



СИНДРОМ ДАУНА И ПРИЧИНЫ ЕГО ПРОЯВЛЕНИЯ

Ахмедова Шохсанам Одилжановна,
Хайдарова Самира Джамшидовна,
Абдусалимова Самина Аскарровна.

АННОТАЦИЯ: Синдром Дауна представляет собой наиболее распространённую хромосомную анеуплоидию человека, обусловленную наличием дополнительного генетического материала 21-й хромосомы (полная трисомия, мозаичная или транслокационная формы). Патология характеризуется комплексом морфофункциональных нарушений, включающих специфические фенотипические признаки, задержку психомоторного и интеллектуального развития, а также высокий риск врождённых пороков сердца, эндокринных и иммунных нарушений.

Одной из важных факторов изучения является обобщение современных данных об этиопатогенезе, клинических проявлениях, диагностике и принципах ведения пациентов с синдромом Дауна. Задачи исследования включают анализ причин возникновения трисомии 21, изучение факторов риска (в частности, влияния возраста матери), характеристику клинической картины на различных этапах онтогенеза, а также оценку эффективности современных методов пренатальной и постнатальной диагностики.

Проводятся анализы отечественных и зарубежных научных публикаций, клинических рекомендаций и систематических обзоров, посвящённых проблеме синдрома Дауна. Использованы методы сравнительного анализа, обобщения и систематизации данных.

Ключевые слова: Синдром Дауна, Трисомия, Транслокация, Мозаицизм, Хромосома, Патология, Неонтолог, Аутосомно-хромосомный признак, Амниоцентез

ABSTRACT: Down syndrome is the most common chromosomal aneuploidy in humans, caused by the presence of additional genetic material of chromosome 21 (complete trisomy, mosaic, or translocation forms). This condition is characterized by a complex of morphofunctional disorders, including specific phenotypic features, delayed psychomotor and intellectual development, as well as a high risk of congenital heart defects and endocrine and immune disorders.

The aim of the study is to summarize current data on the etiopathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management principles of patients with Down syndrome.

The objectives of the study include analyzing the causes of trisomy 21, studying risk factors (in particular, the influence of maternal age), describing the clinical picture at different stages of ontogenesis, and evaluating the effectiveness of modern prenatal and postnatal diagnostic methods.

Materials and Methods. An analysis of domestic and foreign scientific publications, clinical guidelines, and systematic reviews on Down syndrome was conducted. Methods of comparative analysis, generalization, and data systematization were used.

KEY WORDS: Down syndrome, Trisomy, Translocation, Mosaicism, Chromosome, Pathology, Neonatologist, Autosomal chromosomal trait, Amniocentesis.

АННОТАЦИЯ: Даун синдроми инсонларда энг кенг тарқалган хромосомали анеуплоидия бўлиб, 21-хромосоманинг қўшимча генетик материали мавжудлиги (тўлиқ трисомия, мозаик ёки транслокацион шакллар) билан боғлиқ. Ушбу патология морфофункционал бузилишлар мажмуаси билан тавсифланади, жумладан, хос фенотипик белгилар, психомотор ва интеллектуал ривожланишининг кечикиши, шунингдек туғма юрак нуқсонлари, эндокрин ва иммун тизим бузилишлари хавфининг юқорилиги билан намоён бўлади.

Тадқиқот мақсади — Даун синдромининг этиопатогенези, клиник белгилари, диагностикаси ва беморларни бошқариш тамойиллари бўйича замонавий маълумотларни умумлаштириш.

Тадқиқот вазифалари 21-трисомиянинг келиб чиқиш сабабларини таҳлил қилиш, хавф омилларини (айниқса она ёшининг таъсири) ўрганиш, онтогенезнинг турли босқичларида клиник манзарани тавсифлаш, шунингдек пренатал ва постнатал диагностика усуллариининг самарадорлигини баҳолашни ўз ичига олади.

