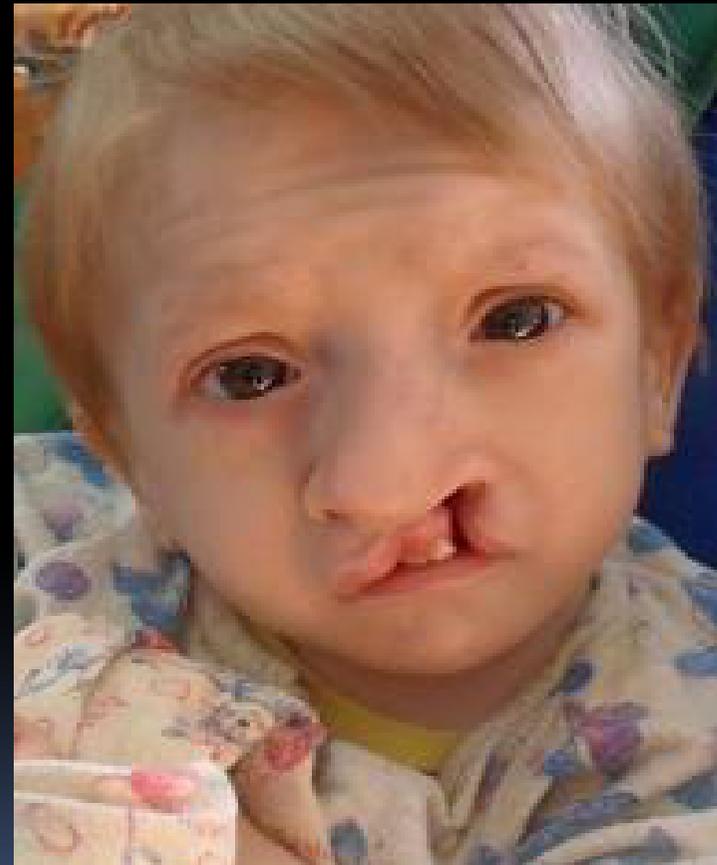


СИНДРОМ ЭДВАРДСА

Подготовила:
Студентка
3гр 5курса 1мед.фак
Малафеева А.А.

- 
- Синдром Эдвардса – это заболевание, вызванное хромосомными аномалиями, которое сопровождается целым комплексом различных отклонений и нарушений в развитии. Причиной этой болезни является трисомия по 18 хромосоме, то есть в организме присутствует лишняя копия хромосомы, что приводит к различным осложнениям генетического характера.

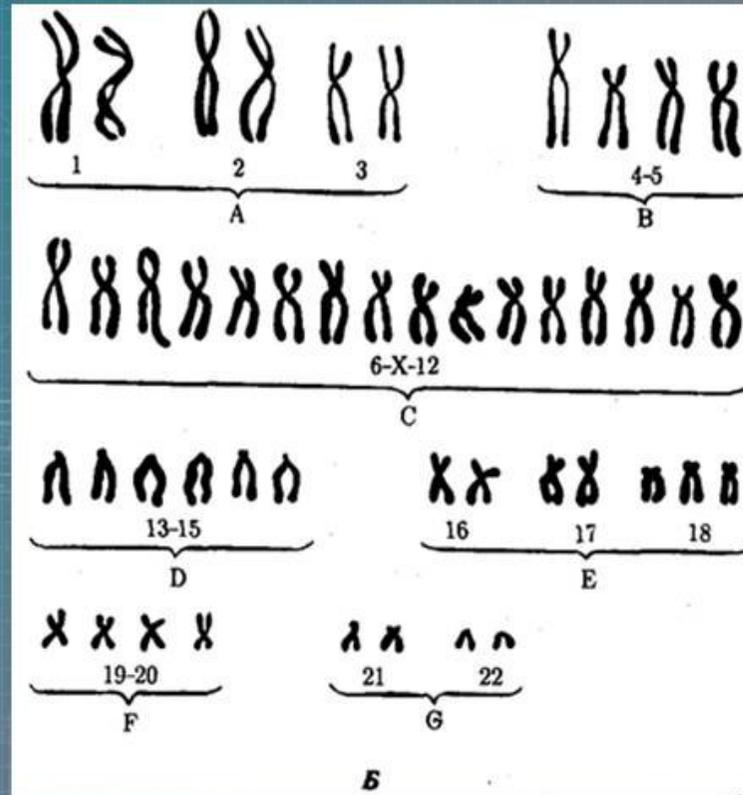
Синдром Эдвардса



Из истории...

