

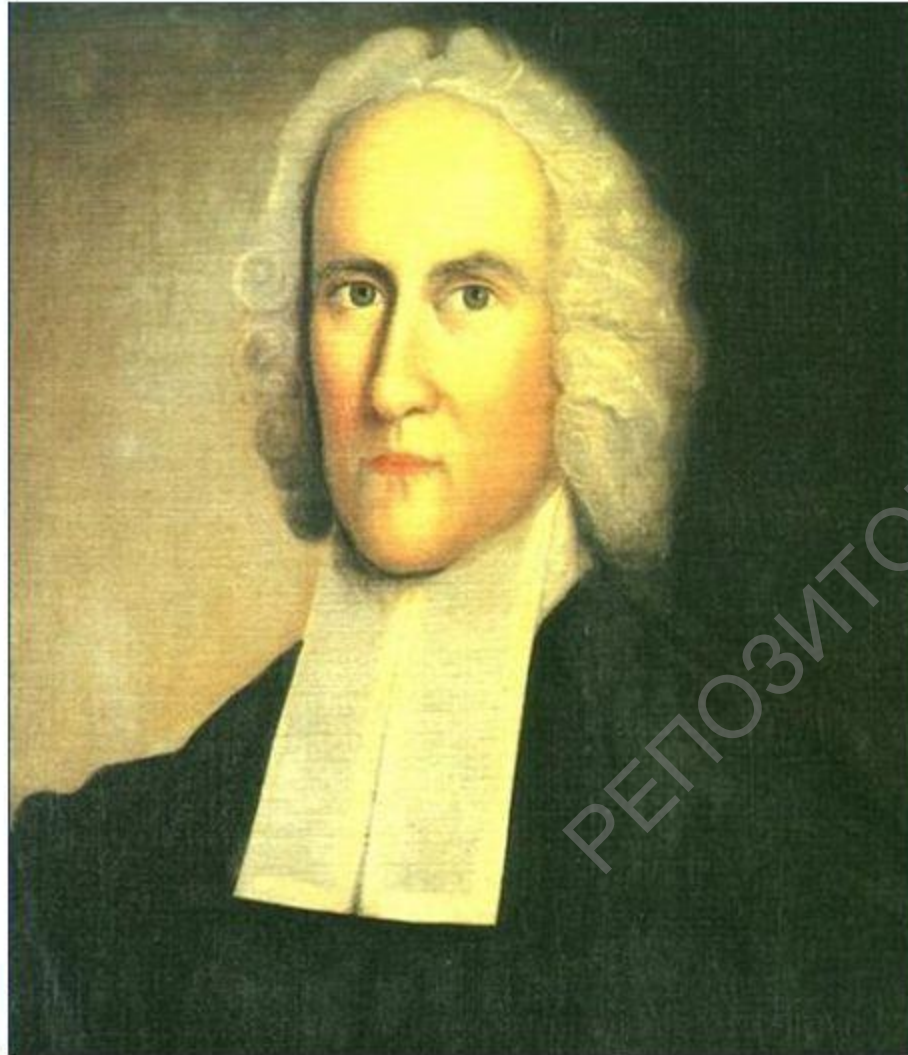
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ им. М.ТАНКА

ИНСТИТУТ ИНКЛЮЗИВНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
КАФЕДРА КОРРЕКЦИОННО-РАЗВИВАЮЩИХ
ТЕХНОЛОГИЙ

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Синдром Эдвардса

Доцент Д.Л.НИКОЛАЕВ



Синдром Эдвардса (синдром трисомии 18) — второе по частоте после болезни Дауна хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы. Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом (John H. Edwards). Популяционная частота примерно 1:7000. Дети с трисомией 18 чаще рождаются у пожилых матерей, взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосомы 21 и 13. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребенка составляет 0,7 %. Девочки с синдромом Эдвардса рождаются в три раза чаще мальчиков.

Синдром Эдвардса

Для подтверждения диагноза синдрома Эдвардса и дальнейшего медико-генетического прогнозирования состояния здоровья будущего потомства родителей показано пренатальное кариотипирование плода.

