



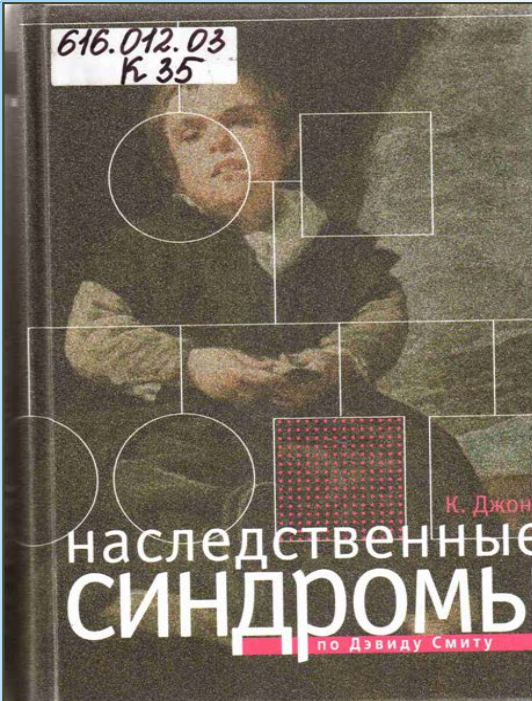
**Солнечные дети
С синдромом Дауна**



* Синдром Дауна - аутосомный синдром, при котором кариотип представлен 47 хромосомами за счет дополнительной копии хромосомы 21-ой пары.

* Малышей, рожденных с 47 хромосомами, еще называют «Дети солнца». Они очень добрые, ласковые и терпеливые.

616.012.03
К 35



**616.012.03
К 35** **Кеннет Л. Джонс**
**Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту :
атлас – справочник / Джонс Кеннет Л. - М. :
Практика, 2011. - 1024 с.**

Эта книга - перевод одного из знаменитейших руководств по диагностике врожденных болезней, которое учит врача замечать внешние признаки нарушенного развития ребенка и складывать увиденное в целостную картину наследственного синдрома. В ней имеются общие главы, посвященные нормальному внутриутробному развитию человека, основам генетики, принципам медико-генетического консультирования, обзору малых аномалий развития и принципам дифференциальной диагностики. Приводятся диаграммы физического развития для проверки основных антропометрических показателей.

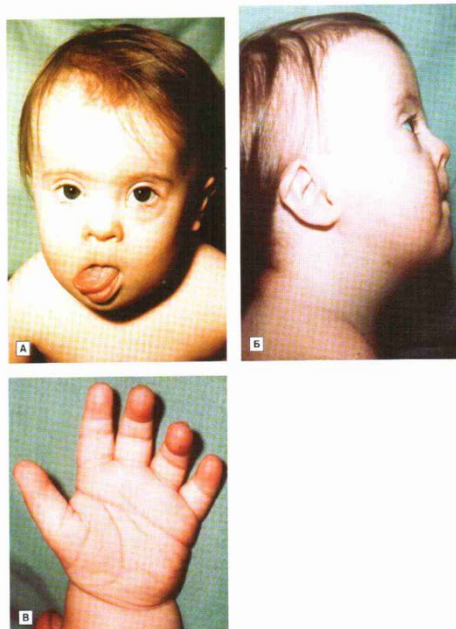
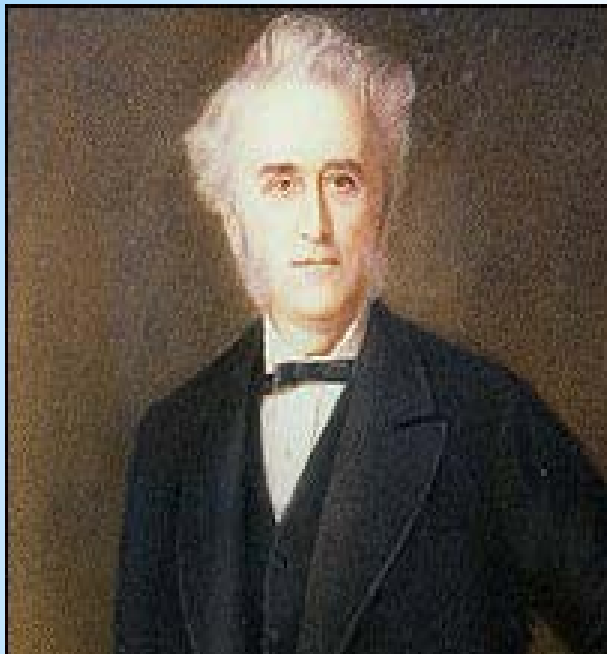


Рисунок 1.2. Синдром Дауна. А—В. Плоское лицо, прямые волосы, высунутый язык и единственная сгибательная борозда на ладони.



