A composite image for the top half of the slide. The left side shows a stack of white papers on a purple background. The right side shows a blurred clock face on a pink background. A semi-transparent white rectangle is overlaid across the center, containing the title text.

Наследственные болезни

A composite image for the bottom half of the slide. The left side shows a stack of white papers on a green background. The right side shows a clear clock face on a yellow background. A semi-transparent white rectangle is overlaid across the center, containing the title text.

Синдром Дауна

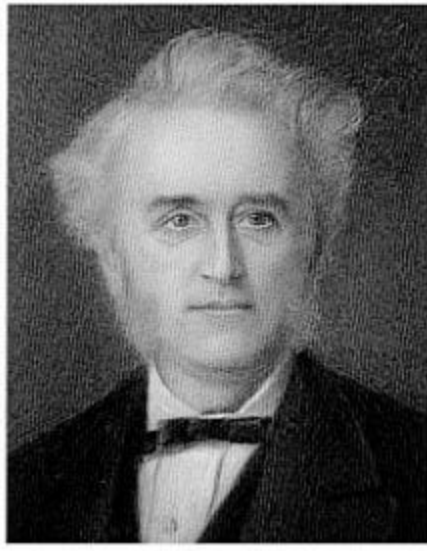
Синдром Дауна-

- -это одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями



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**.





История



- Английский врач **Джон Лэнгдон Даун** первый пишет и характеризует синдром Дауна, как форму психического расстройства **в 1862 году**, и становится более известным опубликовав свой доклад в 1866 году. Из-за эпикантуса Даун использовал термин монголоиды. Представление о синдроме Дауна было очень привязано к расизму вплоть до 1970-х годов.
- До середины XX века причины синдрома Дауна оставались для всех неизвестными, однако была известна взаимосвязь между вероятностью рождения ребёнка с синдромом Дауна и возрастом матери, также было известно то, что синдрому были подвержены все расы. Существовала теория о том, что синдром вызван сочетанием генетических и наследственных факторов. Другие теории придерживались мнения, что он вызван травмами во время родов.
- С открытием технологий, позволяющих изучать кариотип в 1950-х годах, стало возможно определить аномалии хромосом, их количество и форму. **В 1959 году Жером Лежен** обнаружил, что синдром Дауна возникает из-за трисомии 21-й хромосомы.

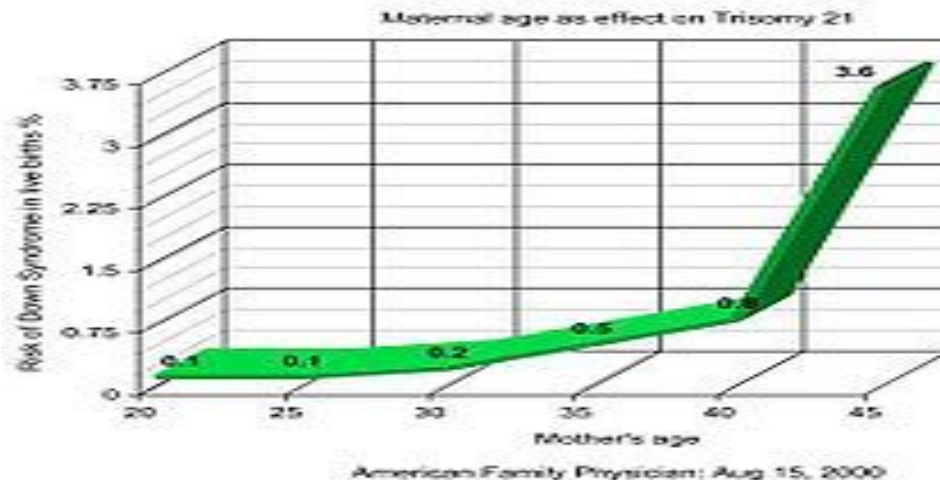




Эпидемиоло логия



- **Синдром Дауна** не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент, из-за пренатальной диагностики, частота рождения детей с **синдромом Дауна** уменьшилась до 1 к 1100. У мальчиков и у девочек аномалия встречается с одинаковой частотой.
- Возраст матери влияет на шансы зачатия ребенка с **синдромом Дауна**. Если матери от 20 до 24, вероятность этого 1 к 1562, если матери от 35 до 39, то 1 к 214, а в возрасте старше 45, вероятность 1 к 19. Хотя вероятность и увеличивается с возрастом матери, 80% детей с данным синдромом рождаются у женщин в возрасте до 35 лет. Это объясняется более высокой плодородностью этой возрастной группы. По последним данным отцовский возраст, особенно если старше 42 лет, также увеличивает риск .
- Современные исследования (по состоянию на 2008 год) показали, что **синдром Дауна** обусловлен также случайными событиями в процессе формирования половых клеток и/или беременности. Поведение родителей и факторы окружающей среды на это никак не влияют.



Патофизиология

- **Синдром Дауна** — хромосомная патология, характеризующаяся наличием дополнительных копий генетического материала по 21-й хромосоме, либо полностью (трисомия), либо частично (например, за счёт транслокации). Последствия от наличия дополнительной копии сильно различаются в зависимости от степени копии, генетической истории и чистой случайности. **Синдром Дауна** встречается как у людей, так и у других видов.



