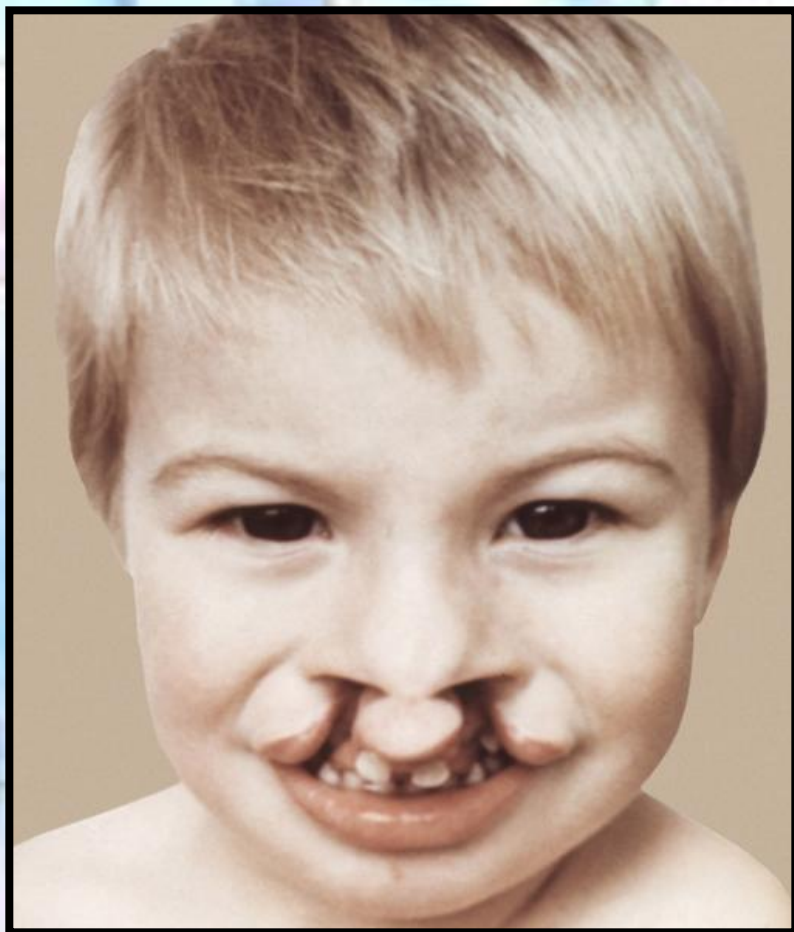




Хромосомная болезнь: "Синдром Эдвардса"



Дети больные синдромом Эдвардса

Синдром Эдвардса

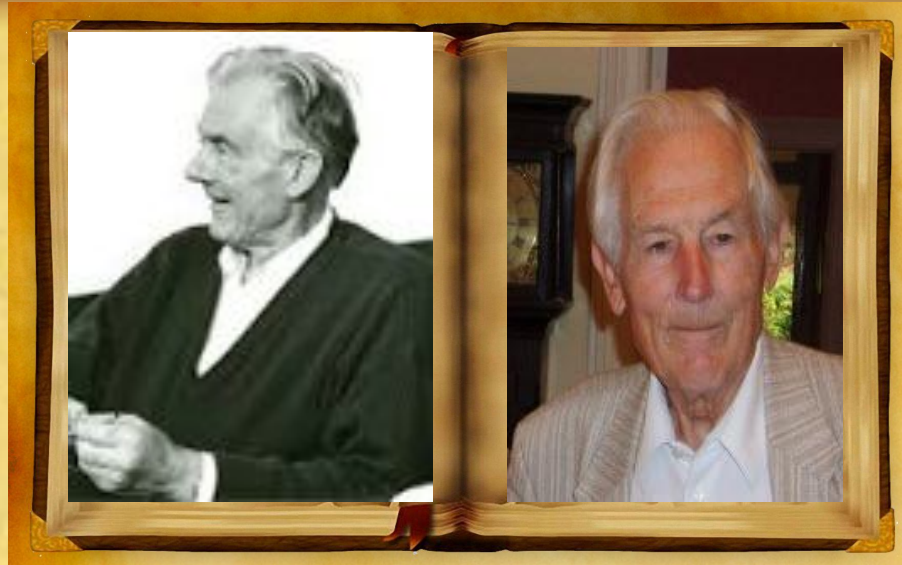
Этот синдром был описан в 1960 г. Джоном Эдвардсом (John H. Edwards) и впоследствии получил его имя. Синдром Эдвардса представляет собой тяжелое врожденное заболевание, вызванное хромосомными нарушениями. Оно является одной из наиболее распространенных патологий в данной категории (*уступает по частоте лишь синдрому Дауна*). Заболевание характеризуется многочисленными нарушениями в развитии различных органов и систем. Прогноз для ребенка обычно неблагоприятный, но многое зависит от ухода, который ему способны обеспечить родители.

