

SINDROMUL DOWN

Autori:

- Mihai-Alexandru Florescu
- Irina-Bianca Rusu
- Alexandra-Maria Buse
- Ariana-Ștefana Cosac

Clasa X A - C. N. "Mircea cel Bătrân"

Coordonator: prof. dr. Daciana Anghel



Cuprins

Despre
Sindromul
Down

Diagnosticul
Sindromului
Down

Cauzele
Sindromului
Down

Factorii de
risc

Simptomatologie

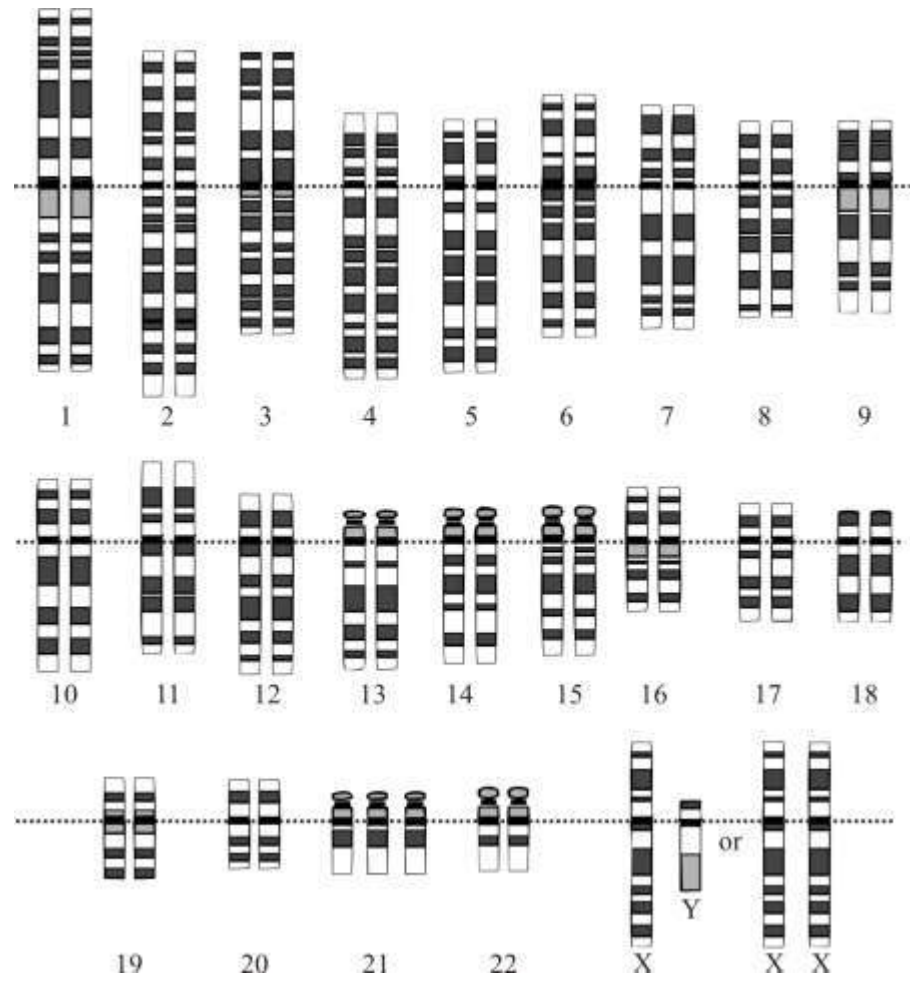
Bibliografie

Despre Sindromul Down

Sindromul Down (trisomie 21) reprezintă o afecțiune cromozomială cauzată de prezența unui cromozom 21 suplimentar. Cromozomii sunt structuri microscopice prezente în fiecare celulă din fiecare țesut al organismului. Indivizii prezintă 47 de cromozomi ($2n+1=47$). Frecvența trisomiei 21 este de 1 la 600/700 nou-născuți.

IQ-ul mediu al unui tânăr adult cu sindrom Down este de 50, echivalent cu capacitatea mentală a unui copil de 8 sau 9 ani, dar acest lucru poate varia.





Diagnosticul Sindromului Down

- ▶ Există 2 tipuri de teste prenatale disponibile pentru depistarea sindromului Down la făt: teste de monitorizare și teste diagnostice.
- **Testele de monitorizare** estimează riscul unui fetus de a avea sindrom Down. În general, sunt neinvazive și nedureroase. Dar, datorită faptului că nu pot da un răspuns definitiv asupra posibilității unui fetus de a suferi de sindrom Down, este folosit, de cele mai multe ori, pentru a ajuta părinții în luarea deciziei de a face sau nu testul diagnostic.

