

- применения метода / В.М. Михайлов; Ивановская гос. мед. акад. – 2-е изд., перераб. и доп. – Иваново : ИвГМА, 2002. – 290 с.
4. Реброва, О.Ю. Статистический анализ медицинских данных. Применение пакета прикладных программ STATISTIKA / О.Ю. Реброва. – М. : Медиасфера, 2002. – 312 с.

СИНДРОМ ДАУНА У ДЕТЕЙ

Лашковская Т.А.*; Мотюк И.Н.

*УО «Гродненский государственный медицинский университет»
УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр»

Хромосомные болезни клинически характеризуются множественными врожденными пороками развития и в их основе лежат хромосомные или геномные мутации [3]. Наиболее часто диагностируемый хромосомный синдром – это синдром Дауна. Частота рождения детей с этим синдромом составляет примерно 1:700-1:800 и не имеет какой-либо временной, этнической и географической разницы [1, 3]. С возрастом (в большей степени матери и в меньшей мере отца) вероятность рождения ребенка с данной патологией существенно возрастает [2].

Цитогенетические варианты синдрома Дауна разнообразны. Основную долю (94-95%) составляют случаи простой полной трисомии-21, как следствие нерасхождения хромосом в мейозе. Примерно 4% больных с синдромом Дауна имеют транслокационную форму трисомии по типу робертсоновских транслокаций между акроцентриками (D/21 и G/21); 2% детей с синдромом Дауна имеют мозаичную форму [3].

В настоящее время для раннего формирования группы высокого риска хромосомной патологии плода используются: УЗ скрининг I триместра беременности по nuchal translucency (NT) или «шейной складке» + возраст беременной и многопараметрический скрининг I триместра беременности (возраст, NT, определение альфафетопротеина (АФП), свободной β -субъединицы хорионического гонадотропина (своб. β -ХГ) и плазменного ассоциированного с беременностью белка А (ПАББ-А)). При вынашивании женщиной ребенка с синдромом Дауна определяется низкий уровень АФП, ПАББ-А, высокий уровень своб. β -ХГ [1, 2].

Цель исследования – изучение распространенности, особенностей цитогенетических форм и пренатальной диагностики синдрома Дауна у детей Гродненской области.

Для изучения динамики заболеваемости детей с синдромом Дауна в Гродненской области за период с 2008 по 2011 года проанализированы ежегодные статистические отчеты. Проведен анализ 80 генетических карт детей с синдромом Дауна, состоящих на диспансерном учете в поликлиническом отделении УЗ «ГОКПЦ». Из 80 детей с данной хромосомной аномалией соотношение мальчиков и девочек составляет 1:1 (41 мальчик и 39 девочек).

При анализе заболеваемости данным хромосомным синдромом выявлено, что общая заболеваемость детей с синдромом Дауна в Гродненской области составляет 56,1 на 100 тысяч детей в возрасте от 0 до 17 лет. Самые высокие цифры заболеваемости в 2011 году в Мостовском районе – 102,3 на 100 тысяч детей, на втором месте – Новогрудский район (97,5 на 100 тысяч детей), на третьем – Волковысский район (88,9 на 100 тысяч детей). В городе Гродно заболеваемость детей с синдромом Дауна составляет 38,8 на 100 тысяч детского населения в возрасте от 0 до 17 лет. Самая низкая общая заболеваемость в Кореличском районе – 22,9 на 100 тысяч детей. Частота рождения детей с синдромом Дауна в Гродненской области представлена на рисунке 1.

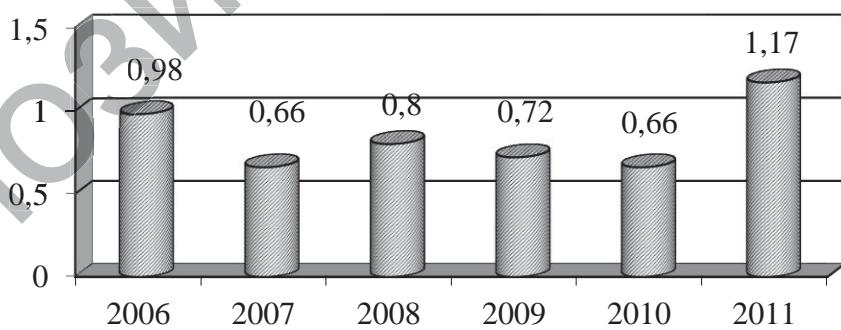


Рисунок 1 – Частота рождения детей с синдромом Дауна в Гродненской области на 1000 родившихся

В 2008-2011 годах ультразвуковой скрининг I триместра проведён 37107 беременным женщинам. Повышенный риск рождения ребенка с синдромом Дауна (группа риска) был выявлен у 1076 (2,8%) женщин.

Средний возраст матерей, родивших детей с синдромом Дауна составил $29,0 \pm 0,92$ лет. Самой молодой маме на момент рождения ребенка исполнилось 15 лет, а самой старшей – 48. возрастной состав женщин распределился следующим образом: до 20 лет – 11,6%, 21-25 лет – 33,3%, 26-30 лет – 13,3%, 31-35 лет – 25%, 36-40 лет – 11,6%, старше 41 года – 5%. В Гродненской области 80% детей с синдромом Дауна рождено от матерей до 35 лет, из них в возрасте до 30 лет – 60%.

Средний возраст отцов составил $31,0 \pm 1,25$ лет. Самому молодому отцу – 18 лет, а самому старшему – 46. Возрастной состав отцов распределился следующим образом: до 20 лет – 3,3%, 21-25 лет – 20%, 26-30 лет – 33,3%, 31-35 лет – 23,3%, 36-40 лет – 16,6%, старше 41 года – 3,3%.

Для подтверждения диагноза синдрома Дауна всем детям было проведено цитогенетическое исследование. Простая полная трисомия-21 выявлена у 96% детей, транслокационная форма синдрома Дауна – у 4%. Мозаичных форм синдрома Дауна в Гродненской области не зарегистрировано.

Выводы:

Группа повышенного риска рождения ребенка с синдромом Дауна у беременных женщин в Гродненской области за период 2008-2011 года составила 1076 (2,8%).

Средний возраст матерей, родивших детей с синдромом Дауна – $29,0 \pm 0,92$ года.

У детей Гродненской области основной причиной синдрома Дауна является простая полная трисомия-21, как следствие нерасхождения хромосом в мейозе.

ЛИТЕРАТУРА

1. Айламазян, Э.К. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Э.К. Айламазяна, В.С. Баранова; под ред. Э.К. Айламазяна, В.С. Баранова. – 2-е изд. – Москва: МЕДпресс-информ, 2007. – 415 с.
2. Баранов, В.С. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней: методические рекомендации / В.С. Баранов, Т.В. Кузнецова, Т.Э. Иващенко; под ред. В.С. Баранова, Э.К. Айламазяна. – Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2009. – 80 с.
3. Бочков, Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков. – Москва: ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 448 с.