

# КГБПОУ «БИЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ» СИНДРОМ ДАУНА

Выполнил студент

311 группы «Лечебное дело», 1 курс

Леоненко Павел

Уч. Дисциплина: «Генетика»

Преподаватель: Егоркина Людмила  
Дмитриевна

2019 год.

# СОДЕРЖАНИЕ

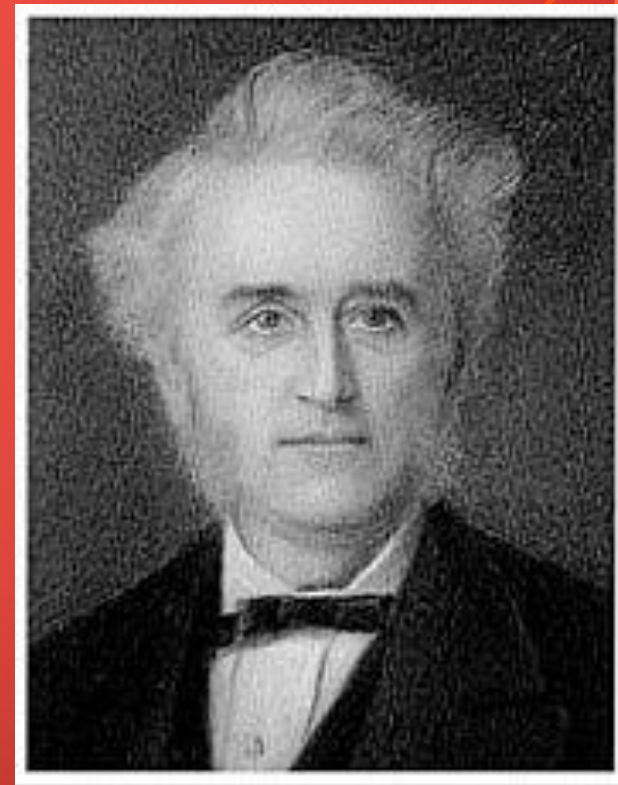
- Что такое синдром Дауна
- История
- Формы синдрома Дауна
- Внешние признаки
- Предимплантационная генетическая диагностика
- Факторы риска
- Лечение
- Последствия
- Мифы и факты

