

ГОУ СПО « Орский медицинский колледж»

Обучающий альбом по генетики

Синдром Дауна



Выполнили: студенты группы 21
(2 бр.)

Проверил: преподаватель высшей
категории Биштова Н. П.

Что такое синдром Дауна?

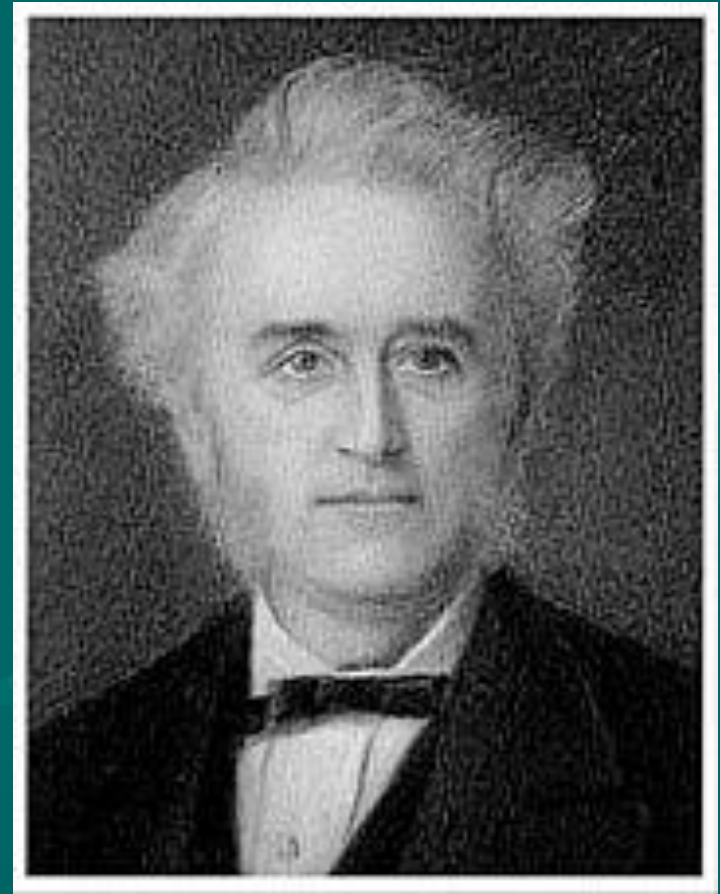
- самая распространённая генетическая аномалия.
- врожденное нарушение развития, проявляющееся умственной отсталостью, нарушением роста костей и другими физическими аномалиями.
- одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46



Из истории...

