

КЛИНИКО-НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА

Зияходжаева Латофат Учқуновна

Эргашев Элбек Ориф ўғли

III – курс Резидент магистратуры кафедры детской неврологии
Ташкентского Педиатрического Медицинского Института
Ташкент, Узбекистан.

АННОТАЦИЯ

Синдром Дауна – самая распространенная хромосомная патология. Она возникает, когда в результате случайной мутации в 21-й паре появляется еще одна хромосома. Лишняя хромосома вызывает у больных характерные симптомы: плоская переносица, монголоидный разрез глаз, уплощенное лицо и затылок, а также отставание в развитии.

***Ключевые слова:** синдром Дауна-СД, хромосома, аномалия развития, двигательные расстройства.*

ABSTRACT

Down syndrome is the most common chromosomal pathologist. When, as a result of a random mutation in the 21st pair, another chromosome appears. An extra chromosome causes characteristic symptoms in patients: a flat bridge of the nose, a Mongoloid cut of the eye, a flattened face and back of the head, as well as developmental delay.

***Keywords:** Down syndrome-DM, development anomaly, movement disorder.*

ВВЕДЕНИЕ

Синдром Дауна – самая распространенная хромосомная патология. Она возникает, когда в результате случайной мутации в 21-й паре появляется еще одна хромосома. Известно, что каждая клетка человеческого тела имеет ядро. В нем содержится генетический материал, который обуславливает вид и функции отдельной клетки и всего организма в целом. У человека 25 тысяч генов собраны в 23 пары хромосом, которые внешне напоминают палочки. Каждая пара состоит из 2-х хромосом. При синдроме Дауна 21-я пара состоит из 3-х хромосом. Один такой ребенок появляется на каждые 600-800 новорожденных или 1:700. Лишняя хромосома вызывает у людей характерные симптомы: плоская переносица, монголоидный разрез глаз, уплощенное лицо и затылок, а также отставание в развитии и сниженную сопротивляемость к инфекциям. Совокупность этих симптомов называется синдром. Он получил название в

честь врача Джона Дауна, который первым взялся за его исследование. Детей рожденных с 47 хромосомами, еще называют "детьми солнца", известно всем что независимо от национальной принадлежности они имеют одинаковую стандартную внешность с определенным набором фенотипических признаков.

Целью исследования: Клинико-неврологическая характеристика детей с синдромом Дауна.

Материалы и методы исследования: для достижения цели нами обследованы 30 детей с синдромом Дауна, которым было проведено клинико-неврологическое обследование со сбором анамнеза у матерей в Республиканском Скрининг центре матери и ребенка в возрасте от 6 месяцев до 3-х лет. Всем пациентам был проведен изучение хромосомного набора – цитогенетическое исследования.

Результаты исследования: наблюдаемые нами дети с синдромом Дауна родились в основном у родителей: матери в возрасте от 20 до 30 лет, а отцы в среднем от 30-45 летого возраста. При этом наиболее часто встречался отягощенный пре- и перинатальный анамнез. Согласно полученным данным о перинатальных факторах риска (нарушение течение беременности) наличие хронической гипоксии у плода встречались чаще и составляли 48% (14) случаев. Обращает на себя внимание такие факторы как приём медикаментозных средств, с целью сохранения беременности на ранних сроках беременности, в 30% (9) случаев встречались угроза прерывания беременности. Обострение хронических заболеваний у матерей и анемия тяжелой степени 22% (6), также оказало влияние на течение беременности и развитие ребенка. По параметрам роста-весовых показателей у новорожденных с СД была диагностирована задержка внутриутробного развития (ЗВУР). Диагноз СД ставился сразу в первые часы после рождения, так как существует определенный фенотипический набор признаков, характерных для этого заболевания, который подтверждался далее методом кариотипирования. Необходимо отметить, что для детей с СД были характерные все фенотипические признаки, которые наблюдаются у обследованных детей с СД с регулярной трисомией. Характерными признаками были плоское лицо и переносица с маленьким носом, брахицефалия-укороченный череп и плоский затылок. Одним из самых ярких признаков СД являлся эпикантус, который представляет собой кожную складку, нависающая над внутренним краем глаза, что придает лицу ребенка с СД монголоидность. Необходимо отметить что такой признак как высокое готическое небо и аномальные зубы у детей с