Распространенность синдрома Эдвардса по земному шару варьирует от 0,015 до 0,02%. Четкой зависимости от местности или расы не наблюдается. Статистически девочки болеют в 3 – 4 раза чаще мальчиков. Научного объяснения этой пропорции пока не выявлено. Тем не менее, отмечен ряд факторов, которые могут повысить риск возникновения этой патологии.

Как и другие хромосомные мутации, синдром Эдвардса является, в принципе, неизлечимым заболеванием. Самые современные методы лечения и ухода могут лишь поддерживать жизнь ребенка и способствовать определенному прогрессу в его развитии. Единых рекомендаций по уходу за такими детьми нет из-за огромного разнообразия возможных нарушений и осложнений.



Джон Х. Эдвардс



Джон Хилтон Эдвардс (26 марта 1928 – 11 октября 2007) был британским медицинским генетиком. Эдвардс сообщил, что первое описание синдрома множественных врожденных аномалий связало присутствие дополнительной хромосомы. Дополнительная хромосома принадлежала группе E хромосом, которые состояли из хромосом 16, 17 и 18. Условие теперь известно как синдром Эдвардса или трисомия 18 синдромов

Интересные факты

Описание основных симптомов данной болезни было сделано еще в начале XX века.

До середины 1900-х годов собрать достаточную информацию об этой патологии не представлялось возможным. Во-первых, для этого необходим был соответствующий уровень развития технологий, который позволил бы обнаружить лишнюю хромосому. Во-вторых, большинство детей умирало в первые дни или недели жизни из-за низкого уровня оказания медицинской помощи.

Первое полное описание болезни и ее основной причины (*появление лишней 18-й хромосомы*) было сделано только в 1960 году врачом Джоном Эдвардом, в честь которого тогда и назвали новую патологию.

Реальная частота синдрома Эдвардса составляет 1 случай на 2,5 – 3 тысячи зачатий ($0,03 - 0,04\%$), однако официальные данные значительно ниже. Это объясняется тем, что почти половина эмбрионов с данной аномалией не выживают и беременность заканчивается спонтанным абортom или внутриутробной смертью плода. Подробная диагностика причины выкидыша при этом проводится редко.

Трисомия представляет собой вариант хромосомной мутации, при которой у человека в клетках содержится не 46, а 47 хромосом.

Существует всего 3 синдрома в данной группе заболеваний. Помимо синдрома Эдвардса это синдромы Дауна (*трисомия 21 хромосомы*) и Патау (*трисомия 13 хромосомы*). При наличии других добавочных хромосом патология несовместима с жизнью. Лишь в этих трех случаях возможно рождение живого ребенка и его дальнейший (*хоть и замедленный*) рост и развитие.

Предполагаемые причины синдрома Эдвардса

- Возраст матери более 45 лет. В этом случае риск синдрома Эдвардса составляет 0,7%.
- Наследственность: если в роду уже рождались детки с подобными отклонениями, очень велик риск родить малыша с патологией в кариотипе.
- Вредные привычки остаются в силе даже здесь. Некоторые учёные доказывают, что мозаичная форма синдрома Эдвардса (она наиболее лёгкая) может быть спровоцирована долгим употреблением наркотиков, огромным количеством никотина или алкоголя в организме одного из родителей.
- Длительный приём сильнодействующих лекарств.
- Инфекции половых путей.
- Радиационное облучение очень часто порождает хромосомные мутации.



Частота

В 60 случаях мутаций из 100 дети с рассматриваемым синдромом погибают внутри живота матери, потому что из пороки несовместимы с жизнью. Но выживаемость детей с синдромом Эдвардса достаточно высокая (чуть ниже, чем у плодов с [трисомией 21](#)). На 3-8 тысяч младенцев один рождается в рассматриваемым диагнозом.