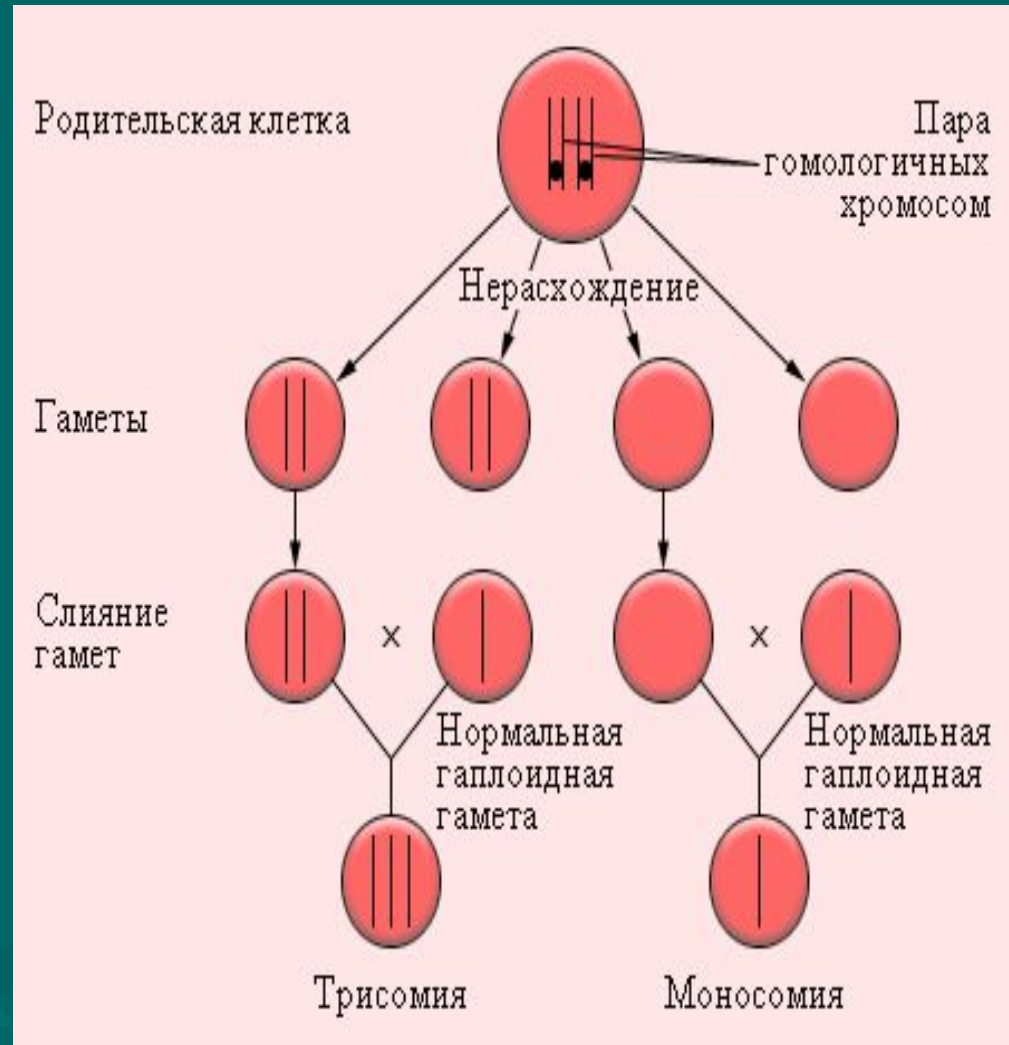
- Джон Лэнгдон Хэйдон Даун — ученый, впервые описавший синдром Дауна и назвавший его "монголизм", а также предложил ошибочную теорию расовой регрессии,. На самом деле синдром Дауна не связан с расовыми особенностями и встречается у представителей всех рас. Фамилия доктора совпадает с английским словом, обозначающим "вниз", в результате чего возникло популярное заблуждение о сути синдрома Дауна (умственной отсталости) — однако синдром назван так в 1965 г. только по имени собственному, без дополнительных коннотаций.

- Слово "синдром" означает набор признаков или характерных черт. Синдром Дауна, как показал в 1959 году французский ученый Жером Лежен (Lejeune), - это **генетическое состояние, которое существует с момента зачатия и определяется наличием в клетках**



На рис.
английский
учёный Джон
Даун

- Болезнь Дауна встречается в 1 случае на 500-800 новорождённых. Изучение кариотипа больных синдромом Дауна показало наличие в хромосомном наборе дополнительной 21 хромосомы, т.е. трисомию по этой хромосоме



- Тело человека состоит из миллионов клеток, каждая из которых обычно содержит 46 хромосом. Хромосомы расположены парами - половина от матери, половина от отца. У людей с синдромом Дауна в 21-й паре присутствует дополнительная хромосома, вследствие чего, в клетках оказывается по 47 хромосом. При этом у родителей, как правило, нормальный генотип.



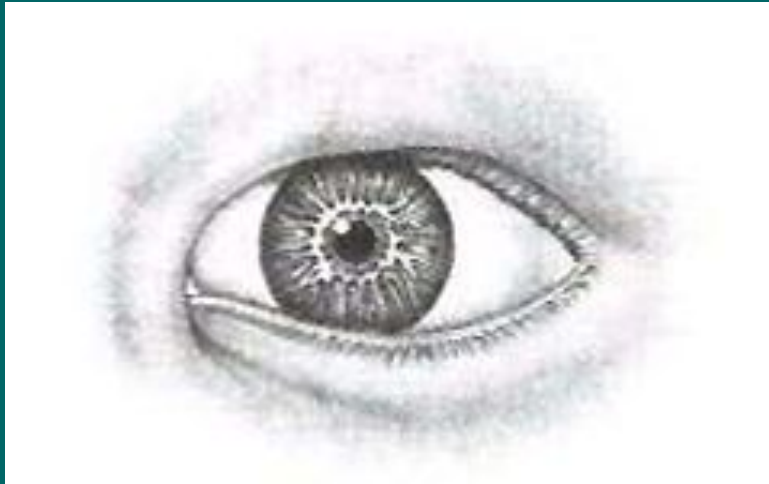
Формы синдрома Дауна

- Примерно в 95 % случаев возникает ненаследственный вариант болезни — простая полная трисомия 21 хромосомы, обусловленная нерасхождением хромосом во время мейоза.
- Примерно у 3 % больных наблюдается мозаицизм (не все клетки содержат лишнюю хромосому).
- В остальных случаях синдром вызван спорадической или наследуемой транслокацией. В остальных случаях синдром вызван спорадической или наследуемой транслокацией 21-й хромосомы. Такие транслокации возникают в результате слияния центромеры 21-й хромосомы и другой акроцентрической хромосомы.