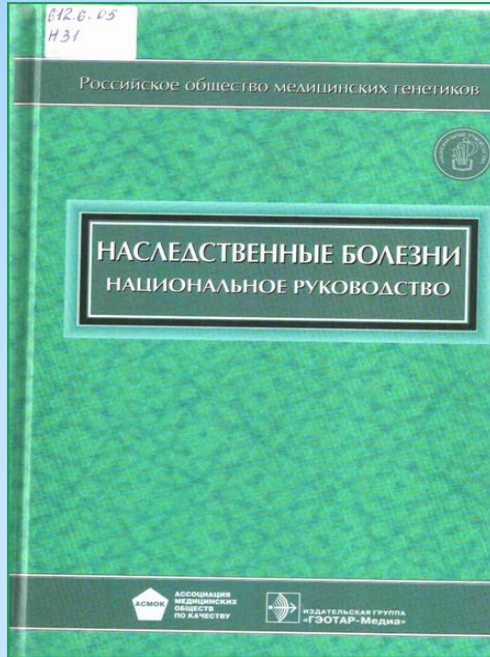
Джон Лэнгдон Хэйдон Даун

английский учёный XIX века, описавший впервые ^{*} синдром Дауна. Он назвал его «монголизм». Фамилия доктора совпадает с английским словом, обозначающим «вниз», в результате чего возникло популярное заблуждение о сути синдрома Дауна (умственной отсталости) - однако синдром назван так в 1965 году только по имени собственному, без дополнительных коннотаций.

Синдром Дауна не относится к редким патологиям: на 700 родов приходится 1 случай. В данное время — на 1 100 родов, так как увеличилось количество аборт, когда родители узнают о заболевании во время беременности.

Соотношение мальчиков и девочек с таким нарушением генетики, примерно одинаковое.

Данная патология одинаково распространена во всех этнических группах, у представителей любых экономических классов.



**612.
6.05
Н 31**

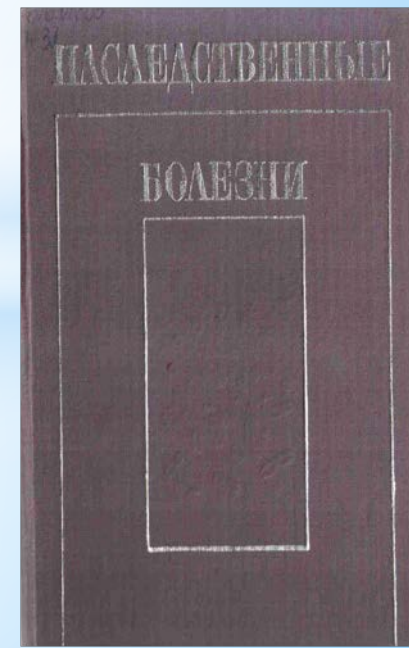
Наследственные болезни. Национальное руководство : руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР- Медиа, 2013. – 936 с.

Национальное руководство "Наследственные болезни" содержит актуальную, современную информацию о геноме человека, общих вопросах медицинской генетики, клинической генетике. Руководство состоит из двух частей, в которых излагаются теоретические клинические вопросы медицинской генетики.

**616.012.03
Н31**

Наследственные болезни: Справочник : справочное издание / Л.О. Бадалян, Ю.Е. Вельтищев, Т.В. Виноградова ; под ред. Л.О. Бадаляна. - Ташкент : Медицина, 1980. - 414 с.

Справочник по наследственным болезням содержит описание наиболее распространенных семейно- наследственных заболеваний и синдромов, систематизированных по ведущим клиническим проявлениям.



Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



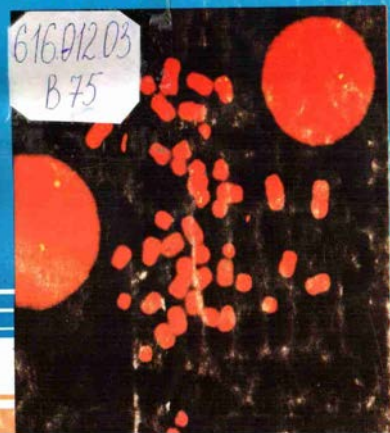
Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.



Клиническая картина генной патологии явно
выражена внешними симптомами, поэтому легко
поддаётся диагностике сразу после рождения малыша.
Но современная медицина определяет признаки
синдрома Дауна при беременности.

ХРОМОСОМНЫЕ СИНДРОМЫ И АНОМАЛИИ

КЛАССИФИКАЦИЯ И НОМЕНКЛАТУРА



616.012.03

B75

Ворсанова С. Г.

Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатура : монография / С.Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров, В. Н. Чернышев. - Ростов н/Д : Изд-во РГМУ, 1999. - 192 с.

В книге изложено клиническое описание практически всех известных хромосомных синдромов. Дана их фенотипическая и цитогенетическая характеристика.

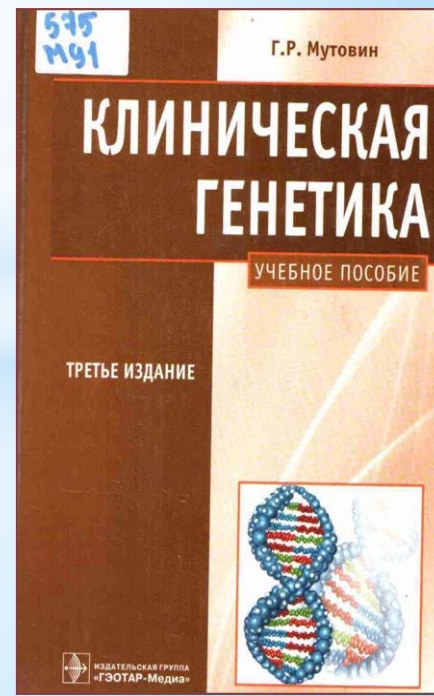
575(075.8)

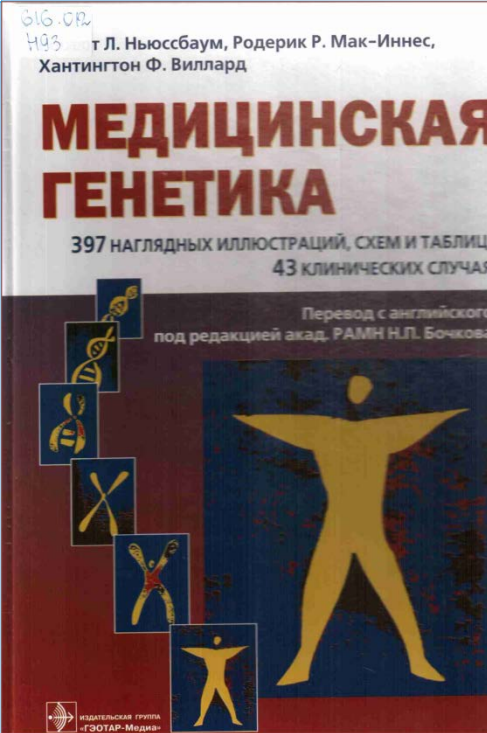
М 91

Мутовин Г.Р.

Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебник / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР- Медиа, 2010. - 832 с. : ил.

В книге рассмотрены основные положения и понятия клинической генетики с учетом результатов международной научной программы "Геном человека" (1988-2005). Основное внимание уделено этиологии, патогенезу, подходам к диагностике, лечению и профилактике наследственной патологии.





616.012.03

Н 93

Ньюссбаум Роберт Л.

Медицинская генетика. 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая : учебное пособие / пер. с англ. А.Ш. Латыпова, под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР- Медиа, 2010. - 624 с. : табл.

