



МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМ ДАУНА

Пулатова Зарина Алиевна

«Военно-медицинская академия Вооружённых Сил Республики
Узбекистан Военная старший преподаватель кафедры терапии и
токсикологии»

<https://doi.org/10.5281/zenodo.10061043>

Аннотация. Синдром Дауна – это одна из наиболее часто встречающихся генетических патологий, при которой у ребенка обнаруживается добавочная двадцать первая хромосома. Основным клиническим признаком данного заболевания является отставание малыша в интеллектуальном развитии, а также множество других внешних и внутренних изменений. В настоящее время синдром Дауна изучен достаточно хорошо. Как и при других хромосомных мутациях, специфическое лечение не существует. Однако, как показывает статистика, при достаточной информированности родителей о правилах ухода за таким ребенком он может вполне успешно развиваться и расти.

Ключевые слова. Синдром Дауна, хромосома, диагностика,

Свое название синдром Дауна получил по фамилии английского врача, впервые описавшего его в 1866 году. Хромосомная природа данной болезни была установлена позже – практически через сто лет. Частота встречаемости заболевания составляет примерно один случай на восемьсот новорожденных. Мальчики и девочки одинаково часто рождаются с синдромом Дауна.

Симптомы синдрома Дауна достаточно специфичны. Вынашивание ребенка с этой болезнью сопряжено с высоким риском самопроизвольного прерывания беременности (чаще всего в первые два месяца беременности). Дети с синдромом Дауна, как правило, рождаются в положенный срок, однако на момент рождения имеют некоторый дефицит массы тела.

При данном заболевании ребенок имеет характерные внешние признаки, позволяющие заподозрить синдром Дауна уже во время его первичного осмотра. Лицо и переносица у таких детей уплощены, так же как затылок, голова имеет короткую и широкую форму, шея также укорочена, а ушные раковины деформированы. Кроме этого, обнаруживаются вертикальная кожная складка в области внутреннего угла глаза, недоразвитие нижней челюсти. Рот ребенка постоянно приоткрыт, язык чрезмерно увеличен и исчерчен.

Клиническая картина также дополняется снижением мышечного тонуса, избыточной подвижностью суставов, деформациями со стороны грудной клетки. У ребенка с синдромом Дауна могут выявляться недоразвитие фаланг и укорочение пальцев на руках и ногах, поперечная складка в области ладони, пересекающая ее, широкий промежуток между первым и вторым пальцами стопы.

Практически у каждого пятого малыша обнаруживаются белесоватые пятна, расположенные по краям радужки. Примерно в половине случаев выявляется высокий

аркообразный свод твердого неба. Кроме этого, может наблюдаться такой симптом, как косоглазие.

Один из главных признаков синдрома Дауна – это отставание в интеллектуальном развитии. В 2015 году ученые из Чувашского государственного университета им. И.Н.Ульянова опубликовали результаты работы, в которой было установлено, что показатели степени интеллектуальных нарушений среди детей с синдромом Дауна варьируются от легких форм до идиотии, но чаще всего диагностируется умственная отсталость средней степени тяжести.

Такие дети предрасположены к частым респираторным инфекциям. У них нередко обнаруживаются различные врожденные пороки сердца, офтальмологические нарушения в виде врожденной катаракты или глаукомы, пороки развития желудочно-кишечного тракта, например, недоразвитие пищевода или двенадцатиперстной кишки. Также для них характерны избыточная масса тела, нарушение функциональной активности щитовидной железы. Мужчины с данным заболеванием, как правило, не могут иметь детей. Способность зачать ребенка у женщин с синдромом Дауна значительно снижена.

Кроме этого, нередко наблюдаются различные расстройства со стороны дыхательной системы, например синдром сонных апноэ. В 2014 году ученые из Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И.Пирогова опубликовали результаты работы, в которой был сделан вывод о том, что у половины детей с синдромом Дауна выявляется апноэ во сне, хотя и в разные возрастные периоды.

В зависимости от характера хромосомной мутации выделяют три формы синдрома Дауна:

- регулярная форма – встречается наиболее часто, характеризуется наличием дополнительной двадцать первой хромосомы во всех клетках организма;
- мозаичная форма – диагностируется редко, при данной форме добавочная двадцать первая хромосома присутствует только в части клеток человеческого организма;
- транслокационная форма – двадцать первая хромосома или ее фрагмент прикрепляется к другой хромосоме, чаще всего - к четырнадцатой, в результате чего последняя содержит большее количество генетической информации, нежели должно быть в норме.

В норме клетки человеческого организма содержат по двадцать три пары хромосом. При синдроме Дауна появляется добавочная двадцать первая хромосома, обуславливающая черты, характерные для данного заболевания. При этом появление дополнительной хромосомы может быть обусловлено наследованием генетической мутации от отца или матери, нарушением клеточного деления после слияния яйцеклетки и сперматозоида, хромосомной мутацией на этапе развития мужской или женской половой клетки.

Единственным доказанным фактором риска возникновения синдрома Дауна является возраст матери. Установлено, что чем старше женщина, тем выше вероятность зачать ребенка с этой болезнью. Остальные факторы, такие как экология, образ жизни, прием медикаментов и так далее, не играют роли в развитии синдрома Дауна.



Диагностика синдрома Дауна включает в себя пренатальное и постнатальное обследование. К ним относятся следующие методы: Ультразвуковое исследование.

