

Синдром Дауна



История синдрома Дауна

- Английский врач Джон Лэнгдон Даун первый в 1862 году описал и охарактеризовал синдром, впоследствии названный его именем, как форму психического расстройства. Широко известным понятие стало после опубликования им доклада на эту тему в 1866 году. Из-за эпикантуса Даун использовал термин *монголоиды* (синдром же называли «монголизмом»). Представление о синдроме Дауна было очень привязано к расизму вплоть до 1970-х годов.

История синдрома Дауна

- В XX веке синдром Дауна стал достаточно распространённым диагнозом. Люди с синдромом Дауна наблюдались, но только малая часть симптомов могла быть купирована. Большинство лиц с синдромом Дауна умирали младенцами или детьми. После возникновения евгенического движения в 33 из 48 американских штатов и в ряде других стран начали программы по принудительной стерилизации лиц с синдромом Дауна и сопоставимыми степенями инвалидности. Это также входило в программу умерщвления Т-4 в нацистской Германии. Судебные проблемы, научные достижения и протесты со стороны общества привели к отменам таких программ в течение десятилетия после окончания Второй Мировой Войны.

История синдрома Дауна

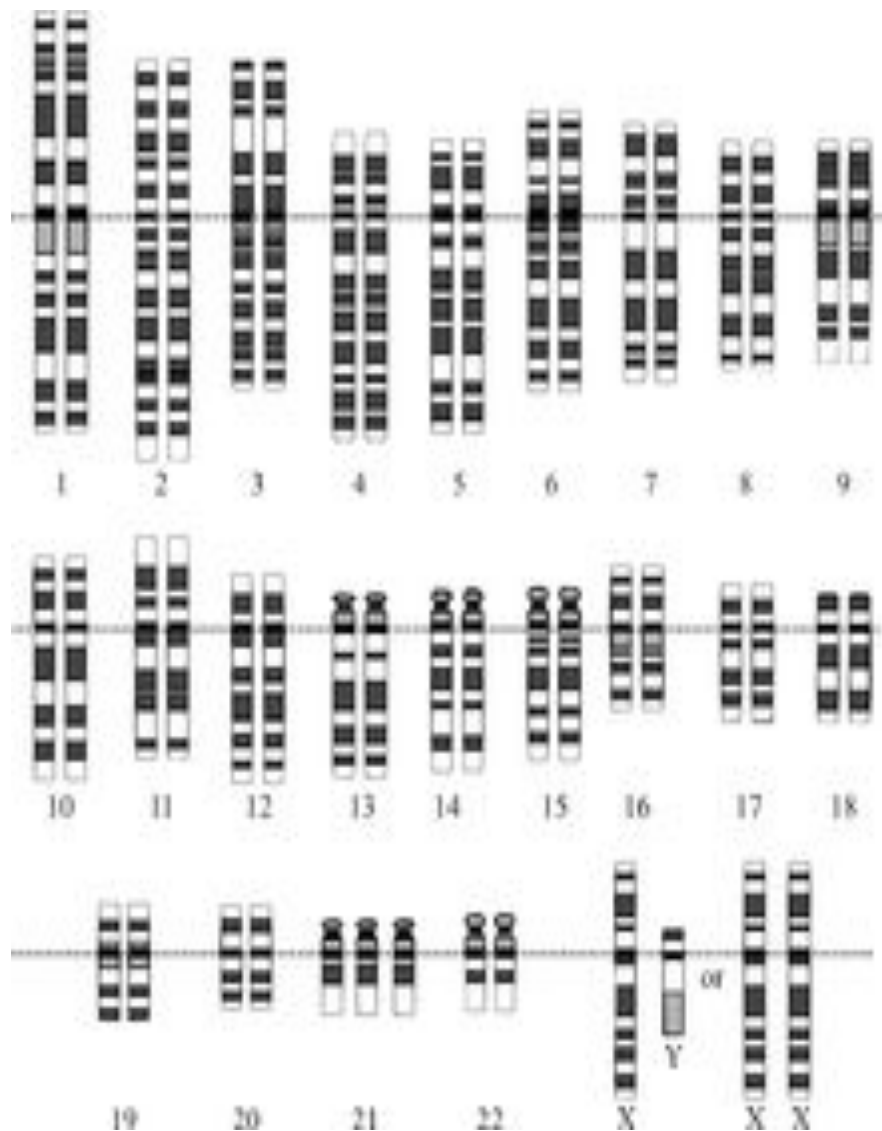
- До середины XX века причины синдрома Дауна оставались неизвестными, однако была известна взаимосвязь между вероятностью рождения ребёнка с синдромом Дауна и возрастом матери, также было известно то, что синдрому были подвержены все расы. Существовала теория о том, что синдром вызван сочетанием генетических и наследственных факторов. Другие теории гласили, что он вызван травмами во время родов.
- С открытием в 1950-х годах технологий, позволяющих изучать кариотип, 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.