Врачи говорят, что среди младенцев женского пола болезнь встречается в три раза чаще, чем среди мальчиков. Большой риск родить ребенка с данными отклонениями у рожениц, которым более 30 лет. На протяжении первых 12 месяцев жизни умирает около 90 детей из 100 с таким диагнозом. Мальчики живут в среднем от 2 до 3 месяцев, а девочки около 10 месяцев. Шансы, что ребенок с синдромом Эдвардса сможет дожить до взрослых лет, мизерные. Осложнения пороков развития становятся причинами смерти детей:

- **кишечная непроходимость**
- сердечно-сосудистая недостаточность
- пневмония
- удушье

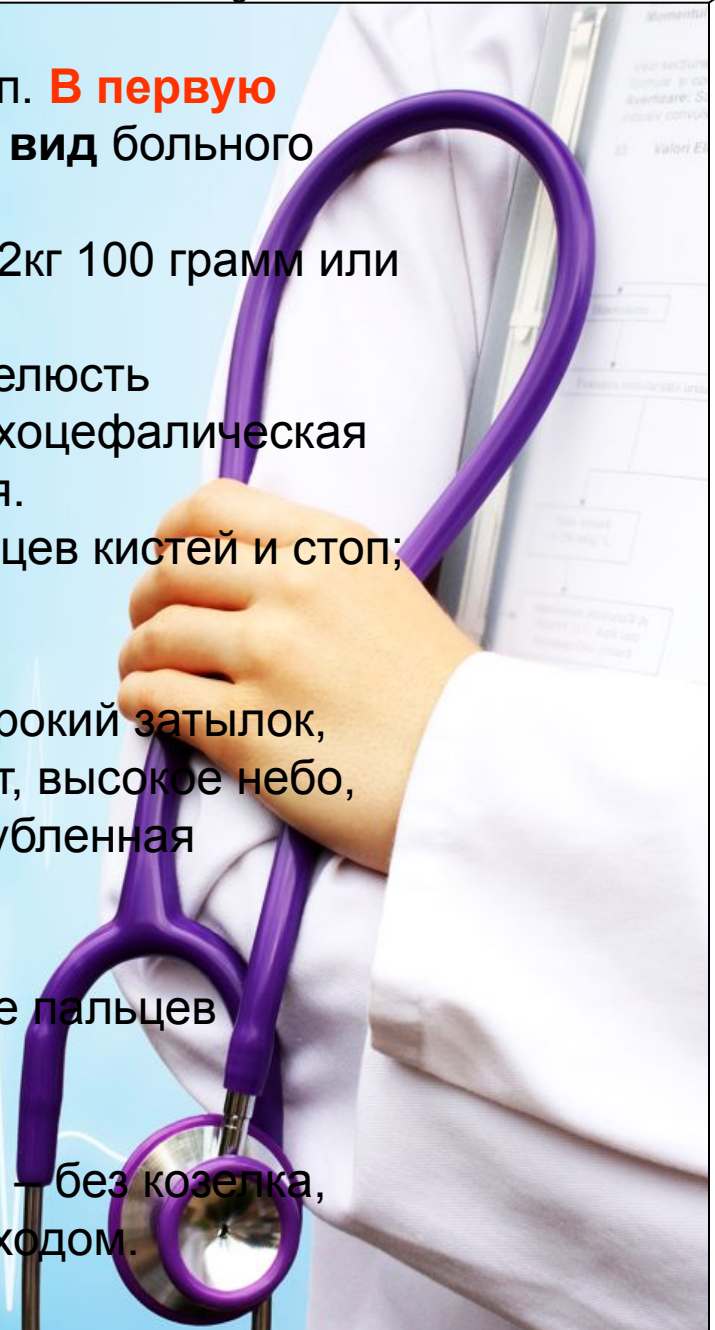


к затылку) форма, гидроцефалия.

Симптомы

Проявления болезни делят на несколько групп. **В первую** причисляют те, что **характеризуют внешний вид** больного человека:

- вес тела при рождении составляет примерно 2кг 100 грамм или 2 кг 200 грамм
- ненормально развитая нижняя или верхняя челюсть
- Искривление черепа – маленький размер, долихоцефалическая (удлиненная к затылку) форма, гидроцефалия.
- частичное, а иногда и полное сращение пальцев кистей и стоп;
- расщелина верхней губы и/или твердого неба
- стопа-качалка
- Деформация лицевых костей – узкий лоб, широкий затылок, недоразвитие нижней челюсти, маленький рот, высокое небо, нарушенный прикус, узкие глазные щели, углубленная переносица, суженный нос.
- косоплапость от рождения
- перепонки на пальцах ног или полное слияние пальцев
- уши низко посажены
- Укороченная шея с кожной складкой.
- Низко посаженные уши неправильной формы – без козелка, вытянутые горизонтально, с узким слуховым ходом.