Diagnosticul Sindromului Down

- **Testele diagnostice** pot releva dacă fetusul are sau nu această maladie. Ele au o acuratețe de 99% în diagnosticarea sindromului Down și a altor anomalii cromozomiale. Cu toate acestea, datorită faptului că se fac în interiorul uterului, sunt asociate cu un risc de avort și de alte complicații. Din acest motiv, sunt recomandate doar femeilor peste 35 de ani, care au o istorie familială de defecte genetice sau care au un rezultat anormal la testele de monitorizare. Medicul genetician poate ajuta părinții asupra avantajelor și dezavantajelor fiecăruia dintre teste și asupra deciziei finale.

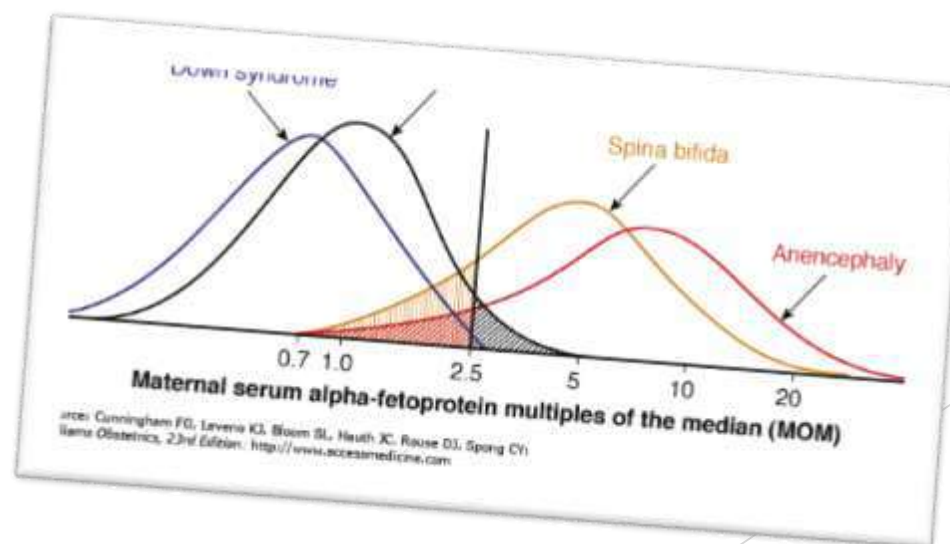
Testele de monitorizare

- ▶ **Testarea translucidității nucleare** - acest test este făcut între săptămânile 11 și 14 de sarcină și folosește ecografia, pentru a măsura spațiul translucid din spatele gâtului fătului. Copiii cu sindrom Down sau cu alte anomalii genetice au tendința de a acumula lichid la acest nivel, acest spațiu văzându-se mai mare la ecografie. Această măsurătoare, alături de vârsta mamei și vârsta gestațională a copilului, pot fi folosite pentru a calcula riscul copilului de a avea sindrom Down.



Testele de monitorizare

- ▶ **Triplul screening si testarea alfa-fetoproteinei plasmatice** - aceste teste măsoară cantitatea de diferite substanțe din sângele mamei și asociate cu vârsta mamei, se estimează posibilitatea dezvoltării sindromului Down. Se face între săptămânile 15 și 20 de sarcină.

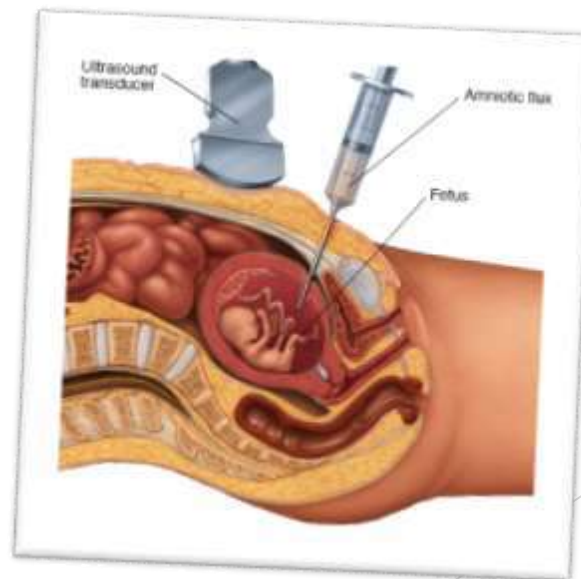


Testele de monitorizare

- ▶ **Ecografia detaliată** - aceasta se face adesea în conjuncție cu testele sangvine și verifică dacă fetusul are vreuna din trăsăturile caracteristice sindromului Down. Cu toate acestea, acuratețea testelor de monitorizare este de doar 60% și duc adesea la rezultate fals pozitive sau fals negative.