# 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 представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46

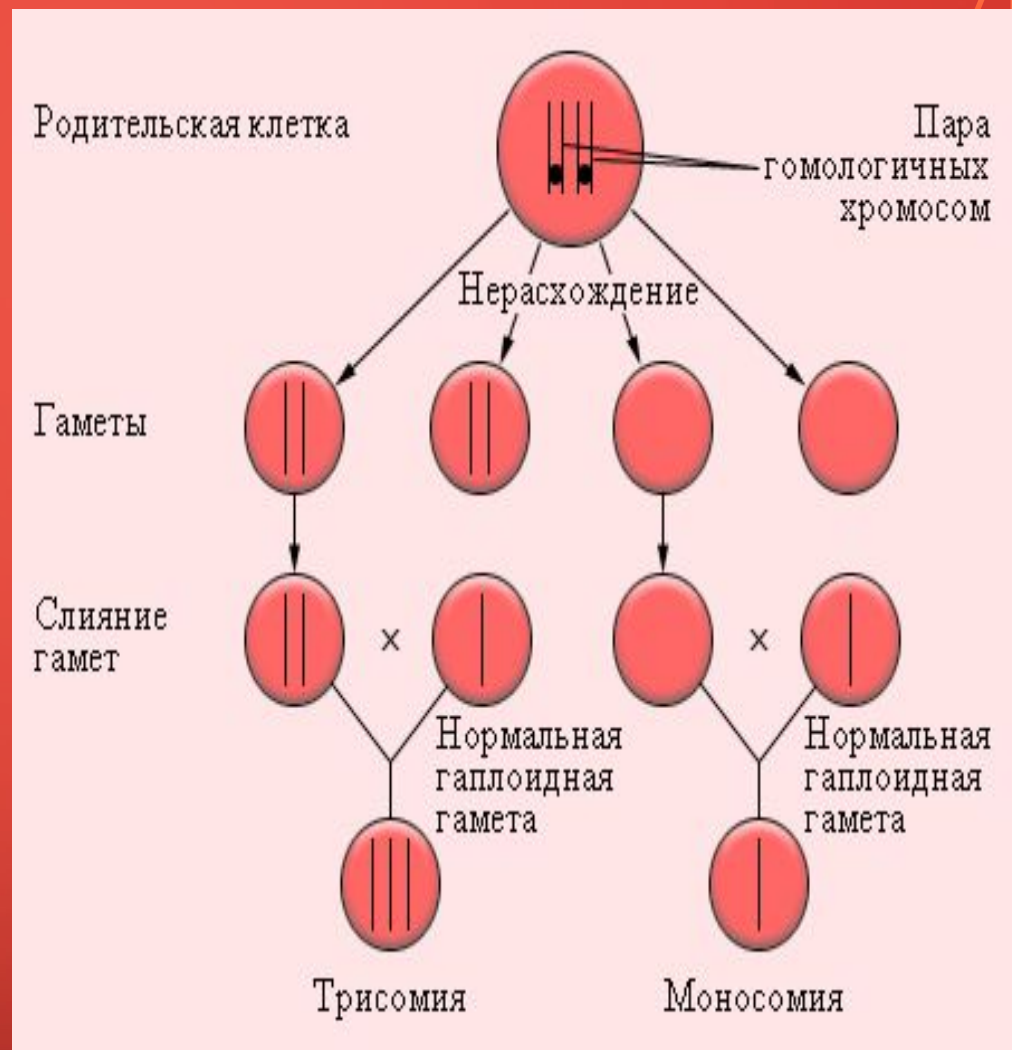
## История

- 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 обратившему к



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 хр





- 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,



# 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 21-й хромосомы. Такие транслокации возникают в результате слияния

# 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 %



- 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 %

- поперечная ладонная складка (называемая также «обезьяньей») — 45 %
- короткая широкая шея — 45 %
- ВПС (врожденный 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 12-перстной кишки — 8 %
- врожденный лейкоз — 8 %.

Плоское  
лицо

Короткий



Зубная аномалия



Характерная  
поперечная  
складка на ладони



Монголоидный  
разрез глаз



# СЛУЖИТ В ПРЕДИМПЛАНТАЦИОННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКЕ

ТЕСТИРОВАНИЕ 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"

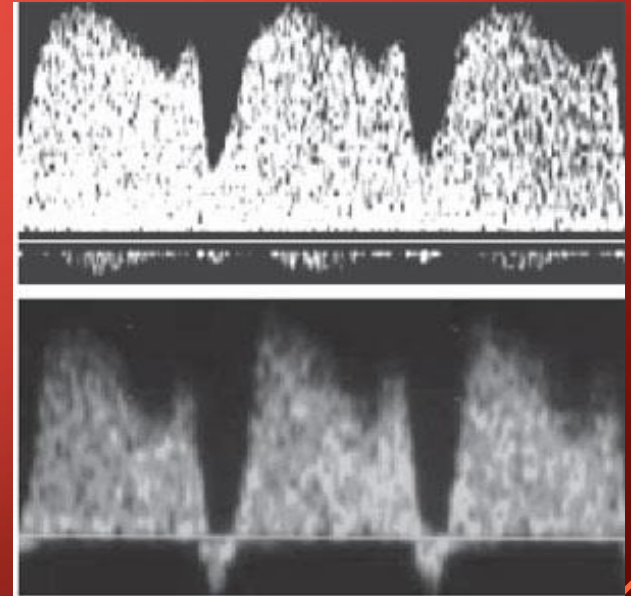
ЭМБРИОНЫ, НЕ ИМЕЮЩИЕ  
ГЕНОВ, ПЕРЕДАЮЩИХ  
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ  
ЗАБОЛЕВАНИЯ