мозаицизмом встречались только в 4-х случаях (13%). Такие фенотипические признаки короткая шея, клинодактилия, килевидная форма грудной клетки также часто встречались у детей с СД. Таким образом, под влиянием неблагоприятных факторов на течение беременности, привело к формированию у детей с СД как основной группы, так и группы сравнения синдромов перинатального поражения нервной системы. К первому месяцу жизни дети с синдромом Дауна имели сформировавшиеся сочетанные синдромы перинатального поражения нервной системы: синдром вегето-висцеральных расстройств, синдром двигательных расстройств и ликворно-сосудистой дистензии, судорожный синдромы. Для детей с СД характерно отставание в психомоторном развитии. У всех обследованных детей выявились диффузная гипотония и гипермобильность суставов в неонатальном периоде, поэтому двигательные навыки формировались с отставанием. Отставание в моторном развитии у детей с СД и возраст формирования таких двигательных навыков как способность самостоятельно сидеть, ползать и ходить достоверно отличались от показателей здоровых детей. У детей с СД навык сидеть формировался в среднем к 9-10 месяцам. Навык ползания формировался к 1 году и сохранялся длительно. Навыки самостоятельной ходьбы формировались в среднем после 2-3-х лет. Такие двигательные акты как удержание игрушки, умение удерживать ложку также формировались с заметным опозданием, что соответствует данным литературы о задержке психо-моторного развития у детей с СД. Необходимо отметить, что такие эмоциональные реакции как реакция узнавание родителей, улыбка и гуление формировались поздно, с чем было связано позднее формирование речи. Все обследованные дети с СД испытывали трудности с питанием, глотанием и речью различной степени из-за высокого арочного неба, маленькой верхней челюсти, а также низкого мышечного тонуса в языке и слабых мышц ротовой полости.

Необходимо отметить, что у детей основной группы с СД сопутствующими были врожденные пороки сердца (43%), что отрицательно влияло на темпы психо-моторного развития.

Наше исследование показало, что у детей с СД в анамнезе очень часто отмечалась патология ЛОР органов: аденоиды, хронический тонзиллит, рино-синусит, отиты. Из-за частых эпизодов заболеваемости дети с СД часто входили в группу часто болеющих детей, заболевания верхних дыхательных путей приводили к повторным пневмониям, часто затяжного характера, что также отрицательно сказывалось на психомоторном развитии детей с СД.

При исследовании черепных нервов определялась микросимптоматика в виде нарушения конвергенции, горизонтального установочного нистагма в крайних отведениях, которые отмечались у детей из основной группы в 27% случаев, выраженного косоглазия у 53% детей, центральный парез лицевого нерва у 37% детей, девиации языка у 13% детей.

При исследовании двигательной сферы у 83% детей с СД отмечался изменённый мышечный тонус, чаще в виде диффузной мышечной гипотонии. Со сниженным тонусом мышц мы связываем и отмечающуюся у детей с СД гипермобильность суставов. При исследовании сухожильных рефлексов у половины наблюдаемых детей с СД - 50%(15детей), детей с СД выявлена анизорефлексия. У 50% детей (15) отмечалось равномерное повышение рефлексов, даже с клонусами, но при отсутствии патологических рефлексов. Иногда изменения были связаны с расширением зон сухожильных и периостальных рефлексов, отмечались пирамидные знаки. Симптоматическая эпилепсия отмечалась у 47% больных детей с СД. Задержка психо- речевого развития в разной степени было характерна для всех детей с СД.

ВЫВОДЫ

Задержка физического и психического развития становится очевидной в процессе роста и развития детей с синдромом Дауна. При оценке неврологического статуса были выявлены кроме фенотипических признаков, характерных для СД, микроорганическая неврологическая симптоматика, с симптомами поражения черепно-мозговых нервов, двигательными нарушениями, симптоматической эпилепсией.

REFERENCES

1. Медицинская генетика Библиография /Медицинская генетика[Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.
2. Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты. Автор: Татьяна Владимировна Кузнецова .
3. Синдром Дауна - Википедия
4. downsideup.org