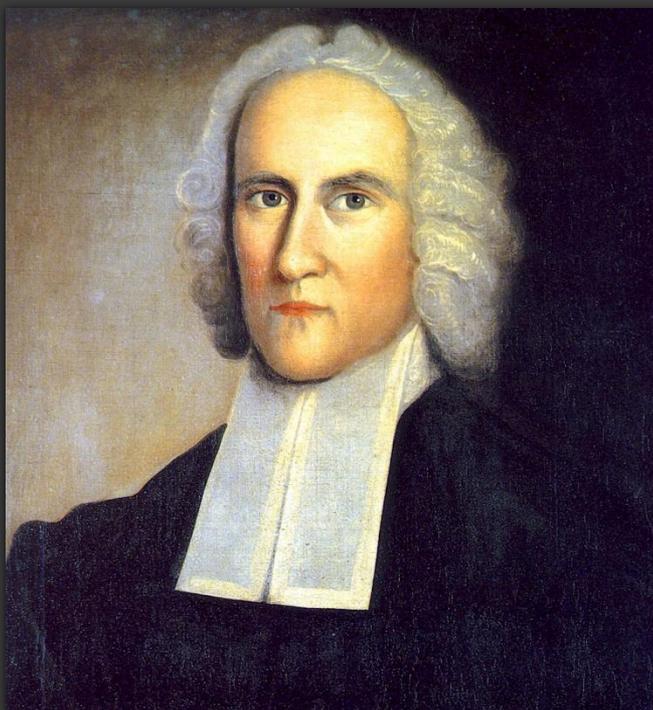


"ЙОШКАР-ОЛИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ"

Синдром Эдвардса

Выполнила: студентка
группы ЛД-1
Дождикова Мария

Йошка-Ола 2020



Джонатан Эдвардс

Синдром Эдвардса – заболевание, обусловленное спонтанной мутацией генов и появлением дополнительной 18 хромосомы. Подобные патологические изменения происходят в организме плода во время эмбриогенеза. Трисомия по 18-ой аутосоме сопровождается разнообразными пороками развития, приводящими к инвалидности или смерти ребенка. Синдром Эдвардса распространен по всему земному шару без четкой зависимости от местности или расы.

У больных детей изменяется внешний вид, поражается опорно-двигательная, пищеварительная, сердечно-сосудистая, нервная и мочеполовая системы. Следствием количественной хромосомной aberrации является своеобразный фенотип — длинная голова; недоразвитые уши, глаза и челюсти; короткая верхняя губа; косолапость. Синдром Эдвардса проявляется глубокой умственной отсталостью и многочисленными врожденными пороками внутренних органов: сердца, мозга, почек.



ПРИЧИНЫ

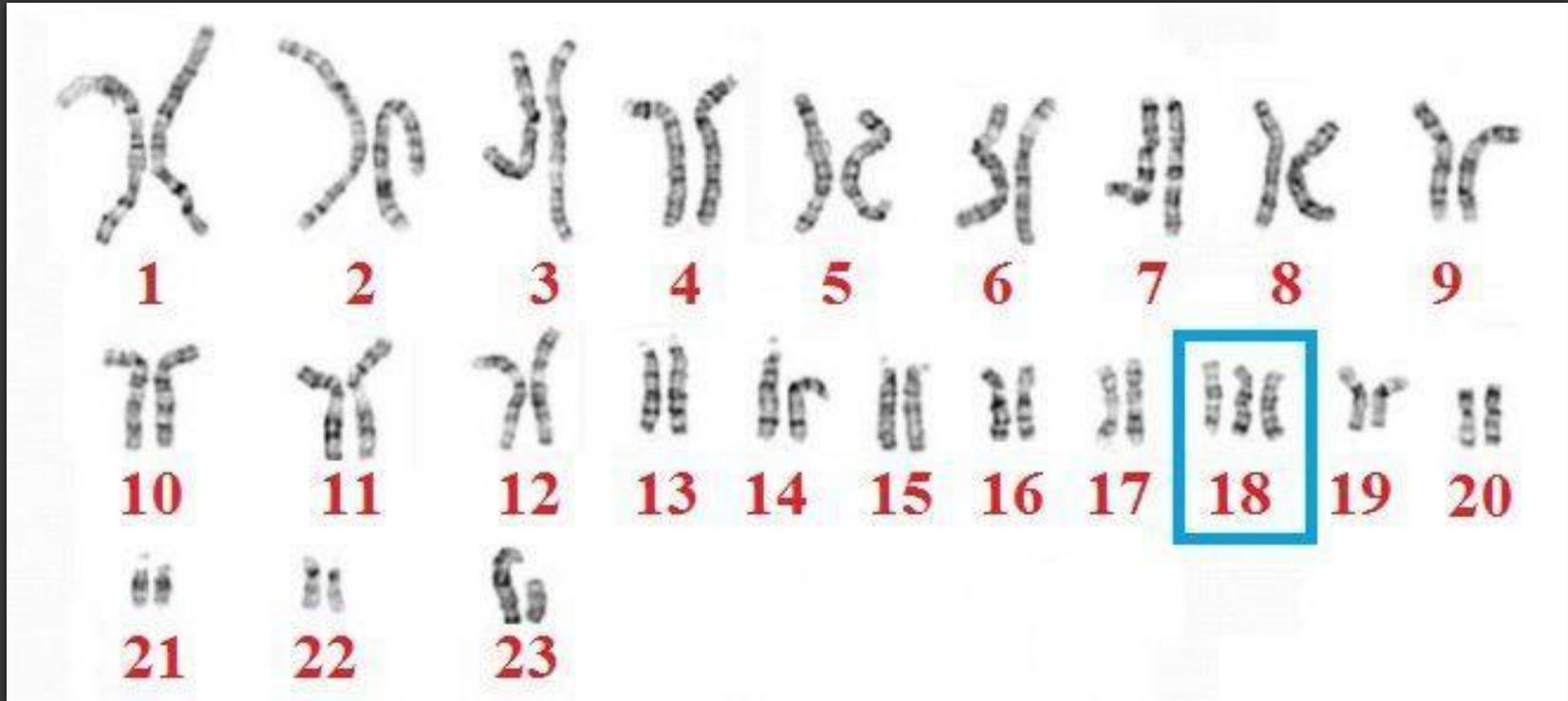
Причиной заболевания является наличие дополнительной 18-й хромосомы (трёх вместо двух в норме для диплоидного набора) в кариотипе зиготы.

