

Государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение
«Тольяттинский медицинский колледж»
Специальность Сестринское дело

Синдром Дауна

Выполнила:

Студентка группы С-141
Кирилина Оксана Юрьевна

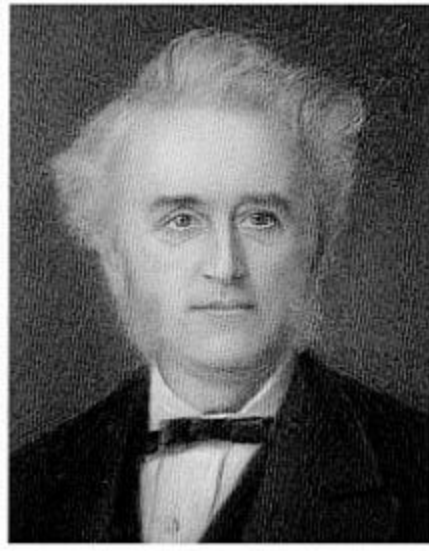
Руководитель:

*Загуменнова Елена
Михайловна*

2021 год

Открыватели

- Синдром получил название в честь английского врача **Джона Дауна**, впервые описавшего его **в 1866** году.



- Связь между происхождением врождённого синдрома и изменением количества хромосом была выявлена только **в 1959** году французским генетиком **Жеромом Леженом**.



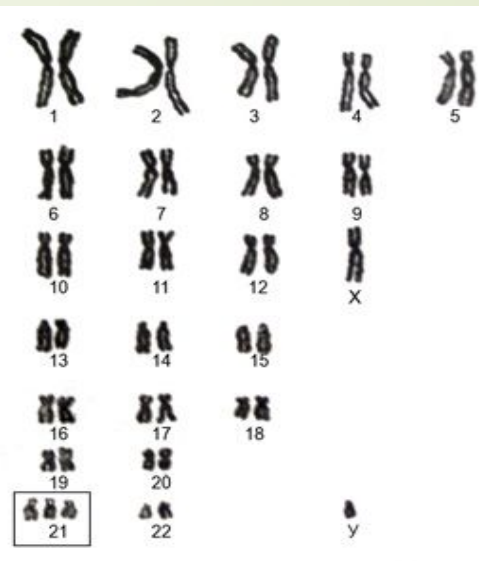
Генетические данные



Синдром Дауна

Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии (мутаций), при которой чаще всего кариотип (генотип) представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями (XXX). Синдром получил название в честь английского врача Джона Дауна, впервые описавшего его в 1866 году.

Важно помнить!!!

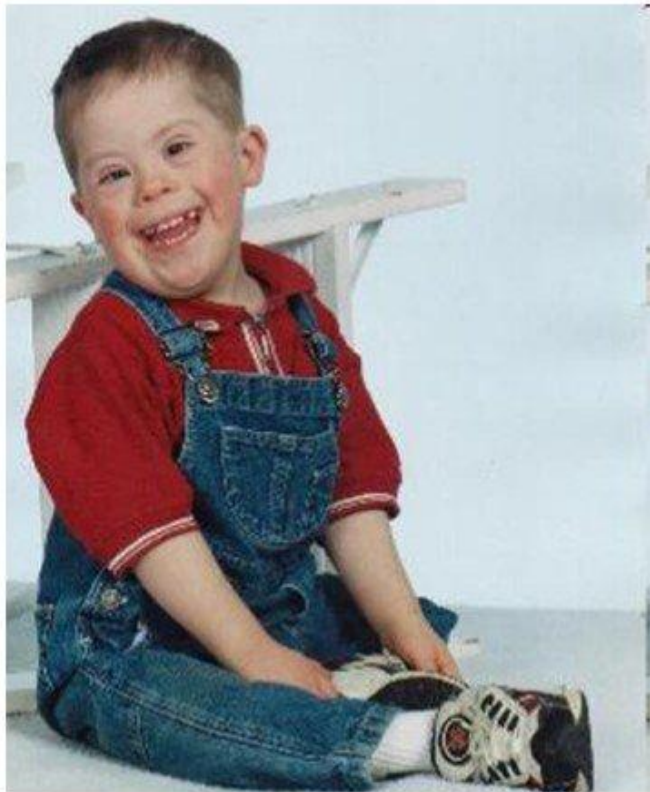


Синдром Дауна признан специалистами всех стран мира как
СЛУЧАЙНАЯ генетическая мутация!