Внешние признаки

- «плоское лицо» — 90 %
- брахицефалия (аномальное укорочение черепа) — 81 %
- кожная складка на шее у новорожденных — 81 %
- монголоидный разрез глаз — 80 %
- Мочки ушей плохо развиты и оказываются приросшими.
- эпикант (вертикальная кожная складка, прикрывающая медиальный угол глазной щели) — 80 %
- гиперподвижность суставов — 80 %
- мышечная гипотония — 80 %
- плоский затылок — 78 %
- короткие конечности — 70 %
- брахимезофалангия (укорочение всех пальцев за счет недоразвития средних фаланг) - 70 %
- катаракта в возрасте старше 8 лет — 66 %
- открытый рот (в связи с низким тонусом мышц и особым строением нёба) — 65 %
- зубные аномалии — 65 %
- клинодактилия 5-го пальца (искривленный мизинец) — 60 %
- аркообразное («готическое») нёбо — 58 %
- плоская переносица — 52 %
- бороздчатый язык — 50 %
- поперечная ладонная складка (называемая также «обезьяньей») — 45 %
- короткая широкая шея — 45 %
- ВПС (врожденный порок сердца) — 40 %
- короткий нос — 40 %
- страбизм страбизм = косоглазие — 29 %
- деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная, — 27 %
- пигментные пятна по краю радужки = пятна Брушфильда — 19 %
- эписиндром — 8 %
- стеноз или атрезия 12-перстной кишки — 8 %
- врожденный лейкоз — 8 %.

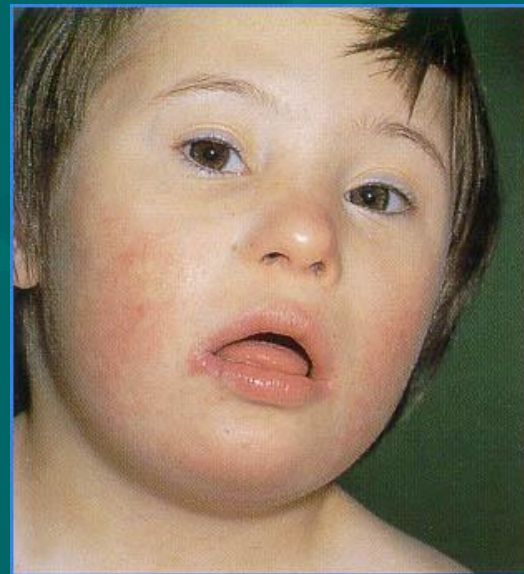
- Монголоидный разрез глаз



- Характерная поперечная складка на ладони



- Зубная аномалия



- Плоское лицо
- Короткий нос
- Короткая шея

Предимплантационная генетическая диагностика

- Суть методики заключается в проведении генетического тестирования эмбрионов до переноса их в полость матки женщины. Тестирование позволяет определить, какие из эмбрионов, "генетически здоровы", а какие содержат поврежденные гены. Для переноса в матку матери отбираются только "здоровые" эмбрионы, не имеющие генов, передающих наследственные заболевания

