

Синдром Дауна – генетическая аномалия, случайный сбой в отлаженном процессе деления клеток. У человека с синдромом Дауна в 21-й паре хромосом присутствует дополнительная, третья хромосома, и таким образом в итоге их насчитывается уже 47, а не 46 как у обычного человека.

Впервые данный синдром был описан английским врачом Джоном Лэнгдоном Дауном в далеком 1866 году, который в будущем и назвали по его фамилии.

В связи с чем и по какой причине возникает эта аномалия, наука до сих пор затрудняется ответить. По статистике Всемирной организации здравоохранения, с диагнозом «синдром Дауна» рождается каждый 700-й младенец в мире. Это соотношение одинаково в разных странах, климатических зонах и социальных слоях. Генетический сбой происходит независимо от образа жизни родителей, их здоровья, привычек и образования. А потому врачи утверждают: ничьей вины, а тем более родительской, в появлении у ребенка лишней хромосомы нет. У обоих полов аномалия встречается с одинаковой частотой. Истинные причины синдрома Дауна не расшифрованы, однако, определенную роль в этом, по-видимому, играют мутагенные факторы внешней среды.

Признаки синдрома Дауна

Симптомы синдрома Дауна можно увидеть уже при появлении на свет новорожденного ребенка.

Из характерных внешних признаков синдрома отмечают плоское лицо с раскосыми глазами (как у монголоидной расы), широкими губами, широким плоским языком с глубокой продольной бороздой на нем. Голова круглая, скошенный узкий лоб, ушные раковины уменьшены в вертикальном направлении, с приросшей мочкой, глаза с пятнистой радужной оболочкой (пятна Брушфельда). Волосы на голове мягкие, редкие, прямые с низкой линией роста на шее. Для людей с синдромом Дауна характерны изменения конечностей – укорочение и расширение кистей и стоп (акромикрия). Мизинец укорочен и искривлен, на нем только две сгибаемые борозды. На ладонях встречается только одна поперечная борозда (четырёхпалая). Отмечаются неправильный рост зубов, высокое небо, изменения со стороны внутренних органов, особенно пищевого канала и сердца.

Формы синдрома Дауна

- Обычная трисомия. Наиболее распространенная форма СД. Встречается в 95% случаев. Характеризуется наличием 47 хромосом во всех клетках.
- Робертсоновская транслокация. Дополнительный материал 21-й хромосомы, вызывающий синдром Дауна, может появиться за счёт робертсоновских транслокаций в кариотипе одного из родителей. Данную форму часто называют семейный синдром Дауна. Встречается в 2—3 % от всех случаев СД.

- Мозаицизм. Характеризуется наличием дополнительной хромосомы не во всем организме, а в отдельных клетках. По данному типу синдром появляется в 1—2 % случаев

Определить наличие и форму синдрома Дауна можно, сдав анализ крови на кариотип.