История синдрома Дауна

- В 1961 году восемнадцать генетиков написали редактору «The Lancet», что *Монгольский идиотизм «вводит в заблуждение»* и что это «*неловкий термин*» и он должен быть изменён. «The Lancet» поддерживает название «синдром Дауна».
- Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) официально убрала название «монголизм» в 1965 году после обращения монгольских делегатов. Однако даже 40 лет спустя название «монголизм» появляется в ведущих медицинских пособиях, например, в «Повсеместных и систематических патологиях» 4-го издания (2004) под редакцией профессора сэра Джеймса Андервуда.
- Защитники прав лиц с синдромом Дауна и родители приветствовали ликвидацию монголоидного ярлыка, повешенного на их детей.

Синдром Дауна

- ▣ **Синдром Дауна** (трисомия по хромосоме 21) — 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 (трисомия). Существует ещё две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4 % случаев, и мозаичный вариант синдрома — 5 %.
- ▣ 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.

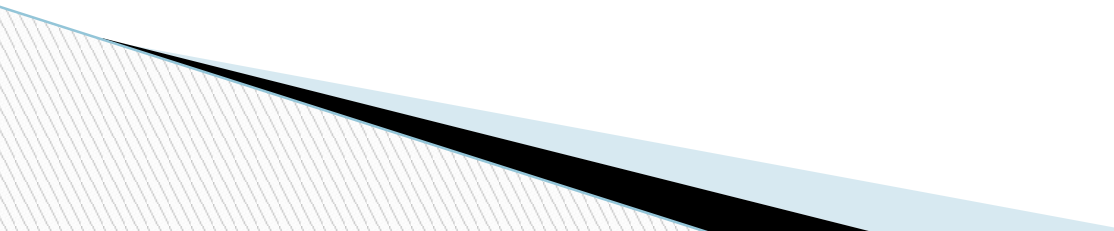


**Кариотип
(хромосомный набор)
человека с
синдромом
Дауна.
В 21-й паре
три
хромосомы
вместо двух**

- Синдром Дауна не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент благодаря пренатальной диагностики частота рождения детей с синдромом Дауна уменьшилась до 1 к 1100. У обоих полов аномалия встречается с одинаковой частотой.
- Частота рождений детей с синдромом Дауна 1 на 800 или 1000. В 2006 году Центр по контролю и профилактике заболеваний оценил как один на 733 живорождённых в США (5429 новых случаев в год). Около 95 % из них по трисомии 21-й хромосомы. Синдром Дауна встречается во всех этнических группах и среди всех экономических классов.

- Возраст матери влияет на шансы зачатия ребёнка с синдромом Дауна. Если матери от 20 до 24 лет, вероятность этого 1 к 1562, до 30 лет — 1 к 1000, от 35 до 39 лет — 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 рождаемостью в данной возрастной группе. По последним данным отцовский возраст, особенно если старше 42 лет, также увеличивает риск синдрома.

- ▣ 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.
- ▣ **В январе 1987 года** было зарегистрировано необычно большое число случаев синдрома Дауна, однако последующей тенденции к увеличению заболеваемости не наблюдалось.
 - ▣ Сноска ЧАЭС (26 апреля 1986 года)

- 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 (амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез), как правило, предлагаются семьям, риск рождения в которых ребёнка с синдромом Дауна наиболее велик. В США инвазивные и неинвазивные обследования доступны для всех женщин, вне зависимости от их возраста. Однако инвазивные обследования проводить не рекомендуется, если женщине больше 34 лет и неинвазивные обследования не показали вероятных нарушений.
- 

- ▣ В 2002 году было выявлено, что 91—93 % беременностей в Великобритании и Европе с диагнозом ребёнка «синдром Дауна» были прерваны.
- ▣ Также было показано, что с 1989 до 2006 года доля женщин, решивших прервать беременность после пренатальной диагностики синдрома Дауна, оставалась постоянной на уровне около 92 %. Некоторые врачи и специалисты по этике обеспокоены этическими последствиями этого.
 - ▣ Медицинский специалист по этике Рональд Грин утверждает, что родители должны избавить своё потомство от «генетического вреда».

Характерные черты, обычно сопутствующие синдрому Дауна

- «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 счёт 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 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 %.

