Синдром Дауна **(1 слайд**)

**(2 слайд**) Это 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

**(3 СЛАЙД)** Открыватели

Синдром получил название в честь английского врача Джона Дауна, впервые описавшего его в 1866 году. Он характеризовал синдром Дауна, как форму психического расстройства в 1862 году, опубликовав свой доклад в 1866 году. Из-за эпикантуса ( внешнего вида –угол глаза) Даун использовал термин монголоиды. Связь между происхождением врождённого синдрома и изменением количества хромосом была выявлена только в 1959 году французским генетиком Жеромом Леженом.

**(4 слайд**) История Болезни Дауна описывалась в различных странах: в Англии на нее указывали Смит, Гаррод; во Франции - Бонвель; в Германии первое описание принадлежит Ньюману (1899). В России об этом заболевании впервые сообщил известный психиатр П. И. Ковалевский (1905).

Проблемой развития и обучения детей с синдромом Дауна начали заниматься в 70-80 г. 20 века. Зарубежные – Стрэтфорд, Узгирис, Хант. Отечественные – Лурье, Забрамная. В настоящее время – Алехина А.В., Гурьевич Г.В., Давидович Л.Д.

**(5 слайд)**  **Причины**

До середины XX века причины синдрома Дауна оставались для всех 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 придерживались мнения, что он вызван травмами во время родов. С открытием технологий, позволяющих изучать кариотип (геном человека) в 1950-х годах, 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. **( 6 слайд)**

**(7 слайд) Эпидемиология** ( изучение)

Синдром Дауна не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент, из-за пренатальной диагностики, частота рождения детей с синдромом Дауна уменьшилась до 1 к 1100. У мальчиков и у девочек аномалия встречается с одинаковой частотой. Возраст матери влияет на шансы зачатия ребенка с синдромом Дауна. Если матери от 20 до 24, вероятность этого 1 к 1562, если матери от 35 до 39, то 1 к 214, а в возрасте старше 45, вероятность 1 к 19. Хоть вероятность и увеличивается с возрастом матери, 80% детей с данным синдромом рождаются у женщин в возрасте до 35 лет. Это объясняется более высокой плодородностью этой возрастной группы. По последним данным отцовский возраст, особенно если старше 42 лет, также увеличивает риск. 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.

**( 8 слайд) Патофизиология**

Синдром Дауна — хромосомная патология, характеризующаяся наличием дополнительных копий генетического материала по 21-й хромосоме, либо полностью (трисомия), либо частично (например, за счёт транслокации). Последствия от наличия дополнительной копии сильно различаются в зависимости от степени копии, генетической истории и чистой случайности. Синдром Дауна встречается как у людей, так и у других видов.

**(9 слайд) Формы ( полная трисомия и мозаичная)**

**(10 слайд)Трисомия** — это наличие трёх гомологичных хромосом вместо 2х в норме. Синдром Дауна и сходные хромосомные аномалии чаще встречаются у детей, рождённых немолодыми женщинами. Точная причина этого неизвестна, но, по-видимому, она как-то связана с возрастом яйцеклеток матери. Трисомия происходит из-за того, что во время мейоза ( деление клеток) гаметы не расходятся. При слиянии с гаметой противоположного пола у эмбриона образуется 47 хромосом, а не 46. Трисомия 21-й хромосомы в 95% случаев является причиной возникновения синдрома Дауна, и в 87% случаев из-за не расхождения материнских гамет и в 8% — мужских.

**(11 слайд) Мозаицизм**

5 % больных с мозаичной формой. У них не все клетки содержат лишнюю хромосому затрагиваются некоторые неполовые клетки, и в них также присутствует трисомия по 21-й хромосоме. Данный вариант развития синдрома Дауна называется «мозаичный синдром Дауна» (46, XX/47, XX, 21). По данному типу синдром появляется в 1—2% случаев.

Дети с мозаичной формой синдрома Дауна отстают в своём развитии меньше детей с другими формами этого синдрома **(12 слайд)**

Повторный риск рождения ребенка с синдромом Дауна у родителей с нормальным кариотипом составляет около 1% при обычной трисомии у ребенка .

**(13 слайд) Диагностика**

**(14 слайд)** 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, такими, как амниоцентез, биопсия хориона, или кордоцентез, как правило предлагаются семьям, риск рождения в которых ребёнка с синдромом Дауна наиболее велик. Однако инвазивные обследования проводить не рекомендуется, если женщине больше 34-х лет и не инвазивные обследования не показали вероятных нарушений. Амниоцентез и биопсия хориона считаются инвазивными обследованиями, так как во время их в матку женщины вводят различные инструменты, что несёт в себе некоторый риск повреждения стенки матки, плода или даже выкидыша. Риск выкидыша при биопсии хориона — 1%, при амниоцентезе — 0,5%. На данный момент аминоцентез считается самым точным обследованием. Для получения результатов у женщины требуется взять на анализ амниотическую жидкость, в которой позже выявляют клетки плода. Лабораторные работы могут занять несколько недель, но вероятность правильного результата — 99,8%. Ложно положительный показатель очень низок.

**(15 слайд) Характерные черты**

«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 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 (искривлённый мизинец) — 60%

аркообразное («готическое») 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%. **(16 слайд)** Дети с этим синдромом так же страдают полиэндокринными нарушениями различной степени тяжести; множеством пороков внутренних органов; пониженной сопротивляемостью к инфекционным заболеваниям; нарушениями познавательной деятельности вплоть до идиотии или имбецильности

**Нейропсихологические данные**

У детей с синдромом Дауна сильно изменены пропорции отдельных частей мозга, резко отличается от нормы рисунок борозд и извилин в коре мозга. Структурно – функциональные нарушения ЦНС, сочетающиеся с четким недоразвитием корковых структур (лобных и теменных), затрудняющих ассоциативную деятельность обоих полушарий мозга. Трудности в согласованном движении глаз и фиксации взгляда на объекте.

**(17 слайд) Перспективы развития**

Степень проявления задержки умственного и речевого развития зависит как от врождённых факторов, так и от занятий с ребёнком. Дети с синдромом Дауна обучаемы. Занятия с ними по специальным методикам, учитывающим особенности их развития и восприятия, обычно приводят к неплохим результатам. 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. **(18 слайд)**

**(19 слайд)** Каждое живое существо имеет право на жизнь. А если родители этого существа люди, то только от них зависит какой эта жизнь будет.

**(20 слайд)"** По существу между нормальными и ненормальными детьми нет разницы. Те и Другие — люди, те и другие — дети, у тех и у других развитие идет по одним законам. Разница заключается лишь в способе развития" — говорит П. Я. Трошин.

Синдром Дауна неизлечим, потому что это НЕ БОЛЕЗНЬ.  
Синдром Дауна – это генетическое состояние, которое определяется наличием в клетках человека дополнительной хромосомы.  
Эта лишняя 47-я хромосома и диктует появление ряда физиологических особенностей, из-за которых ребенок будет медленнее развиваться и несколько позже своих ровесников проходить общие для всех детей этапы развития.  
У синдрома Дауна существуют сопутствующие заболевания: снижение зрения, проблемы со слухом и речью. У 60% детей с лишней хромосомой выявляется порок сердца. Важно понимать, что все это поддается коррекции: "все операбельно и сегодня успешно лечится в раннем возрасте".  
Синдром Дауна не является основанием для получения инвалидности. В большинстве случаев семьи получают инвалидность именно по сопутствующим заболеваниям.