУСТАВОВ;  
СРАЩЕНИЕ ПАЛЬЦЕВ НОГ и т.д.

# Синдром Дауна

## ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Беременная женщина может пройти обследование на выявление нарушений плода. Многие стандартные дородовые обследования способны обнаружить синдром Дауна у плода. Например, имеются специфические УЗИ-признаки синдрома. Генетические консультации с генетическими тестами (амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез), как правило, предлагаются семьям, риск рождения в которых ребёнка с синдромом Дауна наиболее велик



# Синдром Дауна

## ДИАГНОСТИКА У НОВОРОЖДЕННЫХ

Для диагностики синдрома у новорожденных хватает обычного осмотра.

Десять признаков, четыре из которых встречаются почти у каждого больного в разных сочетаниях:

1. Плоское лицо
2. Ослабление или отсутствие рефлекса Моро
3. Мышечная гипотония
4. Разболтанность суставов
5. Складчатая кожа на задней поверхности шеи
6. Монголоидный разрез глаз
7. Дисплазия таза
8. Клинодактилия V пальца
9. Неправильная форма ушных раковин
10. Четырехпальцевая ладонная борозда





# Синдром Дауна

## ТЕЧЕНИЕ И ПРОГНОЗ

- С возрастом мышечный тонус нормализуется, умственное развитие все больше запаздывает (IQ 25 – 50)

Существуют воспитательные программы, которые подстегивают развитие детей в первые 4-5 лет жизни, но пока не ясно, насколько они отражаются на итоговом развитии

- Растут медленно, половое созревание неполное
- Социальная адаптированность хорошая, опережает их умственный возраст в среднем на 3,3 года.



# Синдром Дауна

## ПРИЧИНЫ РАННЕЙ СМЕРТИ

В 1983 г. больные в среднем доживали до 25 лет, в 2000 гг средняя продолжительность жизни уже составила 50 лет.

### ПРИЧИНЫ РАННЕЙ ГИБЕЛИ:

- Врожденные пороки сердца;
- Лейкозы (другие онкологические заболевания снижены в 10 раз);
- Болезни органов дыхания (в основном пневмонии).

Из сопутствующих заболеваний, трудно поддающихся лечению:

- Болезни щитовидной железы;
- Ренит;
- Конъюнктивит;
- Пародонтит
- Ослабление клеточного и гуморального иммунитета