Является наиболее распространенным и достаточно информативным способом диагностики синдрома Дауна. Заподозрить данное заболевание можно на основании таких признаков, как утолщение воротникового пространства, неправильная форма головы, отсутствие носовой кости, аномалии развития пальцев и так далее. Биохимический анализ крови будущей матери. Исследуются такие показатели, как хорионический гонадотропин человека, альфа-фетопротеин, эстриол. Инвазивные диагностические методы.

К ним относятся биопсия ворсинчатого хориона, забор образцов околоплодных вод или крови самого плода. Полученный с помощью инвазивных вмешательств материал направляется на генетическое исследование, показанное женщинам из группы риска по рождению ребенка с синдромом Дауна. После рождения осуществляется забор крови ребенка для кариотипирования. Также для подтверждения диагноза могут назначаться ультразвуковое исследование органов брюшной полости, электрокардиография и эхокардиография, нейросонография. В 2018 году ученые из Российского университета дружбы народов опубликовали результаты работы, в которой было установлено, что выявляющееся по результатам нейросонографии уменьшение венрикуло-фронтального расстояния у новорожденного может свидетельствовать о синдроме Дауна.

Лечение синдрома Дауна на сегодняшний день не проводится в связи с тем, что ни один из предлагаемых методов не показал своей клинической эффективности.

Дети с данным заболеванием должны находиться под постоянным наблюдением узких специалистов. Большое значение уделяется социальной адаптации, развитию речевых и моторных навыков у такого ребенка. Для развития моторных навыков показаны лечебная физкультура, физиотерапевтические процедуры. Для улучшения речевой функции пациента рекомендуются занятия с логопедом. Обучение детей с синдромом Дауна чаще всего проводится в специальных коррекционных учебных заведениях.

Осложнения синдрома Дауна могут быть следующие:

- Частые инфекции дыхательной системы;
- Гипотиреоз;
- Зрительные нарушения из-за катаракты, глаукомы, косоглазия;

Снижение слуха, а также многое другое.

Использованная литература:

- 1.American Academy of Pediatrics. Committee on Sports Medicine and Fitness . Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. Pediatrics. - 2016.-p.151-153
- 2.Sharipova G. I. Discussion of results of personal studies in the use of mil therapy in the treatment of trauma to the oral mucosa //European journal of molecular medicine. Germany. - 2022. - Т. 2. - №. 2. - С. 17-21.

3. Sharipova G. I. Light and laser radiation in medicine // European journal of modern medicine and practice. Belgium. – 2022. – Т. 2. – №. 1. – С. 36-41. (Impact factor: 5.71)
4. Sharipova G. I. Paediatric Laser Dentistry // International Journal of Culture and Modernity. Spain. – 2022. – Т. 12. – С. 33-37.
5. Sharipova G. I. Peculiarities of the morphological structure of the oral mucosa in young children // International journal of conference series on education and social sciences. (Online) May. Turkey. – 2022. – С. 36-37.
6. Sharipova G. I. The effect of dental treatment-profilactics on the condition of oral cavity organs in children with traumatic stomatitis // Тиббиётда янги кун. Бухара. – 2022. – № 5 (43). – С. 103-106. (14.00.00; № 22)
7. Sharipova G. I. The effectiveness of the use of magnetic-infrared-laser therapy in traumatic injuries of oral tissues in preschool children // Journal of Academic Leadership. India. – 2022. – Т. 21. – №. 1.
8. Sharipova G. I. The use of flavonoid based medications in the treatment of inflammatory diseases in oral mucus // Asian journal of Pharmaceutical and biological research. India. – 2022. – Т. 11. – №. 1. – С. 2231-2218. (Impact factor: 4.465)
9. Sharipova G. I., Nuraliyev N. A. General description and research methods used in children with traumatic stomatitis // European Journal of Research. Austria. – 2022. – Т. 7. – № 1. – С. 51-56. (Impact factor: 4.981)
10. Sharipova G. I. Changes in the content of trace elements in the saliva of patients in the treatment of patients with traumatic stomatitis with flavonoid-based drugs // Journal of research in health science. Iran. – 2022. – Т. 6. – № 1-2. – С. 23-26. (Scopus)
11. Гузеев Г. Г. Эффективность генетического консультирования.- Москва. 2015.- С. 22-32.
12. Задко Т. И. Синдром Дауна в сочетании с полной формой атриовентрикулярной коммуникаций: актуальность, диагностика, сопутствующая патология, анатомия, особенности естественного течения, результаты хирургического лечения // Детские болезни сердца и сосудов. - 2015. - № 6. - С. 10-18.
13. Кеннет Л. Джонс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Перевод с английского. - М., «Практика», 2021.- С. 855-858.
14. Лаутеслагер П. Двигательное развитие детей раннего возраста с синдромом Дауна. - М.: Монолит. 2003.- 356 с.
15. Современные подходы к болезни Дауна /Под ред. Д.Лейна, Б.Стрэтфорда: Перевод с англ. /Под редакцией М.Г.Блюминой.- М.: Педагогика, 2021. - 336с.:ил.
16. Чубарова А. И. Лактулоза в диагностике и лечении функциональных запоров у детей раннего возраста // Вопросы современной педиатрии.- 2018. - Т. 3, № 4,- С. 100-104.
17. Шабалов Н.П. Педиатрия.- Санкт-Петербург: СпецЛит, 2022.-С. 37-57.
18. Шарипова Г. И. Эрта ёшдаги болалар травматик стоматитлар билан оғриганда оғиз бўшлиғи микрофлорасининг иммуно-микробиологик жиҳатлари // Биология ва тиббиёт муаммолари. Самарқанд. – 2022. – № 2 (136). – С. 296-298. (14.00.00; № 19)