Краевое государственное бюджетное образовательное учреждение среднего профессионального образования «Красноярский медицинский техникум» (КГБОУСПО «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

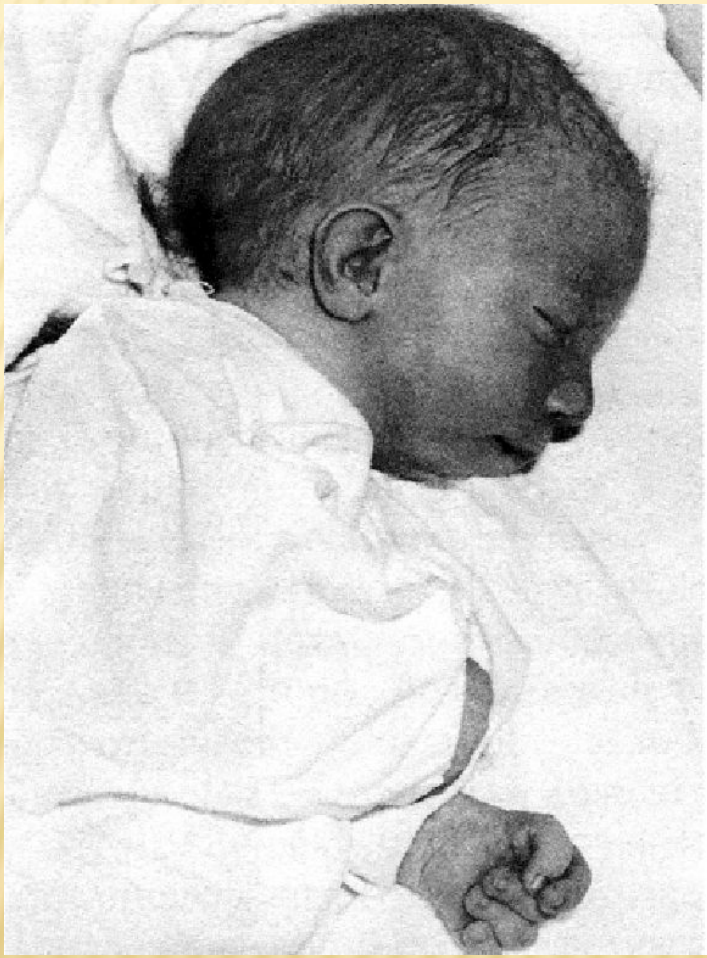
- грудина короткая
- стопа-качалка
- большой палец утолщен и укорочен
- флексорное положение кистей
- кожная синдактелия стоп
- косолапость

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☺