

СИНДРОМ ЭДВАРДСА

Синдром Эдвардса (синдром трисомии 18)

- — второе по частоте после болезни Дауна хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы



ВПЕРВЫЕ ОПИСАЛ

- Трисомию по группе Е впервые описал J. Edwards (1960).
- Среди новорожденных синдром встречается с частотой около 1:7000, девочки болеют в 3 раза чаще, чем мальчики.



Три вида синдрома Эдвардса

- **Выделяют согласно степени изменений хромосомного набора:**
- Полная трисомия 18 пары (полная лишняя хромосома в каждой клетке организма) - 95 % случаев;
- Транслокация 18 пары хромосом (содержится только часть дополнительной хромосомы) - 2 % случаев;
- Мозаичная форма (полная хромосома содержится не во всех клетках организма) - 3 % случаев.



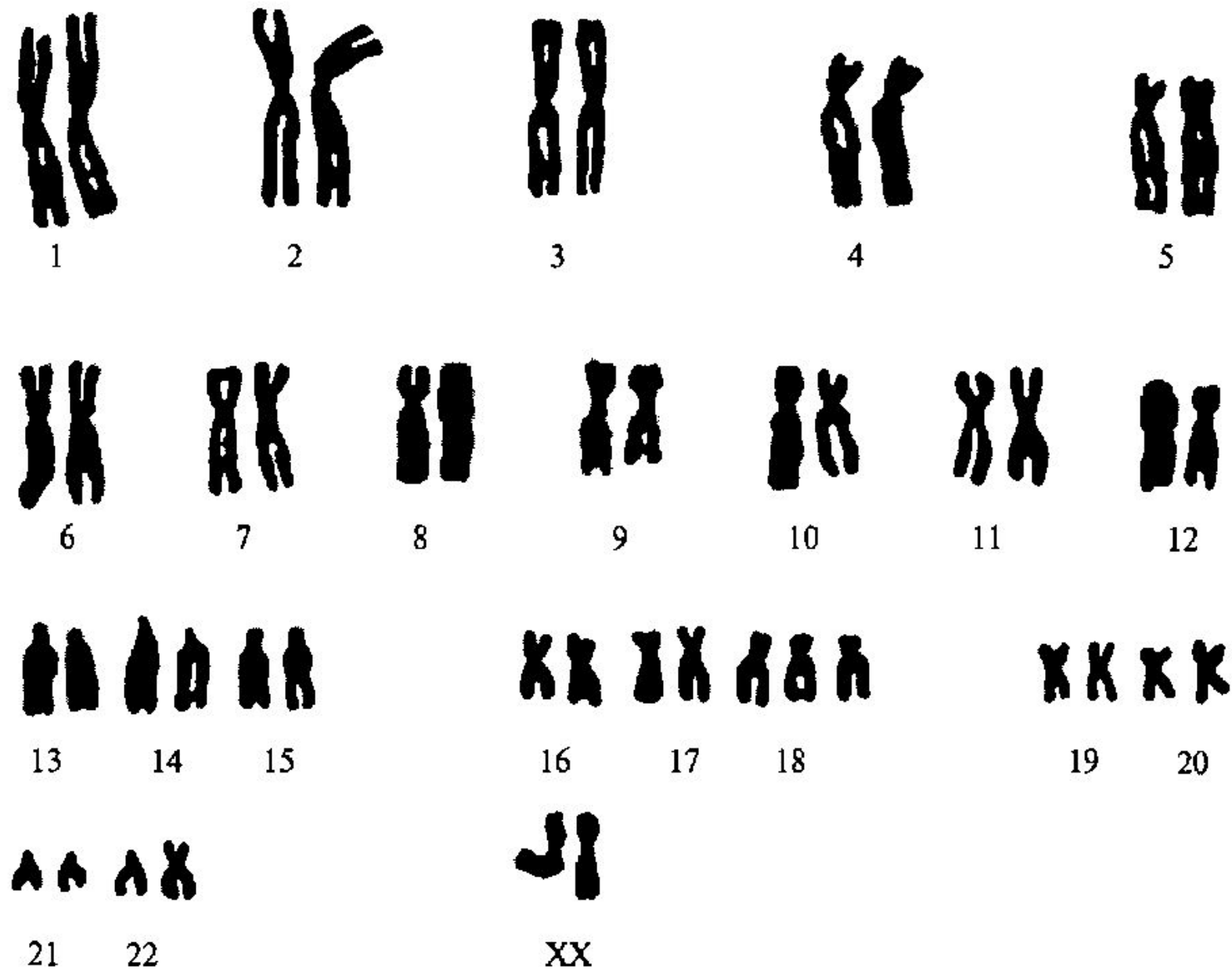


Рис. X.7. Кариотип при синдроме Эдвардса.
Простая полная трисомия 18 (47, XX, +18)



