

Синдром Эдвардса



Выполнили:
Клюева Е.И.
Женжера М.С.
401, педиатрия

Синдром Эдвардса

— хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы.



Эпидемиология

- Популяционная частота примерно 1:7000.
- Дети чаще рождаются у пожилых матерей. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребёнка составляет 0,7 %.
- Девочки с синдромом Эдвардса рождаются в три раза чаще мальчиков.

Этиология

- Дополнительная 18-й хромосомы в кариотипе зиготы. Лишняя хромосома обычно появляется до оплодотворения .
- В одном случае из десяти наблюдается мозаицизм, что свидетельствует о нерасхождении хромосом на ранней стадии развития зародыша, а все клетки с трисомией — потомки неправильно поделившейся клетки зародыша.

Проявления синдрома

- Низкий вес (до 2200г.) при нормальной длительности беременности.
- Долихоцефалический череп с аномалиями лицевого и мозгового отделов:
 - Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие.
 - Глазные щели узкие и короткие.
 - Ушные раковины деформированы и в подавляющем большинстве случаев расположены низко, несколько вытянуты в горизонтальной плоскости.
 - Мочка, а часто и козелок отсутствуют.
 - Наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует.



Проявления синдрома

- Грудина короткая, из-за чего межреберные промежутки уменьшены и грудная клетка шире и короче нормальной.
- В 80 % случаев наблюдается аномальное развитие стопы:
 - Пятка резко выступает.
 - Свод провисает (стопа-качалка).
 - Большой палец утолщён и укорочен.



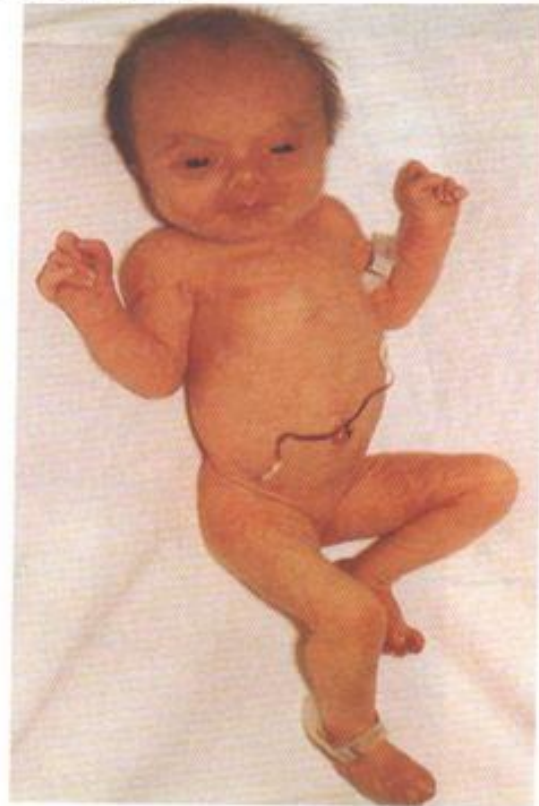
Проявления синдрома

- Из дефектов внутренних органов наиболее часто отмечаются пороки сердца и крупных сосудов:
 - Дефект межжелудочковой перегородки.
 - Аплазия одной створки клапанов аорты и лёгочной артерии.
- У всех больных наблюдаются гипоплазия мозжечка и мозолистого тела, изменения структур олив, выраженная умственная отсталость, снижение мышечного тонуса, переходящее в повышение со спастикой.

Синдром Эдвардса, трисомия 18



Кисты в головном мозге



Пренатальная диагностика

- Скрининг, 2 этапа.
- **1 этап:** биохимия крови - **содержание некоторых специфических белков в материнской крови, в частности, плазменного протеина А(РАРР-А) и свободной β -субъединицы хорионического гормона человека (β -ХГЧ).** По результатам раннего скрининга женщина может попасть или не попасть в группу риска, диагноз в этот период не ставится.
- **2 этап:** инвазивные или неинвазивные методы взятия образца, генетическая диагностика. По результатам тестирования определяется наличие или отсутствие отклонений в

Вариации

- Кроме трисомии 18, присутствующей во всех клетках организма, а также мозаичной трисомии 18, возможна и частичная трисомия.



Больной с мозаичным синдромом
Эдвардса

Лечение

- Паллиативное

Прогноз

- Большинство трисомий 18 обнаруживаются у плодов в середине второго триместра и очень часто такие беременности заканчиваются внутриутробной гибелью плода.
- Продолжительность жизни детей с синдромом 60 % детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживает лишь 5-10 %.
- Основные причины смерти - остановка дыхания и нарушения работы сердца.
- Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены.

Спасибо за внимание!