- Синдром Эдвардса получил название по имени английского цитогенетика Джона Эдвардса впервые описавшего его хромосомную природу в 1960г при обследовании ребенка с множественными пороками и аномалиями развития.

Синдром Эдвардса



Кариотип человека с синдромом трисомии 18



- Во время беременности наблюдается многоводие, слабая активность плода, маленькая плацента, единственная пупочная артерия.

- Дети с синдромом Эдвардса погибают на этапе внутриутробного развития приблизительно в 60% случаев. Несмотря на это, среди генетических заболеваний данный синдром у выживших младенцев является достаточно распространенным, по частоте встречаемости уступая только синдрому Дауна. Распространенность синдрома Эдвардса составляет 1 случай на 3 — 8 тысяч детей.



Первая группа признаков:

- При рождении низкая масса тела (около 2 100 – 2200 граммов)
- Непропорционально маленькая голова
- Дефекты развития верхней или нижней челюстей
- «Волчья пасть» (расщелина твердого неба) или «заячья губа» (расщелина верхней губы)
- Перепончатость или полное слияние пальцев нижних конечностей
- Низкая посадка ушей

Вторая группа признаков:

- Наличие врожденных пороков сердца, например, открытого овального отверстия, дефекта межжелудочковой перегородки, открытого артериального протока и т.п.
- Развитие паховых или пупочных грыж.
- Органы пищеварения: гастроэзофагиальная рефлюксная болезнь, нарушение глотательного и сосательного рефлекса, атрезия пищевода или заднего прохода, нарушение расположения кишечника

Синдром Эдвардса – трисомия 18



Гипогенитализм у мальчика
(крипторхизм, гипоспадия)

- ◆ **Клинические признаки:** задержка пренатального развития, множественные пороки развития черепа (маленькая нижняя челюсть, узкие глаза), сердца, половой и пищеварительной системы, спинномозговая грыжа, расщелина губы, сращение или кисты почек.
- ◆ **Тип наследования – трисомия 18.**
- ◆ **Популяционная частота: 1 : 5000**

- Новорожденные с синдромом Эдвардса испытывают трудности с сосанием, глотанием и дыханием, из-за чего им требуется зондовое питание или длительная ИВЛ. Дети с синдромом Эдвардса, как правило, погибают на первом году жизни из-за тяжелых врожденных пороков развития и связанных с ними осложнений

У всех больных
недостаточно
развит головной
мозг, особенно
мозолистое тело и
мозжечок. Это
неизбежно приводит
к нарушениям в
психическом
развитии. Если
ребенок выживает,
то со временем
выявляется
заметное
отставание от
ровесников.





Наибольшую диагностическую значимость имеет стандартный пренатальный скрининг, включающий анализ крови на сывороточные маркеры: ВХГЧ и РАРР на 11-13 неделе беременности; ВХГЧ, α -фетопротеин и свободный эстриола на 20-24 неделе гестации.

Лечение

- Поскольку в большинстве случаев аномалии развития оказываются несовместимыми с жизнью, лечение детей с синдромом Эдвардса сводится к оказанию симптоматической помощи, направленной на поддержание физиологических функций, продление жизни и улучшение ее качества. Хирургическая коррекция врожденных пороков, как правило, является рискованной и неоправданной.

- 
- Поскольку дети с синдромом Эдвардса ослаблены и подвержены частой заболеваемости инфекциями мочевыводящих путей, средним отитом, конъюнктивитом, синуситами, пневмониями и пр., они нуждаются в тщательно организованном уходе, полноценном питании, регулярном наблюдении со стороны педиатра.

Прогноз



- Продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60 % детей умирают в возрасте до 3 мес, до года доживает лишь 5-10 %. Основной причиной смерти служат остановка дыхания и нарушения работы сердца. Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены.

- Риск рождения ребенка с синдромом Эдвардса теоретически существует в любой супружеской паре; известно, что такая вероятность выше у возрастных родителей (для женщин старше 45 лет – 0,7%). С целью своевременного выявления хромосомной патологии у плода не следует пренебрегать антенатальным скринингом, входящим в программу введения беременности.



- Спасибо за внимание!