Материаллар ва усуллар. Даун синдроми муаммосига бағишланган маҳаллий ва хорижий илмий нашрлар, клиник тавсиялар ва тизимли шарҳлар таҳлил қилинди. Қиёсий таҳлил, умумлаштириш ва маълумотларни тизимлаштириш усуллари қўлланилди.

КАЛИТ СЎЗЛАР: Даун синдроми, Трисомия, Транслокация, Мозаицизм, Хромосома, Патология, Неонатолог, Аутосомал хромосомал белги, Амниоцентез.

Введение

Синдром Дауна — одно из самых известных генетических заболеваний в современном мире. Данная патология связана с изменением количества хромосом, а именно с наличием дополнительной 21-й хромосомы. Из-за этого у человека появляются определённые особенности внешности, а также могут наблюдаться изменения в физическом и умственном развитии. Синдром Дауна встречается как у мужчин, так и у женщин, так как относится к хромосомным заболеваниям и не зависит от пола. Несмотря на особенности развития, люди с данным синдромом могут учиться, развиваться, общаться и вести полноценную жизнь при правильной поддержке со стороны семьи, общества и медицины. Изучение данного синдрома важно для понимания причин его возникновения, особенностей проявления и современных методов помощи людям с этой патологией.

Актуальность

В современном мире существует множество генетических заболеваний, вызванных разными причинами. Одно из немало известных - это Синдром Дауна. С биологической точки зрения это хромосомная болезнь, проявившейся, увеличением числа 21-ой пары хромосом. Являясь аутосомно-хромосомным признаком, он проявляется как у мужчин, так и у женщин.

Синдром был впервые описан английским учёным Джоном Лэгдоном Дауном. В дальнейшем в честь него и назовут это заболевание как "Синдром Дауна".

Как уже упоминалось ранее, само заболевание вызвано случайным распределением одной лишней хромосомы к 21-ой паре. Этот процесс приводит к увеличению количества аутосомных хромосом:

- Здоровый человек содержит в организме 46,XX и 46,XY хромосом;
- Люди с синдромом Дауна 47,XX+21 или 47,XY+21;

Учёные отмечают что причины такого неправильного распределения хромосом могут быть разными:

- Трисомия (95% случаев), лишняя хромосома присутствует во всех клетках.
- Транслокация (3-4% случаев), часть 21-ой хромосомы присоединяется к другой хромосоме.
- Мозаицизм (1-2% случаев), ошибка деления происходит после оплодотворения, во время эмбрионального развития, из-за чего часть клеток имеют 46 хромосом, а другая 47.

Смотря на эти данные можно также добавить факторы риска проявления синдрома. Возраст матери, если женщине больше 35 лет, то из-за старения яйцеклеток, есть риск того что ребёнок родится с этим синдромом. Также мы не должны исключать возраст отца, если мужчина старше 42 лет, то также патология может проявиться. И самый редкий случай наследования это транслокация, менее 1% случаев передаётся от одного из родителей.

Сам синдром Дауна - это случайное событие, которое невозможно предотвратить, и оно не зависит от образа жизни или действия родителей во время беременности.

Симптомы синдрома Дауна проявляются в период беременности у матери. Само заболевание можно обнаружить за счёт УЗИ к 12-13-ям беременности. Если нужна точные данные то через амниоцентез(по околоплодной жидкости) В 30% случаев беременности может проявиться риск выкидыша, плод который имеет неправильный набор хромосом может самопроизвольно прерываться 6-8 недель. Новорождённый ребёнок весит меньше нормы, большинство детей имеют видимые признаки патологии, благодаря чему заболевание может выявить неонатолог при первичном осмотре младенца.

Детям с синдромом Дауна характерны: плоское лицо, маленький нос, широкая и маленькая шея, маленькие пальцы(особенно мизинец), узкие, широко расставленные глаза, приоткрытый рот и определённое количество других признаков.

Такие дети обладают слабым иммунитетом, они очень часто болеют и переносят эти болезни тяжело по сравнению со здоровыми детьми. Ребёнок также отстаёт в развитии, например: позже начинает сидеть, ползать, ходить и говорить. У них имеются сложности в обучении, снижение концентрации внимания, маленький словарный запас и невнятная речь.