Данная книга представляет собой перевод последнего издания всемирно известного руководства по медицинской генетике. Каждое из шести изданий этой книги становилось значимым событием в этой захватывающей и быстро развивающейся науке, в которую все больше и больше внедряются современные достижения молекулярной генетики. Настоящее издание содержит новейшую информацию о молекулярной диагностике, проекте "Геном человека", фармакогенетике, генетике развития и генетике рака; для лучшего представления о том, как применять знания по генетике в повседневной практике, включено множество клинических примеров.



Синдром Дауна характеризуется определенным набором физиологических особенностей - таких, как «плоское лицо», кожная складка на шее, гиперподвижность суставов, мышечная гипотония и некоторые другие. А главное, ребенок с таким расстройством развивается заметно медленнее своих сверстников. Несмотря на распространенное мнение о неспособности таких детей к обучению, они вполне могут освоить как навыки ухода за собой, так и более сложные действия. В Москве даже существует единственный в мире театр, где все люди имеют синдром Дауна. Труппа, которая называется «Простодушные», успешно гастролирует и собирает полные залы.



«Повесть о капитане Копейкине»



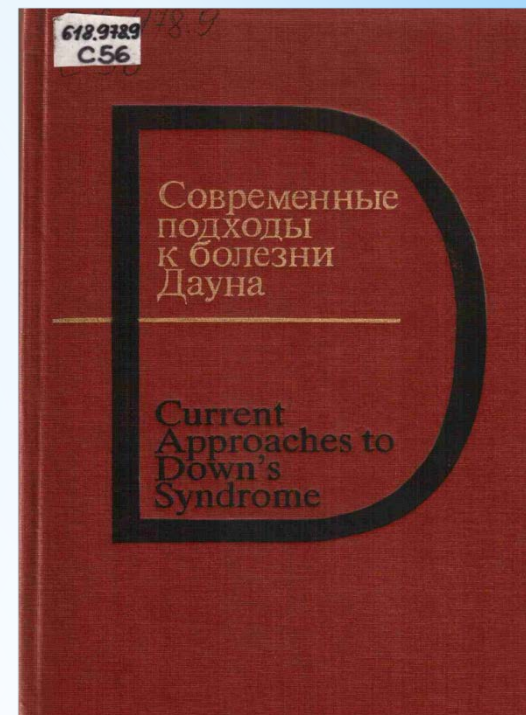
«Бесовское Действо над неким мужем,
с прологом: Прение Живота со Смертью»

618.978.9
С56

Современные подходы к болезни Дауна :
монография / Т. Бут, Я. Заремба, К.А.
Халлиди_Смит ; под ред. Д. Лейна, Б.
Стрэтфорда. - М. : Педагогика, 1991. - 331 с.

Монография написана ведущими зарубежными специалистами по медицинским, социальным и педагогическим проблемам болезни Дауна и представляет собой комплексный труд, обобщающий новейшие достижения в понимании природы этого заболевания и его коррекции.

Книга облегчает междисциплинарную коммуникацию специалистов и этим способствует совершенствованию лечения и воспитания детей с болезнью Дауна. К несомненным достоинствам этой книги относятся описываемые в ней методы обучения таких детей, развития у них интеллекта, двигательных навыков, речи, чтения, письма и счета, их приобщения к социальной жизни.



В научной библиотеке ЧГМА о Синдроме Дауна можно

прочитать в периодических изданиях:

Roberts I.

Гемостаз и лейкозы у пациентов с синдромом Дауна / I. Roberts, S. Izraeli // Вопросы гематологии/ онкологии и иммунопатологии в педиатрии. - 2015. - № 3. - С. 13-33.

Мерзлова Н.Б.

Особенности организации сестринского процесса при синдроме Дауна у новорожденных / Н. Б. Мерзлова, И. А. Серова, А. Ю. Ягодина // Педиатрическая фармакология. - 2012. - № 5. - С. 113-119.

Миронов М.Б.

Эпилепсия у пациентов с синдромом Дауна / М. Б. Миронов, К. Ю. Мухин, Л. Ю. Глухова // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. - 2011. - № 5 (Выпуск 2). - С. 92-96.