•задержка нервно–психического развития ребенка

Вторая группа симптомов болезни касается **нервно-психической сферы, моторики и функции органов** больного ребенка:

- пупочная или паховая грыжа
- врожденные пороки сердца, включая открытый артериальный проток, дефект межжелудочковой перегородки и т.п.
- сглаживание или атрофия мозговых извилин
- недоразвитость мозжечка, мозолистого тела
- умственная отсталость
- задержка нервно–психического развития ребенка
- нарушение локации кишечника
- меккелев дивертикул
- атрезия пищевода или заднего прохода
- нарушение глотательного и сосательного рефлекса
- ГЭРБ
- удвоение мочеточников
- подковообразная или сегментированная почка
- недоразвитость яичников у девочек
- гипертрофированный клитор у младенцев женского пола
- гипоспадия у младенцев мужского пола
- крипторхизм у больных мальчиков
- атрофия мышц
- сколиоз
- косоглазие



Диагностика



Очень большое значение имеет диагностика синдрома Эдвардса, так как данная хромосомная патология — медицинское показание для прерывания беременности. Для выявления заболевания используются следующие методики

Диагностика



УЗИ и доплерография

Существуют особые признаки синдрома Эдвардса на УЗИ, которые должен заметить врач:

- множественные аномалии развития плода;
- агенезия пупочной артерии;
- малая величина плаценты;
- многоводие.

Но всё это косвенные признаки синдрома Эдвардса при беременности, которые должны быть подтверждены данными других исследований.

Диагностика

Стандартный пренатальный скрининг

Предполагает анализ крови на наличие сывороточных маркеров:
с 11 по 13 недели: β ХГЧ и РАРР;
с 20 по 24 недели: β ХГЧ, свободный эстриола, α -фетопротеин.
Если на основании этих анализов беременная попадает в группу высокого риска, ей предлагается проведение дополнительной диагностики



Диагностика

Инвазивные методы диагностики



Проводятся в исключительных случаях, когда риск рождения малыша с синдромом Эдвардса очень велик. К инвазивной диагностике относятся:

- биопсия хориона;
- амниоцентез;
- кордоцентез;
- последующее кариотипирование плода.

Если заболевание не было вовремя выявлено, и ребёнок с синдромом Эдвардса всё-таки рождается, он подвергается немедленному всестороннему обследованию.



Диагностика после рождения



Обследование больного ребёнка направлено на выявление пороков развития. Новорождённого с синдромом Эдвардса осматривают разные специалисты:

- неонатолог;
- кардиолог;
- невролог;
- хирург;
- ортопед;
- уролог и др.



Самые важные диагностические исследования, которые выполняются ребёнку с синдромом Эдвардса сразу после его рождения:

- эхокардиография;
- УЗИ почек;
- УЗИ органов брюшной полости.



Какими-то особенностями течение беременности при вынашивании ребёнка с синдромом Эдвардса не отличается. Он так же начинает шевелиться в положенные сроки, бывает даже очень активен, никаких дополнительных токсикозов не наблюдается. Поэтому выявить заболевание в этот период может только современная диагностическая аппаратура. Если же малыш всё-таки родился, вся его недолгая жизнь уйдёт на постоянное лечение сопутствующих пороков.



Прогноз для детей с синдромом Эдвардса

Учитывая множественные нарушения развития, которые присущи синдрому Эдвардса, прогноз для новорожденных с этим диагнозом почти всегда неблагоприятный. Статистические данные (из различных независимых исследований) говорят, что больше половины детей (50 – 55%) не доживают до трехмесячного возраста. Первый день рождения удается отпраздновать меньше чем десяти процентам малышей. Те дети, которые доживают до старшего возраста, имеют серьезнейшие проблемы со здоровьем и нуждаются в постоянном уходе. Для продления жизни нередко необходимы сложные хирургические операции на сердце, почках или других внутренних органах. Исправление врожденных дефектов и постоянный квалифицированный уход, по сути, являются единственным лечением. У детей с классической формой синдрома Эдвардса (полной трисомией 18) шансов на нормальное детство или сколько-нибудь длительную жизнь практически нет.

При частичной трисомии или мозаичной форме синдрома прогноз несколько лучше. Средняя продолжительность жизни при этом увеличивается до нескольких лет. Это объясняется тем, что аномалии развития при более легких формах не ведут так быстро к смерти ребенка.