Выдержка из МКБ-10

- ▣ **Симптомы (признаки)**
- ▣ **Клиническая картина** ■ Новорождённые и дети · · Брахицефалия (100%) · · Монголоидный разрез глаз (90%) · · Эпикантус (90%) · · Мышечная гипотония (80%) · · Макрогlossия (75%) · · Пятна Брашфильда (светлые пятна [«соль с перцем»] радужной оболочки) на радужке (50%) · · Аномалии ушей · · Сходящееся косоглазие · · Широкая переносица · · Маленький подбородок · · Короткая шея · · ВПС (до 30% детей) · · Дерматоглифика · · · · Четырёхпальцевая ладонная складка · · · · Отсутствие подошвенных завитков (подушечек пальцев стопы) · · · · Сближение (вплоть до слияния) 2–3 сгибательных складок мизинца · · Стеноз или атрезия двенадцатиперстной кишки · · Отсутствие заднепроходного отверстия · · Болезнь Хиршспрунга у 2–3% детей · ·
- ▣ **Задержка психомоторного развития (может не проявляться до 1 года)** · · Повышенная восприимчивость к инфекциям · · Взрослые. Большинство проявлений мягче, сохраняется брахицефалия. **У пациентов отмечают задержку познавательной функции (IQ — 40–45), хотя индивидуальность и коммуникабельность сохранены. После 35 лет развивается деменция, подобная болезни Альцгеймера. Большинство пациентов способны к самообслуживанию. Некоторые имеют работу, хотя требуют опеки. У отдельных пациентов наблюдают аутические наклонности, небольшой процент пациентов невербален. Мужчины всегда бесплодны (отсутствует сперматогенез).**

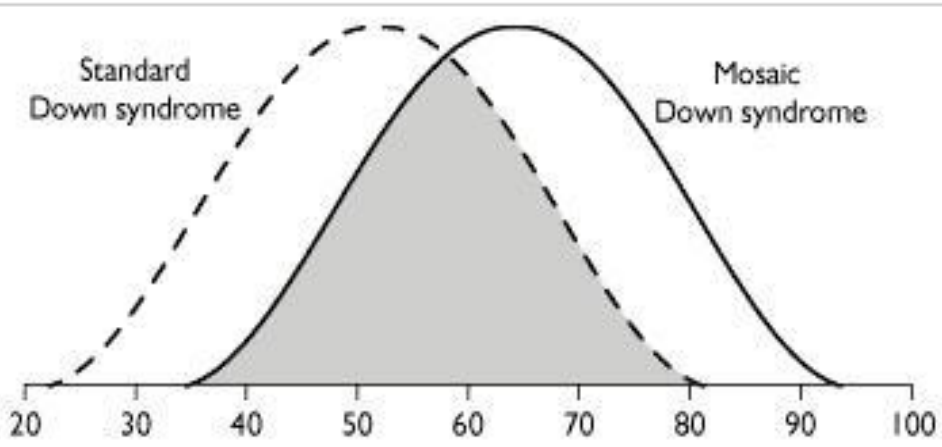


Figure 1. An illustration of the overlap of the IQ measures for children with Mosaic and standard Down syndrome. Children with either diagnosis may be represented in the shaded area.

□ У большинства людей с синдромом Дауна проявляются отклонения интеллектуального развития - несущественные (IQ 50-70) или умеренные (IQ 35-50), а у тех людей, которые имеют мозаичный синдромом Дауна этот показатель, обычно на 10-30 пунктов выше.

Брахицефалическая форма ГОЛОВКИ



Эпикантус



Брахимезофалангия



Клинодактилия



Пятна Брушфильда





ja-zdorov.at.ua

Названа "обезьяньей" потому, что у обезьян, в отличие от людей, имеется всего одна складка (или линия) на руке. Из общего количества людей в мире, такую линию на одной руке имеют 4% населения, а на обеих руках - 1%. "Синдром Дауна" - потому, что наличие такой линии на ладони является одним из индикаторов этой наследственной болезни.

- 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.

- Имеются данные, что у лиц с синдромом Дауна реже развиваются раковые опухоли.
- Однако люди с синдромом Дауна намного чаще обычных страдают от кардиологических заболеваний (обычно это врожденные пороки сердца), болезни Альцгеймера, острых миелоидных лейкозов.
 - У людей с синдромом Дауна ослаблен иммунитет, поэтому дети (особенно в раннем возрасте) часто болеют пневмониями, тяжело переносят детские инфекции. У них нередко отмечаются нарушения пищеварения.

- Когнитивное развитие детей с синдромом Дауна в разных случаях сильно различается. На данный момент невозможно до рождения определить, как хорошо ребёнок будет обучаться и развиваться физически. Определение оптимальных методов проводится после рождения при помощи раннего вмешательства. Так как дети имеют широкий спектр возможностей, их успех в школе по стандартной программе обучения может сильно варьироваться. Проблемы в обучении, присутствующие у детей с синдромом Дауна, могут встречаться и у здоровых, поэтому родители могут попробовать использовать общую программу обучения, преподаваемую в школах.
- это лечат либо назначают слуховые аппараты.

- В большинстве случаев у детей есть проблемы с речью. Между пониманием слова и его воспроизведением проходит некоторая задержка. Поэтому родителям рекомендуется водить ребёнка на обучение к логопеду.
 - Мелкая моторика задерживается в развитии и значительно отстаёт от других двигательных качеств. Некоторые дети могут начать ходить уже в два года, а некоторые только на 4-м году после рождения. Обычно назначают физиотерапию, чтобы ускорить этот процесс.
 - Часто скорость развития речи и коммуникативных навыков задерживается и помогает выявить проблемы со слухом. Если они присутствуют, то при помощи раннего вмешательства
- 