Муковисцидоз у ребенка с синдромом Дауна: редкое сочетание моногенного и хромосомного заболевания / Д. М. Москвина, Е. В. Бойцова, М. В. Маньков [и др.] // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2016. - № 5. - С. 166-168.

Полиморфизмы генов и поражение внутренних органов у детей с синдромом Дауна / Г. Д. Засухина, Л. А. Курбатова, Ж. М. Шагирова [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2012. - № 3. - С. 71-73.



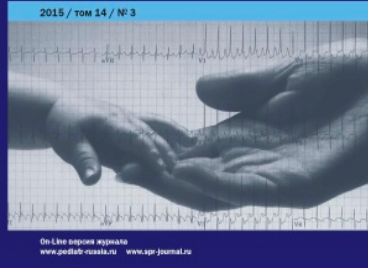


ISSN 1682-5527

Научно-практический журнал Союза педиатров России

Вопросы современной педиатрии

2015 / том 14 / № 3

On-Line версия журнала
www.pediatri-rossia.ru www.spr-journal.ru

Семенова Н.А.

Физическое развитие детей первого года жизни с синдромом Дауна, находящихся на воспитании в семье / Н.А. Семенова, А.И. Чубарова // *Вопросы современной педиатрии*. - 2012. - № 4. - С. 128-133.

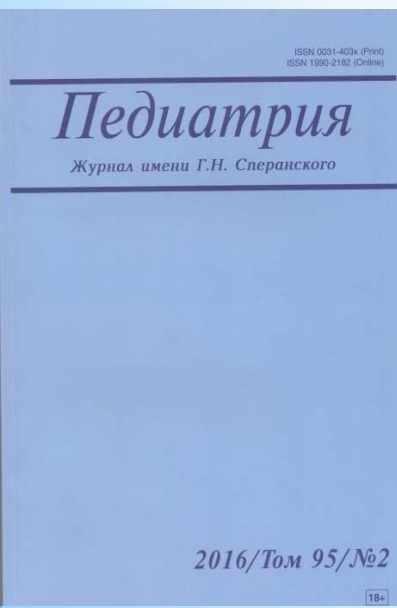
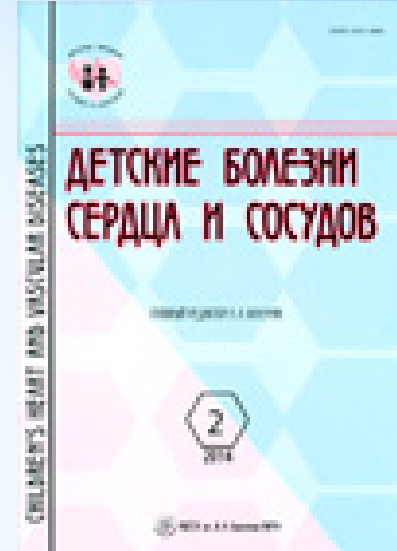
Синдром Дауна и результаты радикальной коррекции полной формы атриовентрикулярного канала / И.Е. Черногринов, А.Е. Черногринов, О.Н. Талышева [и др.] // *Детские болезни сердца и сосудов*. - 2014. - № 3. - С. 26-37.

Туманян М.Р.

Непосредственные и отдаленные результаты радикальной хирургической коррекции полной формы атриовентрикулярной коммуникации у детей с синдромом Дауна / М.Р. Туманян, О.В. Филаретова // *Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского*. - 2017. - № 3. - С. 26-34.

Филимонова Е.С.

Клиническое наблюдение транзиторного лейкоза у ребенка с синдромом Дауна / Е.С. Филимонова, Ю.А. Дыхно, Ф.Б. Хлебникова // *Сибирский медицинский журнал*. - 2016. - № 2. - С. 65-67.

ISSN 0031-402X (Print)
ISSN 1990-2182 (Online)**Педиатрия**

Журнал имени Г.Н. Сперанского

2016/Том 95/№2

184



16+

ISSN 1615-7572

**СИБИРСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ
ЖУРНАЛ
(ИРКУТСК)****1**январь-
февраль
2015

Иркутск

Спасибо за внимание!
Презентацию подготовила
М.Н. Фаст - зав. ИБО