Кариотип здорового ребенка состоит из 46 хромосом: по 23 от обоих родителей. У лиц с синдромом Эдвардса под влиянием не установленных наукой факторов происходит дублирование генетического материала, и появляется дополнительная 47 хромосома, которая является «лишней». Обычно мутации подвергается 18 хромосома. Так формируется название – трисомия 18. Хромосомные нарушения происходят в процессе образования гамет или дробления зиготы. В большинстве случаев возникает простая трисомия 18, крайне редко – мозаичная или транслокационная форма. Причины синдрома Эдвардса в настоящее время остаются неизвестными. Больной ребенок может появиться на свет в семье, где родители и родственники являются абсолютно здоровыми.

□ **Полная трисомия** – три 18 хромосомы в каждой клетке плода. Патология обусловлена нерасхождением хромосом в процессе мейоза. Почти всегда лишняя хромосома передается по материнской линии. Этот вариант синдрома Эдвардса протекает довольно тяжело по сравнению с другими формами, встречается намного чаще и практически всегда имеет неблагоприятный прогноз.

□ **Мозаицизм** связан с нерасхождением хромосом после слияния половых клеток на ранней стадии дробления зиготы. Обе гаметы изначально имеют нормальный набор хромосом, но в результате удвоения генетического материала и формирования зародыша происходит сбой. При этом только часть клеток плода получит лишнюю хромосому. Доля патологических клеток никогда не превышает 50%. Их число зависит от того, на каком этапе деления начальной клетки произошел сбой. Чем позже это происходит, тем меньше будет доля дефектных клеток. Общее состояние пациента при этом легче, чем при классической форме трисомии 18.

□ **Частичная трисомия** или транслокация – добавление фрагмента третьей хромосомы в результате дефекта деления генетического материала. Транслокационная перестройка ведет к избыточности информации и нарушению генетической последовательности в двух хромосомах. Гены 18 хромосомы переходят с одного участка на другой. Для пациентов с частичной трисомией 18 прогноз лучше, чем для детей с полной формой, но все равно остается неблагоприятным.



Синдром Эдвардса

Факторы, способствующие развитию патологии:

- неблагоприятная экология,
- облучение,
- воздействие химикатов и прочих токсинов,
- прием алкоголя беременной женщиной,
- активное и пассивное курение,
- воздействие некоторых лекарств,
- кровное родство супругов,
- заболевания половой сферы,
- возраст матери старше 40 лет.

Вышеперечисленные факторы лишь повышают риск развития данной мутации, а не являются ее непосредственными причинами.

СИМПТОМЫ

Первые признаки патологии появляются во время беременности:

- Многоводие,
- Слабая активность плода,
- Гипоплазия плаценты,
- Аномальное строение пуповины

Новорожденные дети имеют низкую массу тела – около 2 кг, а также признаки гипотрофии при доношенной или переношенной беременности. У них нарушен процесс дыхания, сосания и проглатывания молока. Им требуется питание через зонд и длительная вентиляция легких.



Фенотипические признаки новорожденных с синдромом Эдвардса:

- Долихоцефалия — длинноголовость,
- Непропорционально маленькая голова,
- Низкий лоб,
- Выступающий затылок,
- «Готическое» небо,
- Узкие глазные щели,
- Узкий и вдавленный нос,
- Микрогнатия — маленькая челюсть,
- Микрофтальмия — мелкие глазные яблоки,
- «Заячья губа» и «волчья пасть»,
- Вертикальная складка на внутреннем уголке глаза,
- Патологически неправильный прикус,
- Искривленные черты лица,
- Опущение верхнего века,
- Стробизм,
- Короткая шея,
- Деформация ушных раковин,
- Низкая посадка ушей.