Для своевременной диагностики заболевания применяется цитогенетическое исследование.

Дифференциальная диагностика проводится с врождённым гипотиреозом, другими формами хромосомных аномалий.

Цитогенетическое исследование у детей показано и при подозрении на синдром Дауна, и при клинически установленном диагнозе, поскольку цитогенетическая характеристика пациента необходима для прогноза здоровья будущих детей у родителей и их родственников.



Синдром Эдвардса – трисомия 18



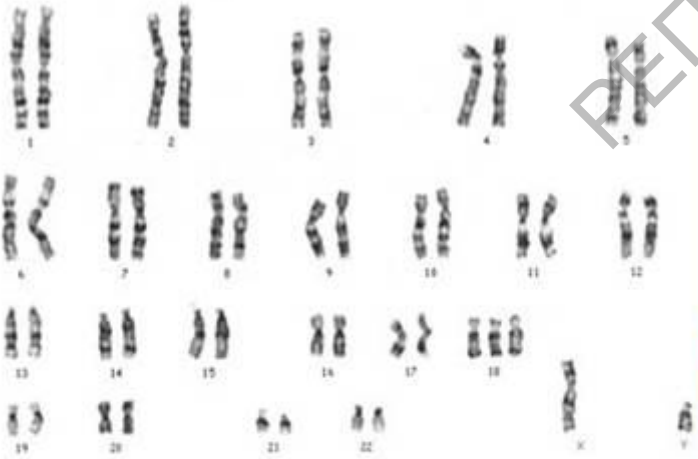
Гипогенитализм у мальчика
(крипторхизм, гипоспадия)