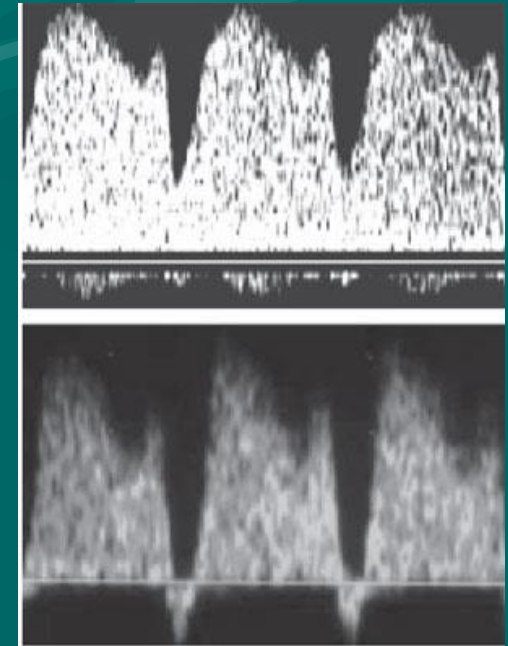


Допплерометрия

Один из общепризнанных методов пренатальной диагностики - **Допплеровское исследование** (доплерометрия, доплерография) - является разновидностью УЗИ. Эта процедура безболезненна и безвредна как для матери, так и для плода. Допплерометрия проводится отдельно или зачастую одновременно с УЗИ. Для ее проведения необходима специальная доплеровская приставка к УЗ-аппарату

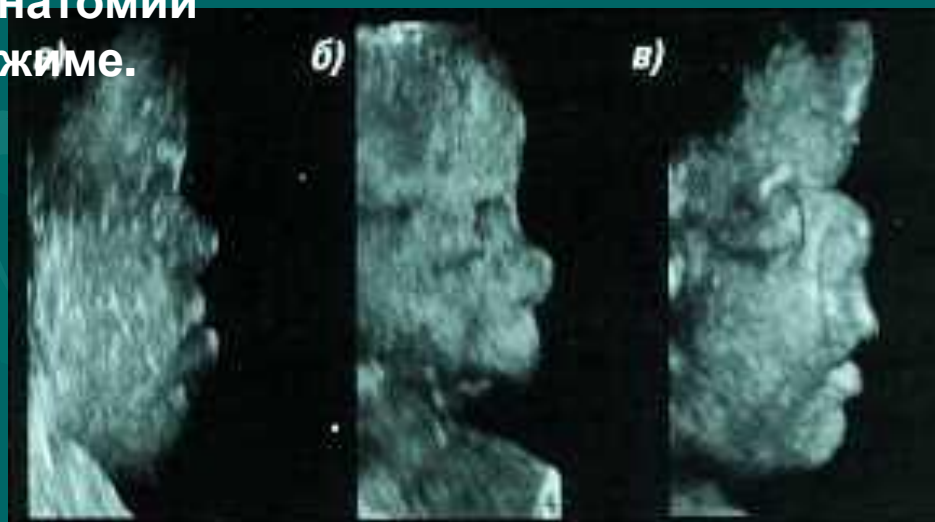
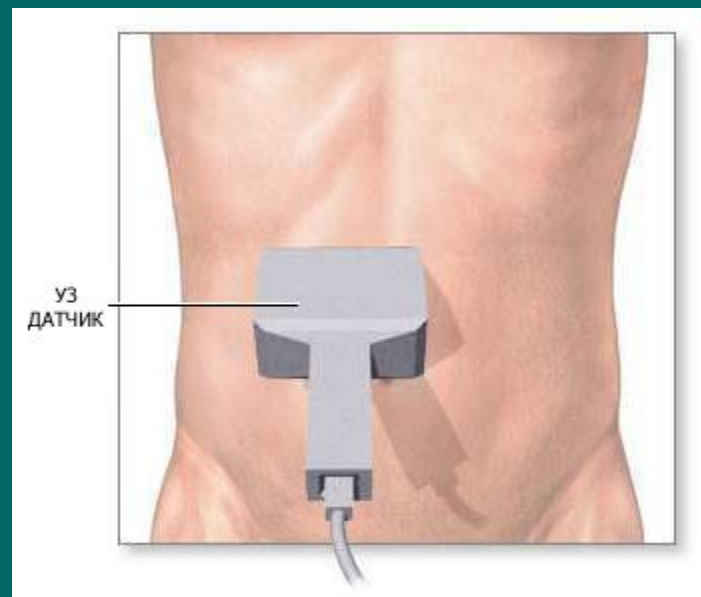


- **Форма кровотока в аранциевом протоке при доплерометрии.**
вверху: норма
внизу: при трисомии 21



Ультрасонография

•Трехмерная ультрасонография в поверхностном режиме используется, когда при двухмерном исследовании возникает подозрение о наличии аномалий. Это дает возможность, особенно при пороках развития лица и конечностей, подтвердить и уточнить диагноз. Для успешного использования метода важно иметь хорошее знание нормальной трехмерной анатомии плода в поверхностном режиме.



а) - синдром Дауна

- 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.