# 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

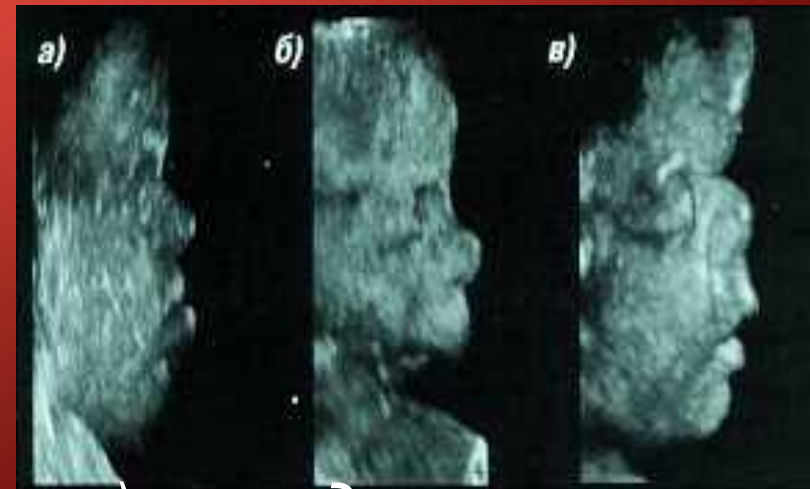
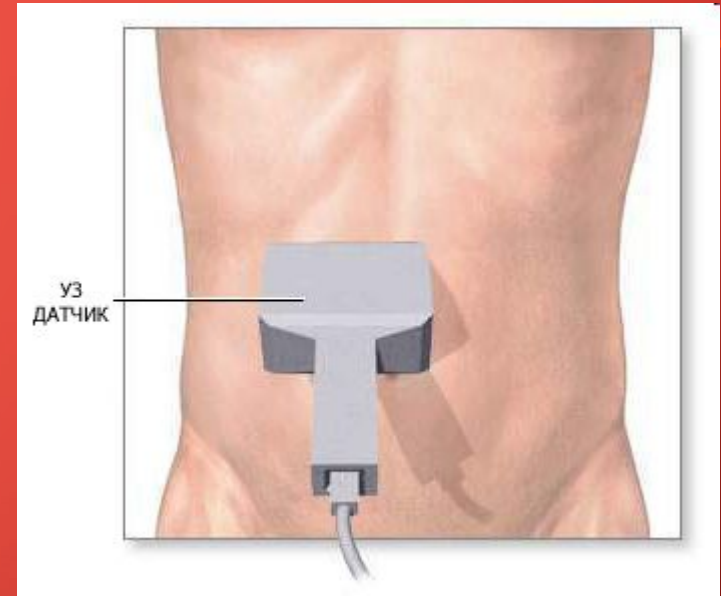


вверху: норма

внизу: при трисомии 28



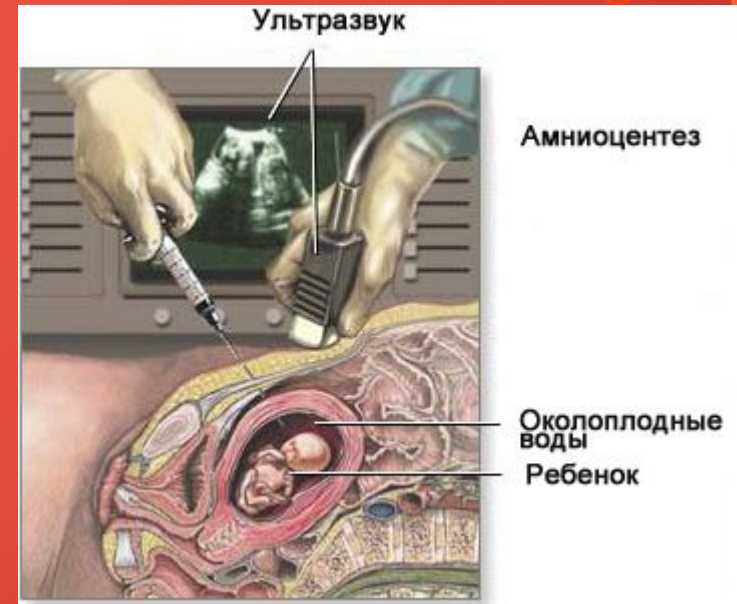
**УЛЬТРАСОНОГРАФИЯ**  
**Трехмерная**  
ультрасонография в  
поверхностном режиме  
используется, когда при  
двухмерном исследовании  
возникает подозрение о  
наличии аномалий. Это дает  
возможность, особенно при  
пороках развития лица и  
конечностей, подтвердить и  
уточнить диагноз. Для  
успешного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