- ◆ **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**

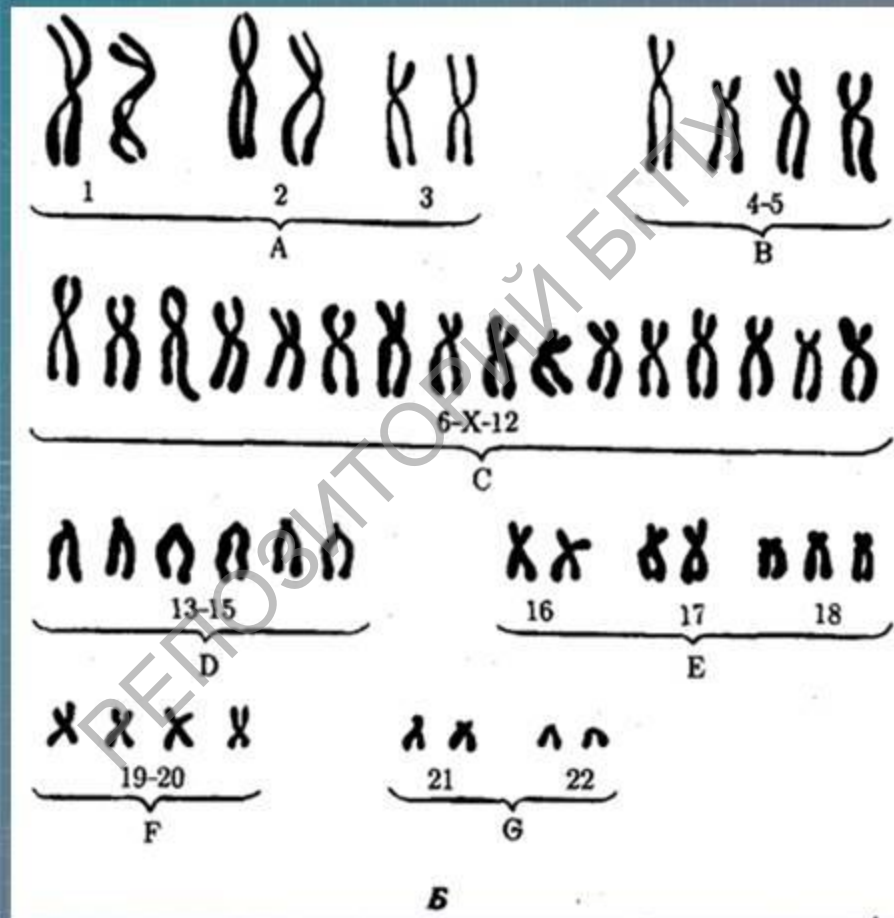
Синдром Эдвардса

Симптомы	Частота встречаемости, %
Тяжелая задержка психомоторного и физического развития	100
Затруднения при глотании, проблемы с кормлением	100
Низкая масса тела при рождении	100
Гипертонус	65
Пороки развития головного и спинного мозга	30
Менингомиелоцеле	15
Выступающий затылок	90
Низко посаженные, уродливые уши	90
Птоз, эпикант, микрофтальмия	30
Расщелина губы и неба	15
Микрогнатия	90
Короткая шея с избыточностью кожи	60
Короткая грудина	90
Врожденный порок сердца (обычно дефект межжелудочковой перегородки)	95
Эвентерация диафрагмы	30
Паховая и пупочная грыжи	60
Пилоростеноз	30

