**Что такое?**

**Синдром Дауна** – это наиболее часто встречающаяся хромосомная патология. Человеческий организм состоит из миллионов клеток, в каждой из которых содержится 46 хромосом. В результате генетической мутации у детей с синдромом Дауна формируется не 46, а 47 хромосом.

Клиническая картина заболевания разнопланова: от выраженных пороков в строении и функционировании органов до стойких психических нарушений и приобретенного иммунодефицита. Люди с данным синдромом нуждаются в квалифицированной помощи со стороны врачей разного профиля. Главная задача лечения – коррекция сопутствующих болезни нарушений физического и психического развития и достижение улучшения качества жизни пациента.

Лечением данного заболевания занимается:

* Генетик
* О заболевании

Согласно данным статистики, синдром Дауна регистрируется у одного из 500-800 младенцев. Ежегодно в Российской Федерации рождается порядка 2500 детей с данной патологией, причем 8 из 10 родителей отказываются от них сразу после родов.

В последние годы число новорожденных с синдромом Дауна возросло, что, вероятно, связано с негативным влиянием факторов окружающей среды на здоровье будущих родителей и ростом количества возрастных родильниц.

Мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой.

**Виды**

На сегодняшний день генетики выделяют 3 основных варианта генной мутации при синдроме Дауна:

* трисомия (наиболее распространенная форма – более 90% случаев);
* транслокация (ею страдают 4-5% лиц с данным диагнозом);
* мозаичность (регистрируется менее чем у 1% заболевших).

**Симптомы синдрома Дауна**

В период беременности женщина может столкнуться с акушерскими проявлениями синдрома Дауна у плода. При этой аномалии определяются высокие риски выкидышей – около 30% беременностей, плод в которых имеет неправильный набор хромосом, самопроизвольно прерываются в сроке 6-8 недель.

Новорожденный младенец маловесен в сравнении со здоровыми детьми. Большинство детей имеют яркие клинические признаки, благодаря которым хромосомная патология без особого труда определяется неонатологом уже при первичном осмотре младенца.

**Для ребенка с синдромом Дауна характерны:**

* плоское округлое лицо;
* плоский затылок;
* маленький нос;
* широкая укороченная шея;
* деформированное строение ушей;
* наличие характерной кожной складки на шее;
* узкие, широко расставленные глаза;
* наличие эпикантуса – вертикальной кожной складки, прикрывающей уголок глаза с внутренней стороны;
* приоткрытый рот с увеличенным в размерах языком;
* укороченные конечности и пальцы;
* искривленные мизинцы;
* аномалии глаз (помутнение хрусталика, белые пятна на радужке глаз, косоглазие);
* деформированное строение грудной клетки;

нарушения прикуса.

Такие дети болезненны – у них часто возникают инфекционные заболевания. Любые болезни они переносят сложнее, часто страдают ОРВИ, отитами, пневмонией, аденоидами, тонзиллитом и прочими патологиями. Неспособность иммунитета бороться с различными инфекциями – наиболее частая причина смертности детей с синдромом Дауна в первые 5 лет жизни.

Синдром нередко сопровождается пороками внутренних органов (сердца, легких), аномальным строением половых органов, патологиями в строении и функционировании пищевода. Взрослея, ребенок отстает в развитии в сравнении со здоровыми детьми – позже начинает сидеть, ползать, ходить, говорить.

Подросшие дети имеют сложности в обучении, у них снижена концентрация внимания, скудный словарный запас, невнятная речь.

**Причины синдрома Дауна**

Как уже было сказано, в клетках организма человека в норме содержится 23 пары хромосом – первая половина от отца, вторая – от матери. В результате генетической мутации к 21-й паре хромосом прикрепляется дополнительный генный материал. На данном этапе развития медицины врачи не могут дать точный ответ, почему так происходит.

**Принято считать, что хромосомная аномалия может быть вызвана:**

случайными генетическими нарушениями;

аномальным делением клеток сразу после оплодотворения яйцеклетки;

генетическими мутациями, наследуемыми от родителей ребенка.

Ни образ жизни матери ребенка, ни ее этническая принадлежность, ни экологическая обстановка не влияют на вероятность рождения младенца с синдромом Дауна. Единственный достоверно установленный факт: чем выше возраст матери ребенка, тем больше риск рождения младенца с данным заболеванием.

Так, если у беременной женщины до 25-летнего возраста вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна составляет 1 к 1400, то к 40 годам этот показатель возрастает до 1 к 100, а у женщины 45-летнего возраста до 1 к 35. Также ряд исследований доказал связь возраста отца ребенка с риском возникновения заболевания (при возрасте старше 45 лет риск возрастает).

Другие факторы, повышающие вероятность возникновения аномалии у плода:

* юный возраст матери (до 18 лет);
* зачатие от близких родственников;
* наличие у одного или обоих супругов транслокации (один из вариантов хромосомной мутации).
* Получить консультацию