

**Краевое государственное бюджетное
образовательное учреждение среднего
профессионального образования
«Красноярский медицинский техникум»
(КГБОУ СПО «КрасМТ»)**

ПРЕЗЕНТАЦИЯ НА ТЕМУ «СИНДРОМ ЭДВАРДСА»

**Выполнила: студентка 110- 1 подгруппы:
Горковенко Анастасия Евгеньевна
Преподаватель: Панова Надежда
Александровна.**

ИЗ ИСТОРИИ...

- ❖ Синдром Эдвардса получил название по имени английского цитогенетика Джона Эдвардса, впервые описавшего его хромосомную природу в 1960 году при обследовании ребенка с множественными пороками и аномалиями развития.

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ **1:5000 – 1:7000**



- *Девочки болеют в 3 раза чаще, чем мальчики*
- *Причины преобладания больных девочек пока неясны*



ЭТИОЛОГИЯ

- ▣ **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.**

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

- **низкий, в среднем 2177 г, вес (при этом длительность беременности — нормальная или даже превышает норму)**
- **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%

ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНЫЙ АППАРАТ

- **грудина короткая**
- **стопа-качалка**
- **большой палец утолщен и укорочен**
- **флексорное положение кистей**
- **кожная синдактилия стоп**
- **косолапость**

ДРУГИЕ ПОРОКИ ОРГАНОВ И СИСТЕМ

- 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)**

❖ Сгибательная деформация пальцев,
перекрывание пятым пальцем
четвертого, гипоплазия ногтей



ВЫСТУПАЮЩИЙ ЗАТЫЛОК, МИКРОГЕНИЯ, ФЛЕКСОРНОЕ ПОЛОЖЕНИЕ КИСТИ



**ДЕТИ С СИНДРОМОМ ЭДВАРДСА УМИРАЮТ В
РАННЕМ ВОЗРАСТЕ (90% - ДО 1 ГОДА) ОТ
ОСЛОЖНЕНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ВРОЖДЁННЫМИ
ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ (АСФИКСИЯ, ПНЕВМОНИЯ,
КИШЕЧНАЯ НЕПРОХОДИМОСТЬ, СЕРДЕЧНО-
СОСУДИСТАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ). КЛИНИЧЕСКАЯ И
ДАЖЕ ПАТОЛОГОАНАТОМИЧЕСКАЯ
ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА
ЭДВАРДСА СЛОЖНА.**



ПРОГНОЗ

- ▣ **Продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60 % детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживает лишь 5-10 %. Основной причиной смерти служат остановка дыхания и нарушения работы сердца.**
- ▣ **Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены.**

Спасибо за внимание 😊