Шансы на лечение этого синдрома в современной медицине ограничены. Специалисты могут постараться стабилизировать физическое и психическое состояние пациента. Они могут назначить принятие определённых лекарственных препаратов для поддержания иммунитета против ряда болезней. Дополнительно для лечения людей с такой патологией предлагают физиотерапевтические методы. Для развития речевых и коммуникативных способностей имеются занятия с логопедом и психологом. У больных может

наблюдаться аномалии во внутренних органах для устранения этих патологий предлагают хирургическое вмешательство.

Отдельной профилактики от риска наследства синдрома Дауна нет, так как оно может проявиться у всех людей. Врачи советуют родителям, планирующих детей, вести здоровый образ жизни и не затягивать рождение ребёнка до 40 лет.

Методы лечения и результаты

Само понятие лечения такого типа патологий нет, но специалисты предлагают преждевременную диагностику и обнаружение синдрома с помощью современных оборудований. Кроме того в дальнейшем в постэмбриональном периоде родителям советуется предоставлять методы коррекции для развития ребёнка. К примеру, работа с логопедом и детским психологом даст ребёнку опору, и поддержку для того чтобы, он или она смогли влиться в общество. Также массаж, лечебная физкультура, физиотерапия помогают улучшить физическое здоровье ребёнка, так как у детей с синдромом Дауна наблюдается снижение мышечного тонуса. Не забывая про важность своевременной медицинской помощи при сопутствующих заболеваниях, таких как врождённые пороки сердца, нарушения слуха, зрения и работы щитовидной железы. Современный подход направлен не на полное излечение, а на улучшение качества жизни и максимальную социальную адаптацию человека. В конечном итоге эти все перечисленные подходы лечения детей помогают им во взрослой жизни получать школьное и даже высшее образование. Дополнительно они могут устраиваться на работу и быть частью общества.

Вывод

Синдром Дауна представляет собой сложное генетическое состояние, обусловленное наличием дополнительного генетического материала трисомия 21, что приводит к формированию характерного фенотипа и множественных нарушений со стороны различных органов и систем.

Проведённый анализ показал, что ключевыми факторами риска развития данной патологии являются хромосомные нарушения в процессе гаметогенеза, а также возраст матери. Клинические проявления синдрома Дауна отличаются значительной вариабельностью и требуют комплексного междисциплинарного подхода к наблюдению и лечению пациентов.

Современные методы пренатальной и постнатальной диагностики позволяют своевременно выявлять заболевание, что способствует раннему началу медицинской и социальной реабилитации.

Таким образом, повышение уровня информированности, совершенствование диагностических технологий и разработка эффективных программ сопровождения пациентов имеют важное значение для улучшения качества и продолжительности жизни людей с данным синдромом.

Дополнительно следует отметить, что значительную роль играет социальная поддержка и интеграция людей с синдромом Дауна в общество. Создание доступной образовательной среды, развитие инклюзивного обучения и повышение толерантности в обществе способствуют более полной реализации потенциала таких пациентов.

Перспективы дальнейших исследований связаны с углублённым изучением генетических механизмов заболевания, разработкой новых методов ранней диагностики и совершенствованием подходов к комплексной реабилитации, что в будущем может существенно повысить уровень медицинской помощи и социальной адаптации данной категории пациентов.

Литература

1. National Institutes of Health. What are common treatments for Down syndrome
2. Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development.
3. Down Syndrome // StatPearls Publishing, NCBI Bookshelf. 2026.
4. Mayo Clinic. Down syndrome: Diagnosis and treatment.

5. Hasina Z., Wang C.C. Prenatal and Postnatal Therapies for Down's Syndrome and Associated Developmental Anomalies and Degenerative Deficits: A Systematic Review of Guidelines and Trials // Frontiers in Medicine. 2022.
6. Heller J.H., Spiridigliozzi G.A., Sullivan J.A. et al. Donepezil for the treatment of language deficits in adults with Down syndrome // American Journal of Medical Genetics. 2003.