- Тем не менее, основная проблема, а именно серьезное отставание в умственном развитии, присуща всем без исключения больным. При достижении подросткового возраста нет шансов ни на продолжение потомства (половая зрелость обычно не наступает), ни на возможность работы (даже механической, не требующей особых навыков). Существуют специальные центры для ухода за детьми с врожденными заболеваниями, где больным с синдромом Эдвардса обеспечивают уход и по возможности способствуют их интеллектуальному развитию. При достаточных усилиях со стороны врачей и родителей ребенок, проживший больше года, может научиться улыбаться, реагировать на движение, самостоятельно поддерживать положение тела или питаться (при отсутствии пороков системы пищеварения). Таким образом, признаки развития все же наблюдаются.

Высокая детская смертность при данном заболевании объясняется большим количеством пороков развития внутренних органов. Они незаметны непосредственно при рождении, но присутствуют практически у всех больных. В первые месяцы жизни дети обычно умирают от остановки сердца или дыхания.

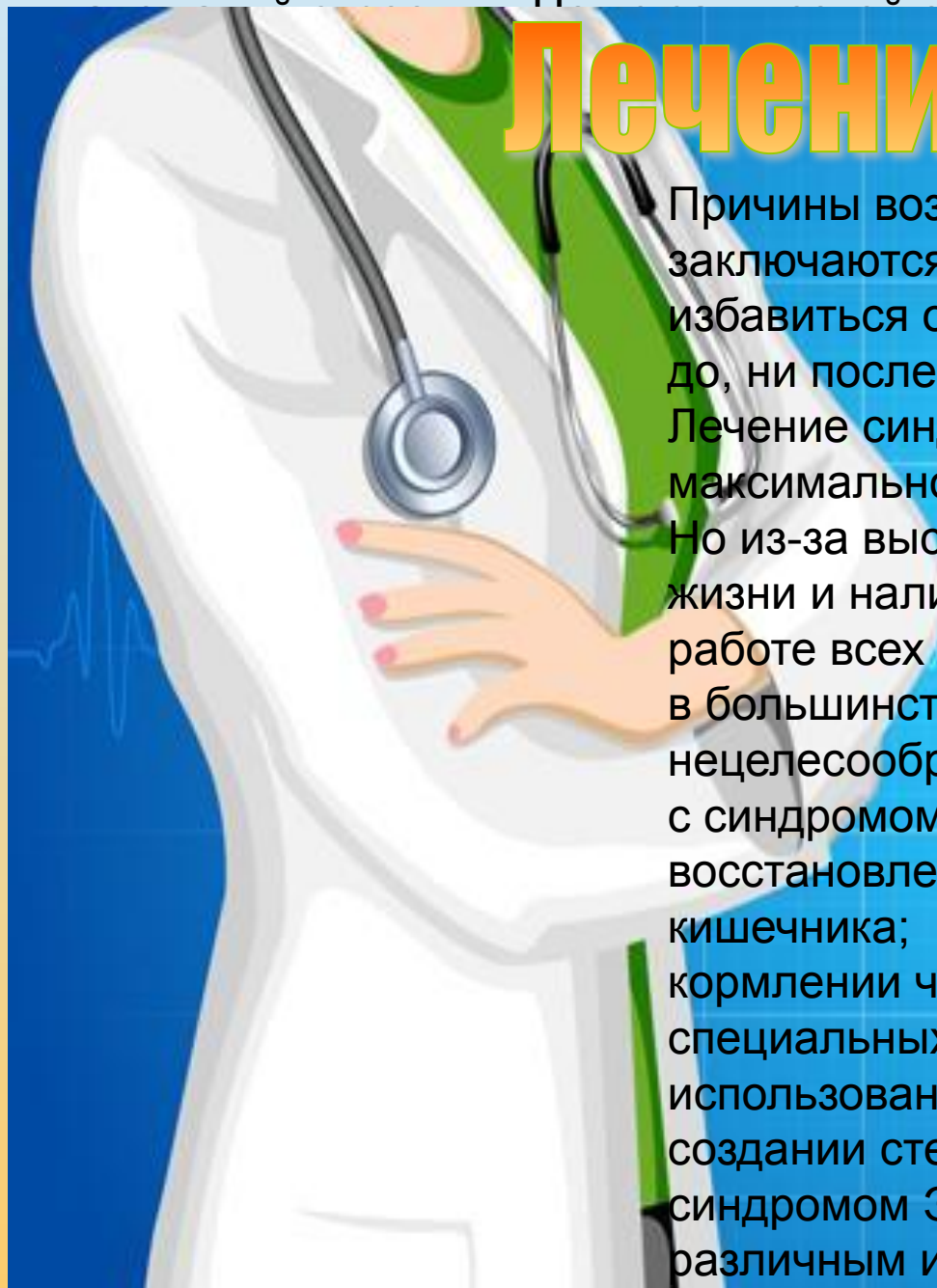


Лечение

Причины возникновения синдрома Эдвардса заключаются в генетической мутации, потому избавиться от этого заболевания невозможно ни до, ни после рождения.