Характерные деформации скелета:

- синдактилия кистей,
- укороченная и расширенная грудина,
- косолапость,
- искривление позвоночника,
- гипо- и атрофия мышц,
- «стопа-качалка»,
- полное слияние или перепончатость пальцев на нижних конечностях,
- аномальное сгибание и разгибание суставов,
- флексорное положение кисти.

Нарушения психической сферы:

- умственная отсталость,
- олигофренизм,
- имбицилизм,
- идиотизм,
- задержка нервно-психического развития.

Тяжелые аномалии со стороны внутренних органов:

- врожденные пороки сердца,
- грыжи,
- меккелев дивертикул,
- сужение привратника,
- отсутствие анального отверстия,
- удвоение мочеочника,
- почка в форме подковы,
- расширение чашечно-лоханочного комплекса,
- выпячивание стенки мочевого пузыря,
- неопущение яичка в мошонку,
- двурогая матка,
- клиторомегалия,
- атрофия или сглаживание извилин мозга,
- микроцефалия,
- менингомиелоцеле,
- водянка головного мозга,
- субарахноидальные кисты,
- недоразвитие мозжечка и мозолистого тела.

Диагностика

Диагностика синдрома Эдвардса складывается из трех этапов — обследование супружеских пар до момента зачатия, беременной женщины до родов и ребенка после появления на свет.

- I. Диагностика до зачатия ребенка — идеальный вариант, но не всегда применимый. Специалисты-генетики могут лишь предположить, каков риск рождения ребенка с хромосомным заболеванием в данной семье.
 - До момента зачатия врачи собирают семейный анамнез, опрашивая родителей об их родословной.
 - Большое внимание специалисты уделяют факторам риска: возрасту матери, перенесенным инфекционным заболеваниям, хроническим болезням, вредным привычкам.
 - Генетический анализ родителей — полноценное исследование, с помощью которого составляется их кариотип и обнаруживаются участки ДНК с дефектными генами.

II. Диагностика в период внутриутробного развития дает более точные результаты, поскольку обследуют организм плода. Пренатальная диагностика — важный этап в процессе выявления хромосомных нарушений.

- Ультразвуковое исследование плода и доплерография маточно-плацентарного кровотока – неинвазивные методы, полностью безопасные и рекомендованные всем беременным. Признаки синдрома Эдвардса: отставание плода в размерах и массе, большое количество околоплодных вод, видимые аномалии развития черепа и костей, агенезия пупочной артерии, малая величина плаценты, многоводие, брадикардия, отсутствие носовых костей, 2 артерии в пуповине, кисты сосудистых сплетений. Диагностика с помощью ультразвукового исследования является достоверной на 100%.
- Стандартный пренатальный скрининг включает анализ крови на сывороточные маркеры. Полученные результаты соотносят с возрастом беременной женщины и сроком гестации. При отклонении показателей от нормы ставят высокий риск синдрома Эдвардса. В таких случаях показано искусственное прерывание беременности по медицинским показаниям.

- Амниоцентез – клеточный анализ околоплодных вод. Инвазивная методика, осуществляемая путем забора амниотической жидкости шприцем. Ее клетки содержат образцы ДНК плода, которые проверяют на наличие генетических заболеваний.
- Кордоцентез — исследование пупочной крови плода, позволяющее определить генетические аномалии с высокой точностью.
- Биопсия хориона представляет собой пункцию матки через переднюю брюшную стенку и забор ткани для анализа – стандартного генетического исследования.

Беременным, попадающим в группу высокого риска, предлагается проведение инвазивной дородовой диагностики с последующим кариотипированием плода. Инвазивные методы считаются самыми точными и надежными, но требующими оперативного вмешательства и проникновения в оболочку плода. Диагноз подтверждается при помощи определения кариотипа малыша путем КФ-ПЦР.

Лечение

Синдром Эдвардса, как и все хромосомные аномалии, неизлечим. Патология в большинстве случаев несовместима с жизнью. Больным детям показана симптоматическая терапия, направленная на поддержание физиологических функций организма, продление жизни и улучшение ее качества.

Коррекция патологических процессов, опасных для жизни, заключается в назначении противовоспалительного и антибактериального лечения при наличии пневмонии, восстановлении проходимости пищеварительного тракта при атрезии кишечника, кормлении через зонд, использовании пеногасителей при метеоризме, слабительных средств при запоре. Для поддержания жизнеспособности всего организма проводится коррекция работы дыхательной и пищеварительной систем, а также нормализация сердечной деятельности. Больным необходимо создать стерильные условия, чтобы избежать развития различных инфекционных заболеваний. Дети с данным синдромом требуют тщательного ухода и регулярного прохождения медицинского обследования