Трисомия 18 – синдром Эдвардса



Синдром Эдвардса



Кариотип человека с синдромом трисомии 18

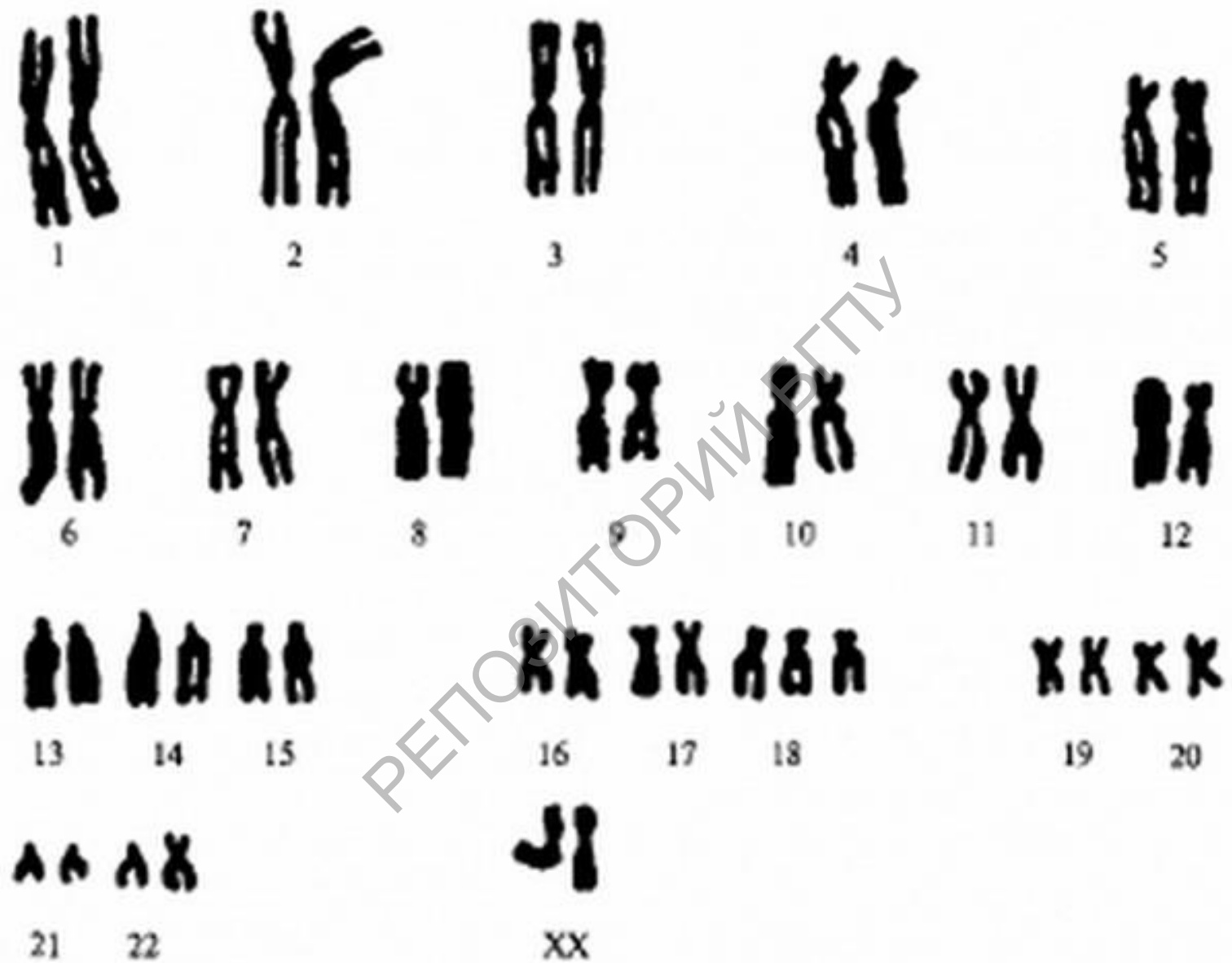


Рис. X.7. Кариотип при синдроме Эдвардса.
 Простая полная трисомия 18 (47, XX, +18)

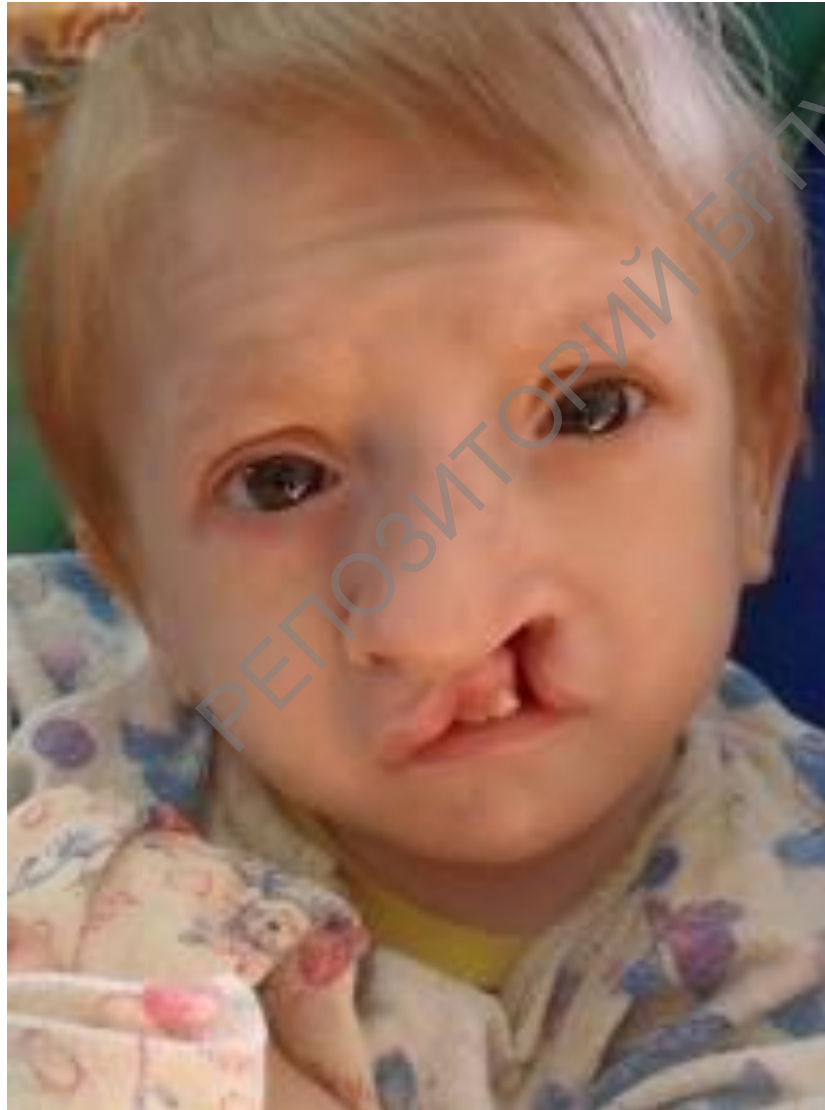
Долихоцефалия



Синдром Эдвардса



Синдром Эдвардса



Синдром Эдвардса



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.