



МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ СИНДРОМА ЭДВАРДСА

Миролимов Асадбека Одилжон угли
Наманганский государственный университет

Аннотация. Синдром Эдвардса, или трисомия 18, представляет собой генетическое расстройство, вызванное наличием дополнительной хромосомы 18. Он характеризуется множественными морфологическими признаками, включая микроцефалию, аномалии развития сердца, почек и конечностей. Дети с этим синдромом часто имеют специфические черты лица, такие как узкие глазные щели и низко посаженные уши. Генетические особенности синдрома включают не только трисомию 18, но и различные структурные аномалии, возникающие в результате нарушений в делении клеток. В статье рассматриваются клинические проявления синдрома, его патогенез и современные подходы к диагностике и лечению, а также значение раннего выявления для улучшения качества жизни пациентов.

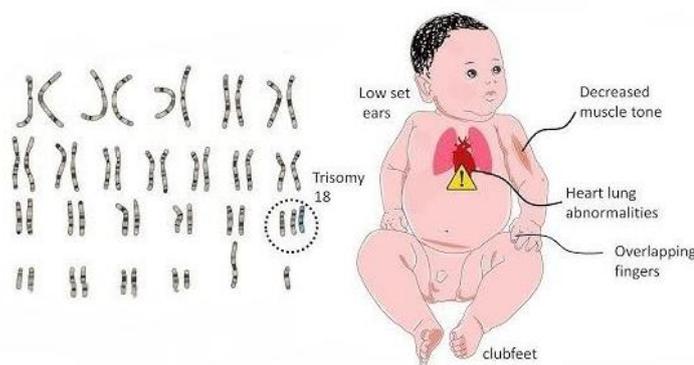
Ключевые слова. Синдром Эдвардса, трисомия 18, морфологические признаки, генетические особенности, аномалии развития, диагностика, патогенез, качество жизни.

Annotation. Edwards syndrome, or trisomy 18, is a genetic disorder caused by the presence of an additional chromosome 18. It is characterized by multiple morphological features, including microcephaly, abnormal development of the heart, kidneys and limbs. Children with this syndrome often have specific facial features such as narrow eye slits and low-set ears. The genetic features of the syndrome include not only trisomy 18, but also various structural abnormalities resulting from abnormalities in cell division. The article discusses the clinical manifestations of the syndrome, its pathogenesis and modern approaches to diagnosis and treatment, as well as the importance of early detection to improve the quality of life of patients.

Keywords. Edwards syndrome, trisomy 18, morphological features, genetic features, developmental abnormalities, diagnosis, pathogenesis, quality of life.

По статистике, количество людей с ограниченными возможностями в мире составляет более 1 миллиарда, что составляет 15% от общей численности населения мира. Число инвалидов в Узбекистане составляет около 760 тысяч, из них около 120 тысяч — дети-инвалиды в возрасте до 18 лет [2]. В настоящее время известно около 2000 наследственных заболеваний, обусловленных изменениями числа и структуры хромосом. Хромосомные болезни — большая группа врожденных наследственных заболеваний, которые клинически характеризуются наличием ряда дефектов и в качестве этиологической основы имеют числовые или структурные аномалии своих хромосом. К хромосомным нарушениям относятся: синдром Клайнфельтера (XXY), синдром Шерешевского-Тёрнера (XO), синдром Дауна (21+1), синдром Патау (13+1), синдром Эдвардса (18+1) и другие хромосомные нарушения. Синдром Эдвардса —

генетическое заболевание, вызванное образованием третьей копии всей или части 18-й аутосомной хромосомы[3].



Изменение хромосомы

Заболевание впервые выявил генетик Джон Хилтон Эдвардс в кариотипе больной девочки, при этом генетик изучает более 130 симптомов, характеризующих это заболевание. Синдром Эдвардса является вторым наиболее распространенным аутосомным заболеванием после синдрома Дауна и вызывается спонтанной мутацией, а не наследственностью, с вероятностью возникновения 1%. Дети мужского пола, рожденные с этим заболеванием, умирают в первые месяцы жизни, не доживая долго, или беременность заканчивается абортom. А девочки живут до 2-3 лет или только по числу рожденных детей. 1% могут жить до 10 лет. Дети с синдромом Эдвардса при рождении в возрасте 9 месяцев очень маленькие. Симптомы заболевания следующие: выпирающая шея, удлиненная голова, маленькие челюсти и полость рта, высокое небо, очень низко посаженные уши, нарушена система кровообращения, зрения, строение почек, очень короткие пальцы. На ладони имеются поперечные складки, а на кончиках почти всех пальцев наблюдаются дугообразные линии[1,4]

Это заболевание вызывает ряд генетических заболеваний, проявляющихся умственной отсталостью, врожденными дефектами сердца, печени, центральной нервной системы, скелетных мышц, серьезными патологиями организма. Основным фактором риска развития синдрома Эдвардса является возраст матери, поскольку хромосомы, являющиеся причиной патологии плода, в большинстве случаев (90%) не разделяются в половой клетке матери. Остальные 10% синдромов Эдвардса обусловлены транслокациями и нерасхождением хромосом зиготы при разделении. Дети с синдромом Эдвардса имеют ряд врожденных патологий, большинство из них погибает в первую неделю жизни из-за проблем с сердцем, невозможности нормально дышать и переваривать пищу. Сразу после рождения их кормят через зонд, поскольку сосательный рефлекс у детей развит слабо и они не могут полностью контролировать глотательный рефлекс, поэтому не могут сосать и глотать. Детям старшего возраста требуется помощь при ходьбе, и у них ограничены коммуникативные навыки[3,5].

В заключение рекомендуется сегодня населению обратить внимание на хромосомные заболевания, а женщинам обращаться в диспансерно-скрининговые центры для обследования во время беременности и до нее. Им необходимо отказаться от вредных для здоровья привычек. Дети, которые могут родиться с синдромом



Эдвардса, должны находиться под постоянным медицинским наблюдением для раннего выявления и профилактики.

ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. М.Ш. Босимов, О.Е.Эшонкулов, К.Н.Нишонбоев, Учебник // Медицинская генетика/2011, стр. 294.

2. Статья под названием «В мире проживает более 1 миллиарда людей с ограниченными возможностями» официального сайта Национального центра Республики Узбекистан по правам человека 24.09.2021

3. <http://https://uz.healthy-food-near-me.com/edwards-syndrome/>

4. <http://https://e-library.sammu.uz/>

5. <http://https://uz.healthy-food-near-me.com/>