

Синдром Дауна

выполнила: Нюхалова Виктория группа 07613

Определение

- Синдром Дауна – хромосомная аномалия, при которой в кариотипе имеются дополнительные копии генетического материала по 21-ой хромосоме, т. е. наблюдается трисомия по 21-й хромосоме.



Клинические признаки синдрома дауна:

-Круглое лицо

-Монголоидный
разрез глаз

-Эпикант



Причины синдрома Дауна:

- В норме клетки человеческого организма содержат по 23 пары хромосом (нормальный женский кариотип 46,XX; мужской — 46,XY). При этом одна из хромосом каждой пары наследуется от матери, а другая – от отца. Генетические механизмы развития синдрома Дауна кроются в количественном нарушении аутосом, когда к 21-ой паре хромосом присоединяется дополнительный генетический материал. Наличие трисомии по 21-ой хромосоме определяет черты, характерные для синдрома Дауна.
- Появление дополнительной хромосомы может быть обусловлено генетической случайностью (нерасхождением парных хромосом в овогенезе или сперматогенезе), нарушением клеточного деления уже после оплодотворения либо наследованием генетической мутации от матери или отца. С учетом этих механизмов в генетике различают три варианта аномалии кариотипа при синдроме Дауна: регулярную (простую) трисомию, мозаицизм и несбалансированную транслокацию.

3 варианта аномалии кариотипа при Синдроме Дауна.

- Большинство случаев синдрома Дауна (около 94%) связано с простой трисомией (кариотип 47,XX, 21+ или 47,XY, 21+). При этом три копии 21-ой хромосомы присутствуют во всех клетках вследствие нарушения деления парных хромосом во время мейоза в материнской или отцовской половых клетках.

- Около 1-2% случаев синдрома Дауна приходится на мозаичную форму, которая обусловлена нарушением митоза только в одной клетке зародыша, находящегося на стадии бластулы или гастрюлы. При мозаицизме трисомия 21-ой хромосомы выявляется только в дериватах этой клетки, а остальная часть клеток имеет нормальный хромосомный набор.

- Транслокационная форма синдрома Дауна встречается у 4-5% пациентов. В этом случае 21-я хромосома либо ее фрагмент прикрепляется (транслоцируется) к какой-либо из аутосом и при мейозе отходит вместе с ней во вновь образовавшуюся клетку. Наиболее частыми «объектами» транслокации служат хромосомы 14 и 15, реже – на 13, 22, 4 и 5. Такая перестройка хромосом может носить случайный характер или наследоваться от одного из родителей, являющегося носителем сбалансированной транслокации и имеющего нормальный фенотип. Если носителем транслокации выступает отец, то вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна составляет 3%, если носительство связано с материнским генетическим материалом, риск возрастает до 10-15%.

Клинические проявления синдрома Дауна

- Клиническая симптоматика синдрома Дауна разнообразна: это и врождённые пороки развития, и нарушения постнатального развития нервной системы, и вторичный иммунодефицит и др.

Дети с синдромом Дауна рождаются в срок, но с умеренно выраженной пренатальной гипоплазией (на 8—10% ниже средних величин). Многие симптомы синдрома Дауна заметны при рождении, в последующем они проявляются более чётко. Квалифицированный педиатр ставит правильный диагноз синдрома Дауна в родильном доме не менее чем в 90% случаев. Из черепно-лицевых дизморфий отмечаются монголоидный разрез глаз (по этой причине синдром Дауна долго называли монголоидизмом), круглое уплощённое лицо, плоская спинка носа, эпикант, крупный (обычно высунутый) язык, брахицефалия, деформированные ушные раковины

- Характерна мышечная гипотония в сочетании с разболтанностью суставов

Часто встречаются врождённый порок сердца, клинодактилия, характерные изменения дерматоглифики (четырёхпальцевая, или «обезьянья», складка на ладони, две кожные складки вместо трёх на мизинце, высокое положение трирадиуса и др.). Пороки ЖКТ наблюдаются редко. Частота какого-либо симптома в 100% случаев, кроме низкого роста, не отмечена.



Рисунок 1. Руки взрослого мужчины с синдромом Дауна (усиленная морщинистость, на левой руке четырёхпальцевая, или «обезьянья», складка).

Прогноз синдрома Дауна

- Возможности обучаемости и социализации лиц с синдромом Дауна различны; они во многом зависят от интеллектуальных способностей детей и от усилий, прилагаемых родителями и педагогами. В большинстве случаев детям с синдромом Дауна удается привить минимальные бытовые и коммуникационные навыки, необходимые в повседневной жизни. Вместе с тем, известны случаи успехов таких пациентов в области изобразительного искусства, актерского мастерства, спорта, а также получения высшего образования. Взрослые с синдромом Дауна могут вести самостоятельную жизнь, овладевать несложными профессиями, создавать семьи.



Профилактика

- О профилактике синдрома Дауна можно говорить только с позиции уменьшения возможных рисков, поскольку вероятность рождения больного ребенка существует в любой паре. Акушеры-гинекологи советуют женщинам не откладывать беременность на поздний возраст. Прогнозировать рождение ребенка с синдромом Дауна призвано помочь генетическое консультирование семей и система пренатального скрининга.