

СИНДРОМ ДАУНА И МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ

Арипов Хусан Орифжонович

Студент 4 курса Ташкентского государственного медицинского
университета

АННОТАЦИЯ:

Синдром Дауна (трисомия по 21-й хромосоме) является наиболее распространённой хромосомной аномалией у детей. Заболевание сопровождается множественными морфологическими и функциональными изменениями внутренних органов, что отражается на развитии сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной и других систем организма. Патоморфологические исследования позволяют выявить характерные изменения тканей, определить тяжесть органного поражения и прогнозировать клиническое течение болезни. Цель статьи — рассмотреть морфологические изменения внутренних органов у детей с синдромом Дауна и подчеркнуть значение патоморфологии для диагностики и ведения пациентов.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: синдром Дауна, морфологические изменения, внутренние органы, хромосомная аномалия, патоморфология, дети.

Введение:

Синдром Дауна — это генетическое заболевание, вызванное наличием дополнительной 21-й хромосомы или её фрагмента, что приводит к трисомии. Заболевание встречается с частотой примерно 1 на 700–1000 живорождённых детей и сопровождается комплексной симптоматикой: умственной отсталостью, характерной внешностью, а также множественными органными поражениями.

Патоморфологические изменения у детей с синдромом Дауна разнообразны и зависят от вовлечённой системы органов. Исследования этих изменений позволяют оценить тяжесть поражения, прогнозировать развитие осложнений и разрабатывать индивидуальные подходы к лечению.

Основная часть:

1. Сердечно-сосудистая система:

Наиболее частым поражением является врождённый порок сердца, наблюдающийся у 40–60% детей с синдромом Дауна. К типичным изменениям относятся:

- дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок;
- аномалии атриовентрикулярных клапанов;
- гипертрофия и дилатация камер сердца.



Патоморфологически наблюдаются структурные изменения миокарда, гиперплазия эндокарда, а также очаговая фиброзная перестройка. Эти изменения влияют на функцию сердца и могут приводить к сердечной недостаточности.

2.Лёгкиидыхательнаясистема:

У детей с синдромом Дауна часто выявляется гипоплазия лёгких, тонкие бронхиальные стенки и нарушения альвеолярного строения. Микроскопически:

- недостаточная дифференцировка альвеолоцитов;
- гиперплазия соединительной ткани;
- очаговое склерозирование мелких сосудов.

Эти изменения способствуют развитию частых респираторных инфекций, снижению газообмена и предрасположенности к обструктивным заболеваниям дыхательных путей.

3.Пищеварительнаясистема:

Внутренние органы ЖКТ могут иметь аномалии развития:

- атрезия или стеноз двенадцатиперстной кишки;
- гепатомегалия с признаками стеатоза;
- изменения панкреатических островков Лангерганса.

Патоморфологически отмечается жировая дистрофия гепатоцитов, фиброз междольковой ткани, а также очаговые воспалительные изменения.

4.Почкии мочевыделительнаясистема:

Морфологические изменения почек включают:

- дисплазию нефронов;
- гипоплазию коркового вещества;
- очаговые склеротические изменения клубочков.

Эти изменения сопровождаются нарушением фильтрационной функции и предрасположенностью к хронической почечной недостаточности.

5.Опорно-двигательнаясистемаи скелет:

Скелетные аномалии проявляются гипоплазией костей, укорочением конечностей, дисплазией шейного отдела позвоночника. Патоморфологически выявляются изменения в костной ткани:

- недостаточная минерализация;
- очаговый остеопороз;
- аномалии эпифизарного роста.

6.Нервнаясистема:

Нейропатологические изменения включают:

- уменьшение объёма мозга;
- гипоплазию гиппокампа и мозжечка;



- накопление бета-амилоида и образование «первичных бляшек» уже в раннем возрасте.

Эти морфологические изменения отражаются на когнитивных нарушениях, замедленном психомоторном развитии и предрасположенности к раннему развитию деменции.

7. Патоморфологическое значение:

Патоморфологические исследования у детей с синдромом Дауна позволяют:

- уточнять диагноз при сомнительных клинических проявлениях;
- оценивать тяжесть органного поражения;
- прогнозировать развитие осложнений;
- контролировать эффективность терапии и профилактических мероприятий.

Заключение:

Синдром Дауна у детей сопровождается множественными морфологическими изменениями внутренних органов, которые проявляются в сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочевыделительной и нервной системах. Патоморфологические исследования играют ключевую роль в диагностике, определении прогноза и разработке индивидуальных лечебных стратегий. Ранняя диагностика и комплексное ведение таких пациентов позволяют улучшить качество жизни и снизить риск серьезных осложнений.

ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Roizen N.J., Patterson D. Down's Syndrome. — Lancet, 2003, Vol. 361, pp. 1281–1289.
2. Bull M.J. Health Supervision for Children With Down Syndrome. — Pediatrics, 2011, Vol. 128, pp. 393–406.
3. Epstein C.J., Erickson R.P., Wynshaw-Boris A. Down Syndrome. — New York: Oxford University Press, 2004. — 528 p.
4. Sherman S.L., Allen E.G., Bean L.H., Freeman S.B. Epidemiology of Down Syndrome. — Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 2007, Vol. 13, pp. 221–227.
5. Pueschel S.M., Hauser N. Medical Issues in Children with Down Syndrome. — J. Pediatr., 1987, Vol. 111, pp. 957–966.