Testele diagnostice

- ▶ **Amniocenteza** - acest test se realizează între săptămânile 16 și 20 de sarcină. El implică extragerea unei mici cantități de lichid amniotic (lichidul în care stă fetusul) printr-un ac introdus prin abdomen. Celulele sunt analizate pentru depistarea anomaliilor cromozomiale. Amniocenteza are un risc scăzut de complicații, cum ar fi debutul travaliului înainte de termen și avortul.



Testele diagnostice

- ▶ **Biopsia vilozitatilor corionice** - acest test implică recoltarea unei mici mostre de placentă, făcută de asemenea, prin introducerea unui ac prin abdomen. Avantajul acestui test constă în faptul că, poate fi realizat mai devreme decât amniocenteza, adică între săptămânile 8 și 12 de sarcină. Dezavantajul este că are un risc ușor mai crescut de avort sau alte complicații.
- ▶ **Proba din sângele ombilical** - acest test se realizează după săptămâna 20 de sarcină și necesită folosirea unui ac pentru extragerea unei mici probe de sânge din cordonul ombilical. Are riscuri asemănătoare amniocentezei.

Cauzele sindromului Down

- ▶ Cauzele sunt de natură genetică și nu ne sunt cunoscute deocamdată, deși cercetările genetice evoluează permanent. Anomalia cromozomială se produce în momentul concepției, atunci când diviziunea celulară nu are loc în mod corect, fără a implica vina vreunui părinte. Din acest motiv, nu există metode de prevenire a concepției unui bebeluș cu Down. De asemenea, trebuie să știi că sindromul Down nu este ereditar, deși în 1% din cazurile de sindrom Down prin translocatie s-a observat că există o componentă ereditară.

Factorii de risc

- ▶ Factorii de risc asociați cu Sindromul Down sunt variabili în funcție de clasificarea acestuia. Factorii care cresc riscul ca un copil să aibă Sindrom Down includ:
 - mamă vârstnică: femeile mai în vârstă de 35 de ani, prezintă un risc crescut pentru a avea un copil cu Sindrom Down tip trisomia 21; acest risc crește continuu cu înaintarea în vârstă;
 - tată vârstnic: cercetătorii din domeniul medical investighează legătura dintre vârsta tatălui și riscul de a avea un copil cu Sindrom Down; studiile recente indică faptul că dacă tatăl are vârsta mai mare de 40 de ani și mama mai mare de 35, ei au un risc crescut de a avea un copil cu Sindrom Down
 - frate/soră cu Sindrom Down: femeile care au deja un copil cu Sindrom Down tip trisomia 21 au un risc de 1% de a mai avea un copil cu această afecțiune.

Simptomatologie

- ▶ Talia și greutatea sub limita normală corespunzătoare vârstei, hipotonie musculară, hiperextensibilitate articulară și răpsuns la stimuli auditivi redus sau absent.
- ▶ Craniul este mic și rotund (brahicefalic), cu calotă aplatizată și fontanele largi care se vor închide cu întârziere.
- ▶ Fața este rotundă, profilul facial este plat datorită dezvoltării incomplete a oaselor nasului, iar fruntea este bombată. Fantele pleoapei sunt orientate oblic, în sus și în afară.
- ▶ Aproximativ jumătate dintre pacienți prezintă un repliu semilunar al pielii, aproape vertical și de obicei simetric, care acoperă câteodată unghiul intern al ochiului, fără să adere la el. Irisul poate avea un aspect pătat. Urechile sunt mai jos inserate, mici, rotunde și displazice.



Simptomatologie

- ▶ Lobul urechii are un aspect rulat. Conductul auditiv este mic, iar hipoacuzia și surditatea poate afecta 50% din pacienți cu sindrom Down, la orice vârstă.
- ▶ Gura este mică, deschisă, defect septal atrioventricular complet, cu protruzie linguală. Limba este mare, brăzdată de șanțuri. Bolta palatină este înaltă și îngustă.
- ▶ Gâtul este scurt, gros, cu exces de piele pe ceafă.
- ▶ Mâinile sunt scurte și late cu deget V ce poate prezenta brahidactilie sau clinodactilie și cu un singur pli de flexie palmară (pliu simian). Spațiul interdigital I de la picior este mult mai larg comparativ cu normalul.
- ▶ Aproximativ 40-50% dintre copiii cu sindrom Down prezintă malformații congenitale cardiovasculare. Dintre acești copii 30-40% pot prezenta defect septal atrioventricular complet.



Bibliografie

1. Toma N. & Gavrilă L. (2004) - *Manual de Biologie*, Edit. Economică Preuniversitaria, București;
2. Raicu P.(1997) - *Genetică generală și umană*, Edit. Humanitas, București;
3. Corneanu M. (2001) - *Genetica*, Edit., Sitech, Craiova
4. Newton. R. W., , Marder L.,& Puri C. S.(2015) - *Sindromul Down* , Current Perspectives, Edit. Mac Keith Press, London;