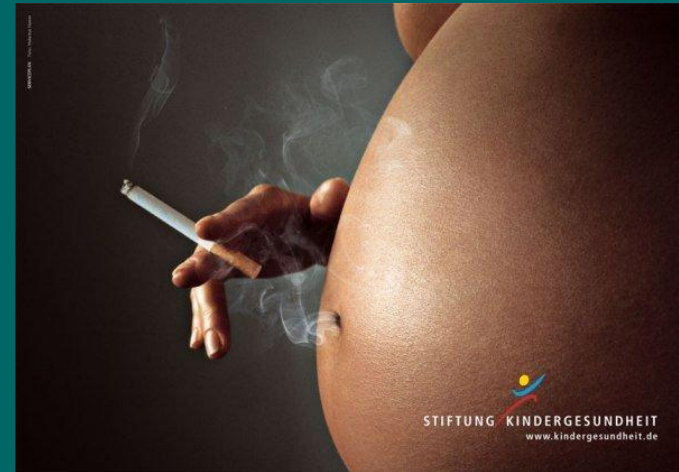


Факторы риска

- возраст мамы 35 и более лет;
- рождение в прошлом ребенка с хромосомным заболеванием;
- наличие у одного из супругов некоторых изменений в структуре хромосом;
- специфические изменения при определении уровней АФП, ХГЧ, РАРР-А в крови матери;
- определенные ультразвуковые признаки, обнаруженные при обычном ультразвуковом исследовании плода.

Советы беременным женщинам

- Избегать инфекций, таких как краснуха, поражающая сердце, зрение и слух плода.
- Не принимать спиртных напитков.
- Советоваться с врачом при приеме лекарств.
- Не курить, так как у курящих матерей рождаются дети с меньшим весом, у них легко возникают проблемы с усвоением пищи и они больше



Лечение

- Предпринимались попытки лечить детей с синдромом Дауна гормонами щитовидной железы и гипофиза, однако эти методы находятся пока на стадии разработки. Как и другие умственно отсталые дети их уровня, больные с синдромом Дауна поддаются обучению бытовым навыкам, координации движений, речи и другим простым функциям, необходимым в повседневной жизни.



Иппотерапия

- С помощью иппотерапии лечат детей с ДЦП, аутизмом, синдромом Дауна и задержкой психического развития. При верховой езде наше тело двигается, как при ходьбе. Даже если ребенок не ходячий, организм автоматически формирует поврежденные нейронные связи. Во-вторых, у лошади температура тела в среднем выше человеческой на один градус, поэтому тело расслабляется, снимается спастика (жесткость мышц), и можно нагружать ребенка дальнейшими упражнениями. Уходит и эмоциональный зажим. Ведь животное не дает никакой оценки, и ребята чувствуют себя успешными.



Последствия

- Большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны. По крайней мере 50 % женщин с синдромом Дауна могут иметь детей. 35-50 % детей, рождённых от матерей с синдромом Дауна, рождаются с синдромом Дауна или другими отклонениями.
- больные синдромом Дауна реже имеют раковые опухоли. Видимо, 21-ая хромосома содержит ген-"глушитель опухолей", и наличие третьей копии гена обеспечивает дополнительную защиту против рака.

Мифы и факты

- МИФ- они не способны испытывать настоящей привязанности, они агрессивны или всегда всем довольны. В любом случае они не рассматриваются как личности.
- ФАКТ- Коэффициент интеллектуальности большинства людей с синдромом Дауна находится в области, которой соответствует средняя степень задержки в развитии. **Дети с синдромом Дауна обучаемы.**
У разных людей с синдромом Дауна разные умственные способности, разное поведение и физическое развитие. **Каждый человек обладает уникальной индивидуальностью, способностями и талантами.**

Люди с синдромом Дауна могут гораздо лучше развить свои возможности, если они живут дома в атмосфере любви, если в детстве они занимаются по программам ранней помощи, если они получают специальное образование, надлежащее медицинское обслуживание и ощущают позитивное отношение общества



Знаковый плакат

- акция «Люди как люди, только с синдромом Дауна»? Она была организована благотворительным фондом Downside Up и дизайн-бюро Ostengruppe и имеет формат передвижной выставки плаката. В московском «Клубе на Брестской» акция стартовала с 21 марта. Она призвана изменить негативное отношение общества к людям с синдромом Дауна, и донести главную мысль: **забота, любовь и понимание дают детям с таким синдромом реальный шанс вести полноценную жизнь.**

