

Синдром Дауна: природа генетической аномалии

А.Ю. Асанов,

доктор медицинских наук, кафедра медицинской генетики
Московской медицинской академии им. И.М. Сеченова



Синдром Дауна – одна из наиболее частых генетических патологий, встречающаяся примерно у одного из 700–1000 новорожденных. Причина возникновения синдрома Дауна – появление лишней хромосомы 21-й пары – была выявлена в 1959 году, спустя почти 100 лет после его первого описания. Как известно, хромосомный набор человека является постоянным видовым признаком и состоит из 46 хромосом или 23 пар, так как все хромосомы человека парные. Половые клетки (яйцеклетка и сперматозоид) содержат по 23 хромосомы, то есть только по одной хромосоме из каждой пары. Такие клетки возникают в ходе специального механизма деления – мейоза. При оплодотворении (соединении материнской и отцовской половых клеток) восстанавливается нормальный хромосомный набор человека (46 хромосом), и из оплодотворенной клетки развивается организм, все клетки которого будут иметь по 46 хромосом. Однако иногда в процессе образования половых клеток мужчины или женщины происходит нарушение механизма расхождения парных хромосом, и в одну клетку попадают обе копии одной пары. В результате первая зародышевая клетка будет содержать на одну хромосому больше (47). При синдроме Дауна такой «лишней» хромосомой оказывается хромосома 21-й пары, что приводит к так называемой регулярной трисомии-21 (наличию трех хромосом 21-й пары).

Абсолютное большинство случаев (95 %) синдрома Дауна имеет именно такой механизм возникновения. Однако

в 3-4 % случаев лишняя 21-я хромосома или даже только ее часть прикрепляется к другой хромосоме в клетках родителей, в результате чего возникает транслокационный вариант синдрома Дауна. Это единственная форма синдрома, которая может быть «унаследована» от родителей. Дело в том, что, хотя у родителя эта перестройка хромосом является сбалансированной (нет избытка или недостатка наследственного материала) и потому никак не отражается на его здоровье, при соединении такой клетки с нормальной возникает клетка с избыточным хромосомным материалом.

В 1-2 % случаев синдром Дауна является результатом нарушения клеточного деления уже после оплодотворения. Поэтому часть клеток плода имеют нормальный хромосомный набор, а часть – лишнюю 21-ю хромосому. Такая форма синдрома Дауна называется мозаичной.

Таким образом, существуют три различных варианта синдрома Дауна. Но независимо от типа хромосомного дефекта синдром Дауна проявляется характерной клинической картиной, и определить его конкретную форму можно только с помощью цитогенетического анализа хромосомного набора.

Вопросы диагностики, медико-генетического консультирования и профилактики синдрома Дауна могут представлять большой интерес для специалистов, и мы планируем подробно освещать их в следующих выпусках журнала.