*а) - синдром  
Лауна*

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

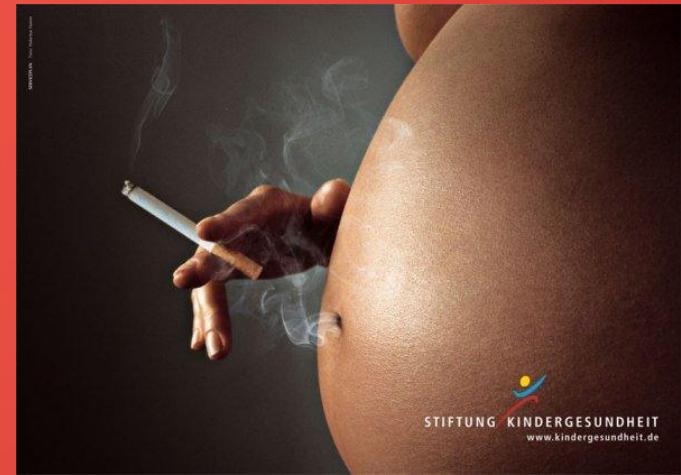


# ФАКТОРЫ РИСКА

- 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





# ЛЕЧЕНИЕ

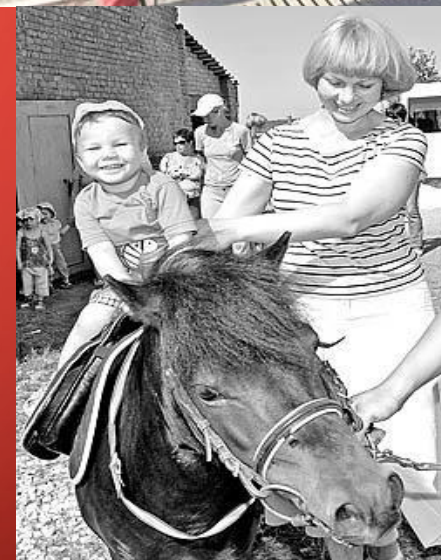
- Предпринимались попытки лечить детей с синдромом Дауна гормонами щитовидной железы и гипофиза, однако эти методы находятся пока на стадии разработки. Как и другие умственно отсталые дети их уровня, больные с синдромом Дауна поддаются обучению бытовым навыкам, координации движений, речи и другим простым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

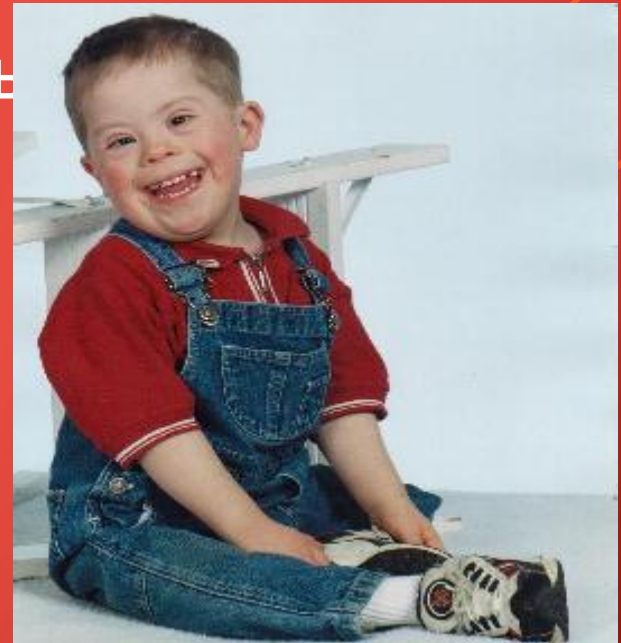


# ПОСЛЕДСТВИЯ

- 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,**



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.