Лечение синдрома Эдвардса сводится к максимальному устранению аномалий строения. Но из-за высокой смертности в первые месяцы жизни и наличия множественных нарушений в работе всех систем хирургическое вмешательство в большинстве случаев оказывается нецелесообразным. Как правило, помощь ребенку с синдромом Эдвардса заключается в:

- восстановлении проходимости пищевода и кишечника;
- кормлении через зонд либо применении специальных смесей;
- использовании слабительных и пеногасителей;
- создании стерильных условий, поскольку дети с синдромом Эдвардса крайне подвержены различным инфекционным заболеваниям.



задержки психического развития с помощью обучающих методик.

Лечение



При относительно легкой форме патологии после достижения ребенком 2-3 летнего возраста становится возможным проведение операций по устранению косметических дефектов («заячьей губы», сросшихся пальцев), а также различных аномалий внутренних органов (порока сердца, грыж и так далее). Кроме того, требуется постоянная коррекция задержки психического развития с помощью обучающих методик.

Синдром Эдвардса увеличивает риск возникновения ряда заболеваний, среди которых: рак почек (опухоль Вильмса);

пневмония;

конъюнктивит;

мочеполовые инфекции;

фронтит, отит;

апноэ по ночам;

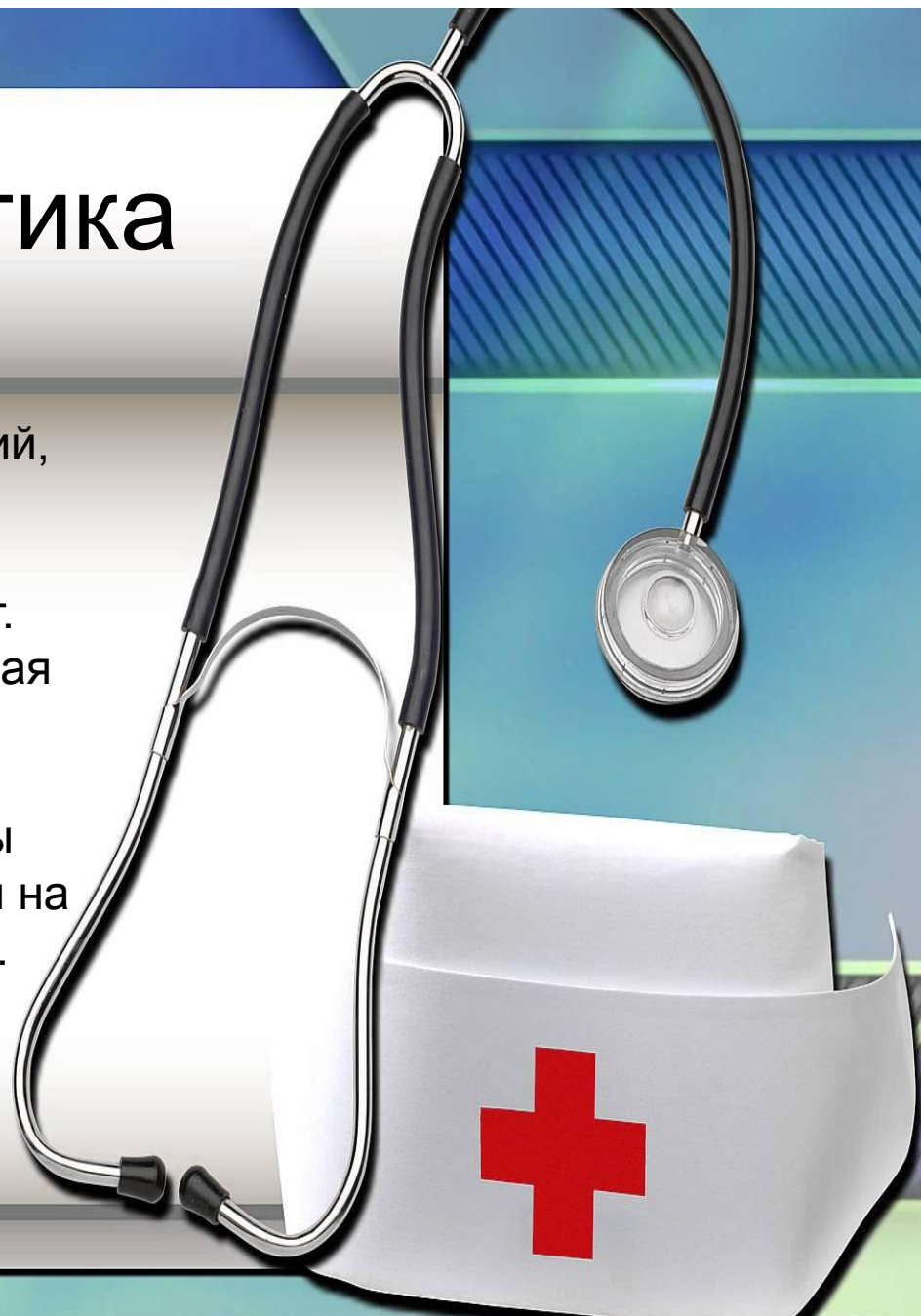
сердечно-сосудистые патологии так далее.

