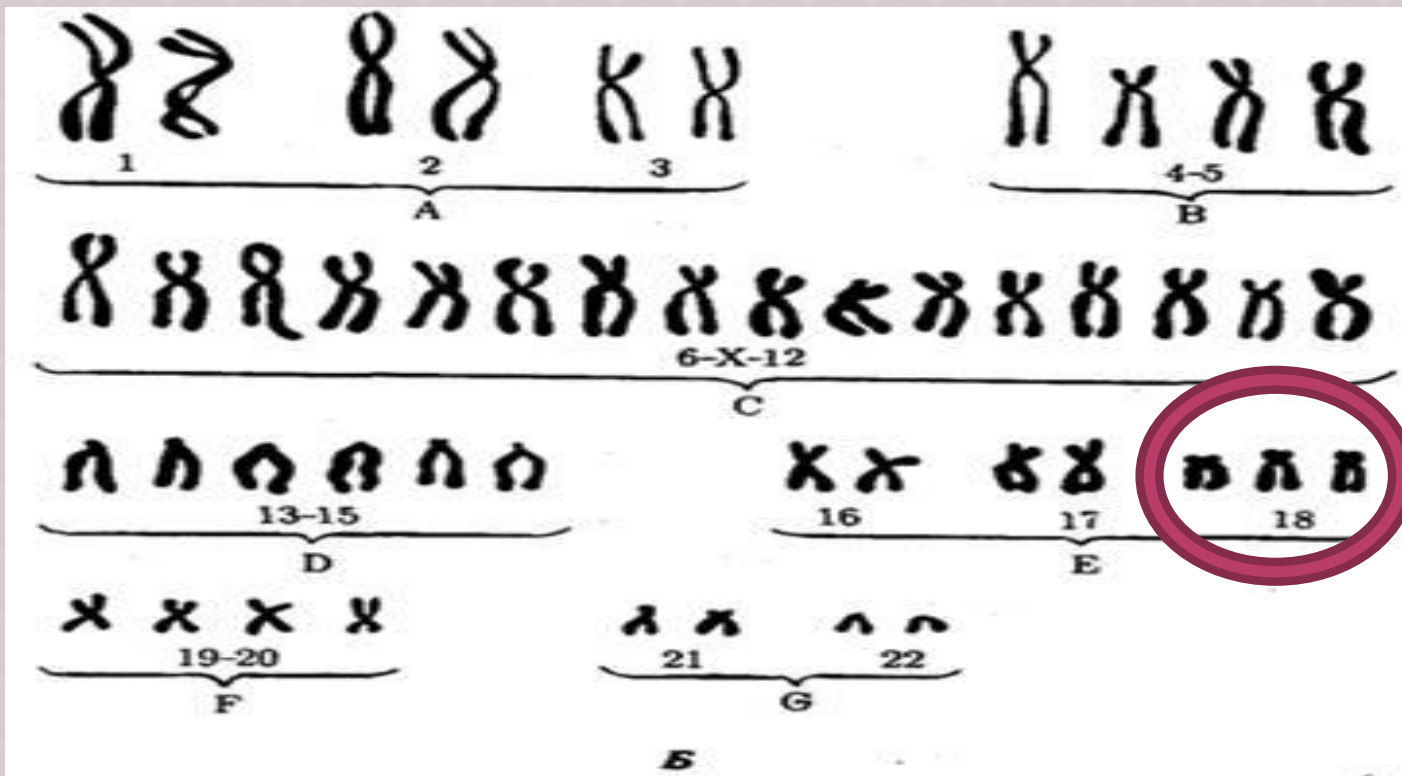


СИНДРОМ ЭДВАРДСА

Выполнила: студентка 4 курса , леч.факультета
10 группы
Федотенкова Екатерина

Синдром Эдвардса (синдром трисомии 18) – второе по частоте после болезни Дауна хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы



ТРИСОМИЮ ПО ГРУППЕ E ВПЕРВЫЕ ОПИСАЛ J. EDWARDS (1960)

ФОРМЫ:

1. Простая трисомная (гаметическая мутация у одного из родителей)
2. Мозаичные (нерасхождение на ранних стадиях дробления)
3. Транслокационные

КЛИНИЧЕСКИХ РАЗЛИЧИЙ МЕЖДУ ДАННЫМИ ФОРМАМИ НЕТ!

