**Болезнь Дауна** - наиболее часто встречающаяся хромосомная болезнь, обусловленная изменением количества аутосом.

Впервые была описана английским врачом Дауном в 1866 г., а в 1959 г. французский ученый Лежен констатировал при этой болезни лишнюю 21-ю хромосому (трисомия по 21-й хромосоме). Кариотип таких больных - 47, XX или 47, XY. В последующие годы было установлено, что болезнь Дауна может быть обусловлена не только трисомией по 21-й хромосоме, но и транслокацией 21-й хромосомы на одну из хромосом группы D или 22-ю хромосому, а также мозаицимом, когда в одних клетках находится 47 хромосом с лишней 21-й хромосомой, а в других - 46. Чаще всего болезнь Дауна обусловлена трисомией по 21-й хромосоме (94% случаев), реже транслокацией (4%) и еще реже мозаицизмом (2%). Клинически варианты болезни Дауна, обусловленные трисомией и транслокацией, не различимы, при мозаицизме симптомы выражены не так резко.

**Частота рождения детей с болезнью Дауна** с каждым десятилетием нарастает и в настоящее время в разных странах составляет 1:700-1:600 родов. Причина рождения таких детей неизвестна. С увеличением возраста родителей эмпирический риск рождения ребенка с болезнью Дауна увеличивается. Так, при возрасте матери до 19 лет, частота рождения таких больных равняется 1:1640 родов, а при возрасте свыше 45 лет-1:31 родов.

**Диагностика болезни Дауна**

в первое время после рождения затруднена, а в старшем возрасте не представляет особых трудностей. Дети с болезнью Дауна больше похожи друг на друга, чем на своих родителей. Поэтому некоторые авторы говорят не о диагностике, а об узнавании детей с болезнью Дауна. Прежде всего характерно их лицо - плоское, с косым разрезом глазных щелей, идущим внутрь и вниз, с эпикантом, толстыми губами, широким плоским языком с глубокой продольной бороздой на нем. Голова круглая с уплощенным затылком, скошенным узким лбом, ушные раковины уменьшены в вертикальном направлении, с приросшей мочкой. Волосы на голове мягкие, редкие, прямые с низкой линией роста на шее. На щеках у больных румянец. На радужной оболочке светлые пятна (пятна Брушфильда), которые с возрастом становятся менее заметными. Рано развивается катаракта. У маленьких детей выражена мышечная гипотония. Живот приобретает форму "лягушачьего", в суставах - "разболтанность", возможна гиперэкстензия. Отмечается деформация грудной клетки в виде воронкообразной или "куриной" грудной клетки. Соски расположены асимметрично, втянуты, мало пигментированные. Пупок выпячен, расположен низко, ближе к симфизу. Характерны изменения конечностей - укорочение и расширение кистей и стоп (акромикрия). Мизинец укорочен и искривлен из-за гипоплазии средней фаланги и ее клиновидности, на нем только две сгибательные борозды. На ладонях только одна поперечная борозда (четырехпалая).

Отмечаются неправильный рост зубов, высокое небо, изменения со стороны внутренних органов, особенно пищевого канала и сердца: стеноз или атрезия 12-перстной кишки, дефекты сердечных перегородок и крупных сосудов. Но самый большой дефект - это умственная отсталость (от дебильности до идиотии). Эти больные легко внушаемы, послушны. Они могут научиться читать и писать, но простые арифметические действия выполнить не могут. При исследовании мозга погибших детей отмечается его недоразвитие, плохая выраженность борозд и извилин, расширение мозговых желудочков. Такие больные обычно нуждаются в постороннем наблюдении и уходе. При удовлетворительном уходе они могут жить долго. Описаны случаи родов у женщин, больных болезнью Дауна, обусловленной трисомией. Теоретически половина их потомства должна также страдать болезнью Дауна.

Кариотип родителей больных болезнью Дауна, обусловленной трисомией 21-й хромосомы, нормальный, а у родителей больных с транслокацией 21-й хромосомы на другие хромосомы, эта транслокация выявляется и у одного из родителей. Теоретически в такой семье следует ожидать повторного рождения больных детей в 33% случаев, но фактически этот процент не превышает 20%, если транслокация выявляется у матери, и около 2%, если транслокация выявляется у отца больного ребенка, хотя объяснения этого факта нет.

**Болезнь Дауна, обусловленная мозаицизмом**, может возникнуть у детей родителей с нормальным кариотипом, когда мозаичность возникает на ранней стадии развития зиготы. Но мозаичность может быть и у одного из родителей. У носителя мозаичности в фенотипе можно обнаружить некоторые симптомы, характерные для болезни Дауна - акромикрию, четырехпалую ладонную сгибательную борозду, монголоидные черты лица.