Трисомия

- **Трисомия** — это наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары в норме.
- Синдром Дауна и сходные хромосомные аномалии чаще встречаются у детей, рождённых немолодыми женщинами. Точная причина этого неизвестна, но, по-видимому, она как-то связана с возрастом яйцеклеток матери.
- Трисомия происходит из-за того, что во время мейоза гаметы не расходятся. При слиянии с гаметой противоположного пола у эмбриона образуется 47 хромосом, а не 46, как без трисомии.
- Трисомия 21-й хромосомы **в 95%** случаев является причиной возникновения синдрома Дауна, и **в 88%** случаев из-за нерасхождения материнских гамет и **в 8%** — мужских.



Мозаицизм

- Трисомия обычно вызвана нерасхождением половых клеток (гамет), в этом случае остальные клетки организма в порядке. При **мозаицизме** затрагиваются некоторые неполовые клетки, и в них также присутствует трисомия по 21-й хромосоме. Данный вариант развития синдрома Дауна называется «мозаичный синдром Дауна» (46, XX/47, XX, 21).
- По данному типу синдром появляется в **1—2%** случаев.





фото Марина Бурова



Формы синдрома Дауна



- Примерно в **91%** случаев возникает ненаследственный вариант болезни — простая полная трисомия 21 хромосомы, обусловленная нерасхождением хромосом во время мейоза. Примерно у **5%** больных наблюдается мозаицизм (не все клетки содержат лишнюю хромосому). В остальных случаях синдром вызван спорадической или наследуемой транслокацией 21-й хромосомы. Как правило, такие транслокации возникают в результате слияния центромеры 21-й хромосомы и другой акроцентрической хромосомы. Фенотип больных определяется трисомией 21q22. Повторный риск рождения ребенка с **синдромом Дауна** у родителей с нормальным кариотипом составляет **около 1%** при обычной трисомии у ребенка.
- Информация об этих редких формах значима для родителей, так как риск рождения других детей с **синдромом Дауна** различен при разных формах. Тем не менее, для понимания развития детей эти различия не так важны. Хотя профессионалы склонны считать, что дети с мозаичной формой **синдрома Дауна** отстают в своём развитии меньше детей с другими формами этого синдрома, достаточно убедительных сравнительных исследований на эту тему пока нет.



Диагностика



- Беременная женщина может пройти обследование на выявление нарушений плода. Многие стандартные дородовые обследования способны обнаружить **синдром Дауна** у плода. Например имеются специфические УЗИ признаки синдрома. Генетические консультации с генетическими тестами, такими, как амниоцентез, биопсия хориона, или кордоцентез, как правило предлагаются семьям, риск рождения в которых ребёнка с **синдромом Дауна** наиболее велик. Однако инвазивные обследования проводить не рекомендуется, если женщине больше 34-х лет и не инвазивные обследования не показали вероятных нарушений.
- **Амниоцентез** и **биопсия хориона** считаются инвазивными обследованиями, так как во время их в матку женщины вводят различные инструменты, что несёт в себе некоторый риск повреждения стенки матки, плода или даже выкидыша. Риск выкидыша при биопсии хориона — **1%**, при амниоцентезе — **0,5%**.
- На данный момент **амиоцентез** считается самым точным обследованием. Для получения результатов у женщины требуется взять на анализ амниотическую жидкость, в которой позже выявляют клетки плода. Лабораторные работы могут занять несколько недель, но вероятность правильного результата — **99,8%**. Ложно положительный показатель очень низок.

Характерные черты

- «плоское лицо» — 90%
- брахицефалия (аномальное укорочение черепа) — 81%
- кожная складка на шее у новорожденных — 81%
- эпикантус (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 (искривлённый мизинец) — 60%
- аркообразное («готическое») нёбо — 58%
- плоская переносица — 52%
- бороздчатый язык — 50%
- поперечная ладонная складка (называемая также «обезьяньей») — 45%
- короткая широкая шея — 45%
- ВПС (врождённый порок сердца) — 40%
- короткий нос — 40%
- страбизм (косоглазие) — 29%
- деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная — 27%
- пигментные пятна по краю радужки = пятна Брушфильда — 19%
- эписиндром — 8%
- стеноз или атрезия двенадцатиперстной кишки — 8%
- врождённый лейкоз — 8%.





Перспективы развития

- Степень проявления задержки умственного и речевого развития зависит как от врождённых факторов, так и от занятий с ребёнком. Дети с **синдромом Дауна** обучаемы. Занятия с ними по специальным методикам, учитывающим особенности их развития и восприятия, обычно приводят к неплохим результатам.
- Продолжительность жизни взрослых с **синдромом Дауна** увеличилась — на сегодняшний день нормальная продолжительность жизни более 50 лет. Многие люди с данным синдромом вступают в браки. У мужчин наблюдается ограниченное число сперматозоидов, большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны. У женщин наблюдаются регулярные месячные. 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.





Конец



Презентацию подготовила
ученица 10 «В» класса
Рыжкова Анна