Пациенты с трисомией 18 хромосомы нуждаются в регулярных медицинских обследованиях.



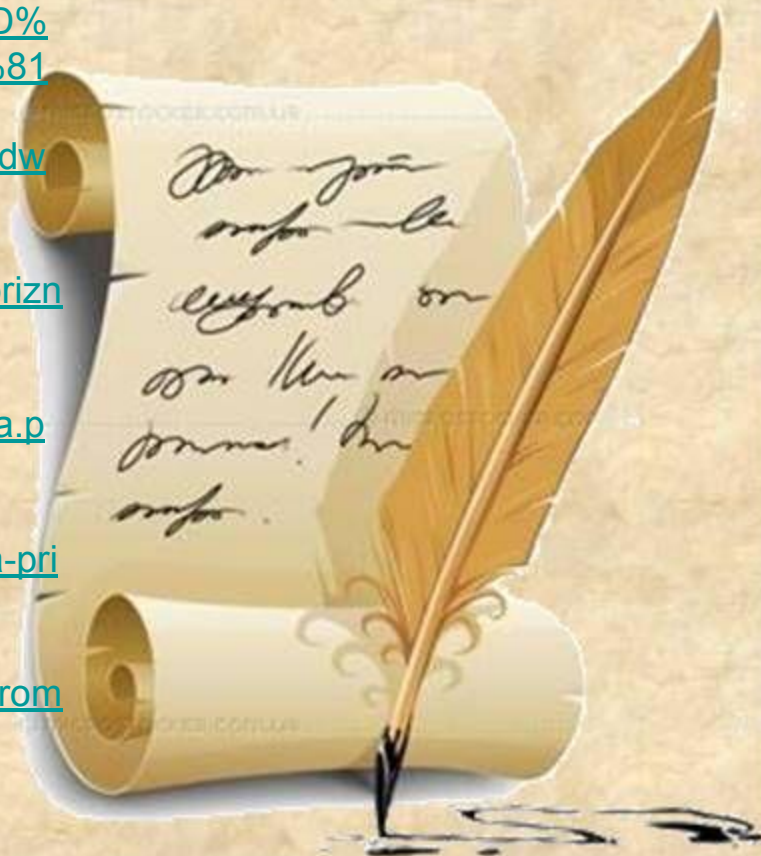
Профилактика

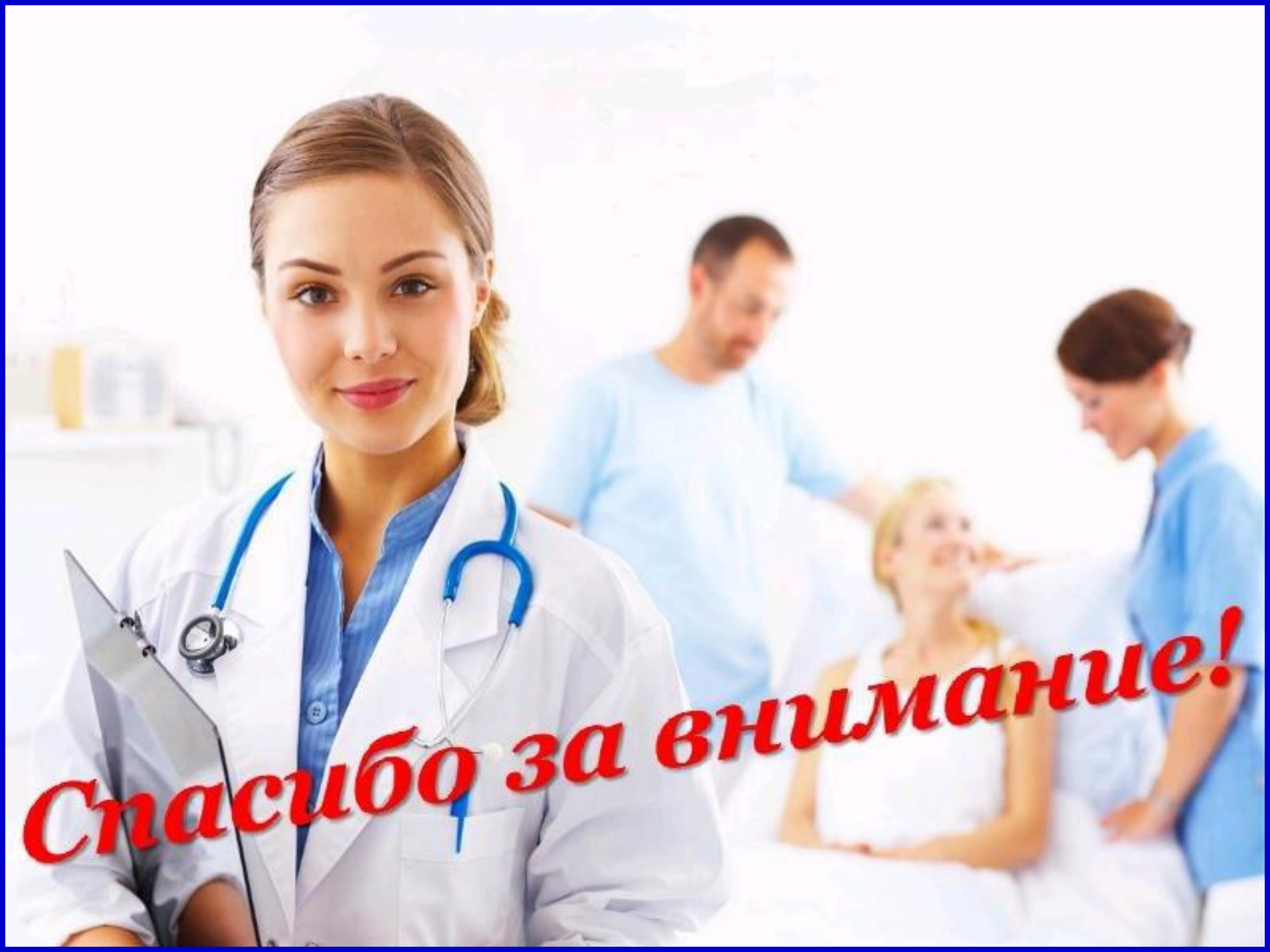
Профилактических мероприятий, позволяющих предупредить развитие синдрома при беременности, не существует. Единственная профилактическая мера направлена на раннее выявление генетического нарушения, поэтому все виды диагностики обычно проводятся на 1-2 триместре беременности.



Литература:

1. Учебник для медицинских училищ и колледжей
“Основы патологии” (В.П.Митрофаненко, И.В.Алабин)
2. Учебник “Медицинская генетика СПО (Н.П.Бочков)
3. Современная медицинская энциклопедия
4. Большая медицинская энциклопедия (Б.В. Петровский)
5. https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A1%D0%B8%D0%BD%D0%B4%D1%80%D0%BE%D0%BC_%D0%AD%D0%B4%D0%B2%D0%B0%D1%80%D0%B4%D1%81%D0%B0
6. <http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/edwards-syndrome>
7. <http://zdravotvet.ru/sindrom-edvardsa-prichiny-riski-priznaki-na-uzi/>
8. <http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/49381/>
9. http://www.ayzdorov.ru/lechenie_sindrom_edvardsa.php
10. <http://www.polismed.com/articles-sindrom-ehdvardsa-prichiny-simptomy-diagnostika-lechenie.html>
11. <http://liqmed.ru/disease/sindrom-edvardsa/>
12. <https://detstrana.ru/service/disease/pregnant/sindrom-edvardsa/>
13. <http://www.vse-pro-detey.ru/sindrom-edvardsa/>
14. <http://lookmedbook.ru/disease/sindrom-edvardsa>
15. <http://bloggeneticaucm16.blogspot.ru/>





Спасибо за внимание!

Будьте здоровы!



Бабкина