Karyotype: 47,XY,+18

ТЕЧЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ

- Недостаточная активность плода
- Многоводие
- Плацента обычно не развивается до нормальных размеров и поэтому не может обеспечить должного питания растущему организму
- Развитие одной пупочной артерии
- Низкая масса тела и резко выраженная гипотрофия.
- Отмечается также высокая внутриутробная смертность. По некоторым данным, до 60 процентов плодов с диагнозом «синдром Эдвардса» не доживают до момента родов.





ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

- задержка психомоторного развития (100%)
- врожденные пороки сердца (90%)
- гипоплазия скелетной мускулатуры и подкожной жировой ткани (50%)



ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

- ❑ Череп долихоцефальный, сдавленный с боков, низким лбом и широким выступающим затылком, иногда встречается микроцефалия или гидроцефалия
- ❑ Глазные щели узкие, наблюдается эпикант, птоз, встречается очная патология, микрофтальмия, колобома, катаракта
- ❑ Переносицы вдавленные, но спинка носа тонкая (выступает), ушные раковины расположены очень низко, часто отсутствуют мочка и козелок. Недоразвитие завитка и протизавитка
- ❑ Характерная микроретрогнатия (маленькая и смещенная назад челюсть). Рот маленький, треугольной формы с короткой верхней губой, нёбо высокое, иногда с щелью, шея короткая, часто с крыловидной складкой.



микроцефалия



отсутствие бровей

**расщепление губы
и (или) нёба**



**деформированные
ушные раковины**



**полидактилия
(лишние пальцы)**

**аномальные
гениталии**

ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫЙ ДЕФЕКТ

- соответствует олигофрении в стадии идиотии или глубокой имбецильности, и только в редких случаях мозаичного варианта хромосомы 18 умственная отсталость слабее обнаружена
- Часто у таких больных развивается судорожный синдром.



ДЕРМАТОГЛИФИЧЕСКАЯ КАРТИНА

- большая частота дуг на подушечках пальцев рук (примерно в 10 раз выше, чем в популяции)
- часто отсутствует дистальная сгибательная складка на пальцах
- у трети больных выявляется поперечная ладонная борозда
- количество гребешков увеличено
- осевой трирадиус обычно расположен дистально







Поражение системы и порок (признак) - Частота %

- Мозговой череп и лицо - 100%
 - микрогения - 96,8%
 - низкое расположение или/и деформация ушных раковин - 95,6%
 - долихоцефалия - 89,8%
 - высокое небо - 78%
 - расщепленное небо - 15%
 - микростомия - 71%
- Опорно-двигательный аппарат - 98,1%
 - флексорное положение кистей - 91,4%
 - стопа-качалка - 76,2%
 - кожная синдактилия стоп - 49,5%
 - косолапость - 34,9%
- Центральная нервная система - 20,4%
- Сердечно-сосудистая система - 90,4%
- Органы пищеварения - 54,9%
- Мочеполовая система - 33,5%



ПРОГНОЗ ДЛЯ ЖИЗНИ

- неблагоприятный, средняя продолжительность жизни мальчиков 2-3 мес, девочек - 10 мес
- Умирают 30% больных в течение первого месяца жизни, до года доживают лишь 10% больных
- При мозаичных вариантах прогноз для жизни несколько лучше.



ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ЭДВАРДА

- Клинические данные
- Кариотипирование
- В связи с большим количеством пороков развития и очень низким процентом выживаемости детей , в настоящее время разработаны методы антенатальной диагностики - УЗИ плода
- Специфические тесты - эхография, доплерометрия, исследование сывороточных маркеров крови: β -субъединицы хорионического гонадотропина (β ХГ), α -фетопротейна (АФП), эстриола (ЕЗ), 17-окси прогестерона
- Компьютерную программа PRISCA - учитывающую возраст женщины, показатели сывороточных маркеров и срок беременности
- Трансабдоминальный амниоцентез с последующим кордоцентезом



ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ЭДВАРДСА

- Лечение на сегодняшний день сводится к паллиативной помощи
- Фактором неблагоприятного прогноза является повышенный риск развития опухоли «Вильмса» — это одна из разновидностей рака почки. Рекомендуется регулярное УЗИ обследование брюшной полости на наличие данной патологии.