ЧАСТОТА:

- 1:5000—1:7000 новорождённых
- Девочки болеют в 3 раза чаще, чем мальчики (причины такого преобладания не ясны)
- Дети с трисомией 18 чаще рождаются у пожилых матерей

ОСОБЕННОСТИ:

- Средний возраст матери - 32,5 года
отца - 35 лет
- Продолжительность беременности превышает нормальную (в среднем 42 недели)
- Диагностируют: слабую активность плода, многоводие, плацента малых размеров, часто оказывается только одна пупочная артерия
- Часть детей рождается в состоянии асфиксии, с очень низкой массой тела (в среднем 2177 г) и резкой гипотрофией.
- Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребёнка составляет 0,7 %



Фенотипические проявления синдрома Эдвардса (1)

- Долихоцефальный череп / микроцефалия / гидроцефалия
- Узкие глазные щели / эпикант / птоз / колобома / катаракта / микрофтальмия
- Вдавленная переносица
- Ушные раковины низко расположены / отсутствие мочки и козелка
- Челюсть маленькая и смещена назад
- Рот маленький / треугольной формы / небо с щелью
- Шея короткая, часто с крыловидной складкой



Фенотипические проявления синдрома Эдвардса (2)

- Грудная клетка расширена / грудина укорочена
- Таз узкий
- Конечности деформированы
- Ограниченная подвижность в тазобедренных суставах
- Кисти и пальцы короткие / дистально расположен и гипоплазирован 1 палец кисти
- Пальцы сжаты в кулак - «флексорная аномалия»
- Форма стопы в виде «качели»
- Первый палец стопы короткий и широкий / синдактилия 2 и 3 пальцев
- Общая мышечная гипотония
- У мальчиков:
 - a. крипторхизм (неопущение яичка в мошонку)
 - b. гипосподия (аномалия анатом. строения пениса)
- У девочек: гипертрофия клитора



Фенотипические проявления синдрома Эдвардса (3)

- Олигофрения в стадии идиотии или глубокой имбецильности (только в мозаичном варианте проявления слабее)
- Судорожный синдром

АУТОПСИЯ:

- Множественные пороки развития органов и систем
 1. ЦНС: недоразвитость мозолистого тела / мозжечка / атрофия мозговых извилин
 2. Сердечно-сосудистая система: дефект межжелудочковой перегородки / незаращение артериального протока
 3. Органы пищеварения: нарушения размещения кишечника / резкое сужение пищевода / сужение анального отверстия
 4. Мочеполовая система: сегментированная или подковообразная почка / удвоение мочеточников / недоразвитость яичников



Диагностика:

Пренатальная диагностика включает 2 этапа:

1. 11-13 неделя- скрининг, основанный на биохимических показателях
 - Бетта- субъединицы хорионического гормона человека (В-ХГЧ)
 - Ассоциированный с беременностью плазменный протеин А (РАРР-А)

С учетом возраста беременной, возможно рассчитать риск рождения больного ребенка. Метод неточен.
2. У беременных группы риска проводят инвазивные процедуры в зависимости от срока беременности:
 - 8-12 неделя- биопсия ворсин хориона
 - 14-18 неделя- амниоцентез
 - 20 неделя- кордоцентез

МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ:

«Золотой стандарт» - метод кариотипирования с дифференциальной окраской хромосом:

- ❖ Анализ кариотипа
- ❖ Выявление крупных хромосомных перестроек (5-10 млн пар нуклеотидов)
- ❖ Минусы- трудоемкость, длительность (1-2 недели), высокая квалификация персонала, технические трудности (недостаточное количество или качество материала)

Метод количественной флуоресцентной полимеразной цепной реакции (КФ- ПЦР):

- ❖ Более быстрый метод
- ❖ Менее требователен к качеству и количеству материала, т.к. не связан с ростом культуры клеток
- ❖ Позволяет одновременно анализировать большое количество образцов
- ❖ Так же достоверен, как и кариотипирование
- ❖ Минусы- в мозаичных случаях- выявление только мозаицизма; невозможность исключить более редкие хромосомные нарушения

При проведении диагностики необходимо брать и биологический материал матери, для исключения ложноотрицательного результата из-за неправильного забора материала.

УЗИ- в данном случае является малоинформативным методом

- ❖ На ранних сроках УЗИ не позволяет обнаружить в случае синдрома Эдвардса каких-либо грубых аномалий развития
- ❖ Далее: косвенными признаками могут стать- малая величина плаценты, недоразвитие или отсутствие одной из пупочных артерий в пупочном канатике.
- ❖ Из-за данных обстоятельств, во многих случаях вопрос о своевременном прерывании беременности не возникает.



ЛЕЧЕНИЕ- не существует.

ПРОГНОЗ:

Неблагоприятный, средняя продолжительность жизни мальчиков 2-3 мес, девочек - 10 мес. Умирают 30% больных в течение первого месяца жизни, до года доживают лишь 10% больных.

Чаще всего причиной смерти является полиорганная недостаточность. Оставшиеся в живых – глубокие физические инвалиды и олигофрены.

При мозаичных вариантах прогноз для жизни несколько лучше и клинические проявления менее выражены.



Вся жизнь - это настроение!

Спасибо за внимание!