Риск рождения ребенка с синдромом Дауна

зависит от возраста матери. Для женщин в возрасте до 25 лет вероятность рождения больного ребенка равна 1/1400, до 30 — 1/1000, в 35 лет риск возрастает до 1/350, в 42 года — до 1/60, а в 49 лет — до 1/12. Тем не менее, поскольку молодые женщины в целом рожают гораздо больше детей, большинство (80%) **всех больных синдромом Дауна в действительности рождены молодыми женщинами в возрасте до 30 лет.**

Сегодня в мире каждый шестисотый ребенок рождается с синдромом Дауна



Индийские ученые обнаружили, что **вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна сильно зависит от возраста бабушки по материнской линии: чем старше она была, когда рожала дочь, тем выше вероятность рождения больных внуков. Этот фактор может оказаться более значимым, чем три других, известных ранее (возраст матери, возраст отца и степень близкородственности брака).**

Клиническая симптоматика. Общие симптомы.

- УО
- Монголоидный разрез глаз
- Мышечная гипотония;
- Расхождение прямых мышц живота;
- Разболтанность суставов;
- Плоское лицо, плоская спинка носа, эпикант
- Маленькие (или деформированные) ушные раковины
- Врожденные пороки развития ССС,
- Вторичный иммунодефицит,
- Нарушение пищеварения,
- Выражен авитаминоз
- Склонность к ожирению в подростковом возрасте.
- Низкий рост и неуклюжая походка.



ДИАГНОСТИКА ВО ВРЕМЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Во время беременности, женщины могут пройти обследование на наличие у плода различных заболеваний.

Семьям, которые имеют повышенный риск рождения больного ребенка, предлагается пройти генетическое тестирование:

с помощью амниоцентеза, биопсии хориона или кордоцентез

и обратиться за генетической консультацией.



Методы пренатальной диагностики

- Амниоцентез - это наиболее распространенный метод диагностики синдрома Дауна, однако он требует введения длинной иглы для забора пробы клеток плода. В 1% случаев этот метод приводит к выкидышу.




- Экспресс-диагностика синдрома Дауна на ранних сроках беременности Включает в себя анализ крови в первом триместре и ультразвуковое исследование.



Лечение:

Лечение синдрома Дауна пожизненное, оно заключается не в избавлении от хромосомной патологии, а в терапии сопутствующих заболеваний и пороков развития. Например, при врожденных пороках сердца проводится операция. В лечении «даунят» участвует группа различных врачей-специалистов: педиатр, психиатр и психолог, кардиолог, гастроэнтеролог, эндокринолог, логопед, окулист, стоматолог и прочие.





Среди «детей
солнца» есть
талантливые
актеры, художники,
спортсмены и
педагоги.

Джудит Скотт (США)- создавала скульптуры из ниток.



Джудит Скотт прожила 62 года.





Пабло Пинеда (род. в 1974 году в Испании)- испанский актер и преподаватель, по



Раймонд Ху (США)

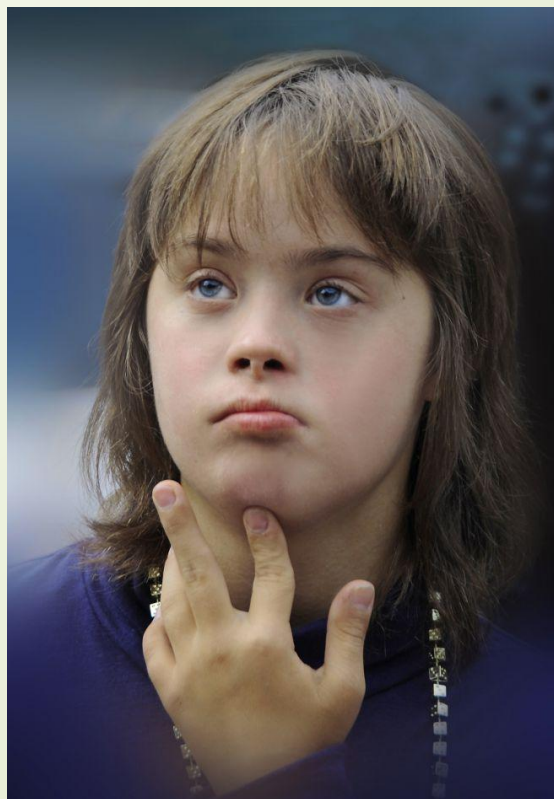


Раймонд Ху-американский художник. Его картины вызывают восторг у ценителей. Раймонд рисует животных в традиционной китайской технике.



Мария Ланговая (род. в 1997 году)

Маша Ланговая – российская спортсменка из Барнаула, чемпионка мира по плаванию.



Список литературы

1. Основы социальной работы: Учебник / Отв. Ред. П.Д. Павленок.
- 3-е изд., испр. и доп. - М.: ИНФРА-М, 2006 г.
- 2. Детские болезни. Новейший справочник / под общ. ред. В.Н. Самариной. - СПб.: Сова; М.: Изд-во ЭКСМО, 2005г.
- 3. Бочков Н.П. "Генетика человека (Наследственность и патология)" - М., 1978 г.
- 4. Козлова С.И. "Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование" - М., 1996.
- 5. Бадалян Л.О. "Наследственные болезни у детей" - М., 1971 г.