

Maevskaya E. P.
LE SYNDROME DE DOWN
Le chef du travail scientifique: Vassilieva O. A.
Chaire des langues étrangères
Université d'Etat de médecine de Bélarus, Minsk

Le syndrome de Down est la forme de pathologie chromosomique la plus courante et la mieux étudiée, dans laquelle un retard mental est associé à une apparence particulière du patient. Prévalence significative (1: 500-1: 800 nouveau-nés).

Le syndrome a été décrit pour la première fois en 1866 par le médecin anglais Down et à nouveau en 1932 par Waardenburg, qui a suggéré qu'il était associé à une pathologie chromosomique. Cependant, il a fallu près de cent ans pour prouver ce point. Pour la première fois, la trisomie complète du chromosome 21 a été découverte par Le-Genes et ses collègues en 1959.

Un grand nombre de monographies et d'articles, tant étrangers que nationaux, sont consacrés au syndrome de Down. Cependant, malgré la sensibilisation assez élevée des médecins à la maladie de Down par rapport à d'autres maladies chromosomiques, ces dernières années, en raison d'une diminution de la qualité de l'observation des femmes enceintes, la génétique est devenue plus susceptible de rencontrer la naissance d'enfants atteints de cette pathologie. . Cela nécessite d'attirer l'attention du personnel médical à la fois sur le problème de la trisomie 21 et sur les mesures organisationnelles pour sa prévention. Les patients atteints du syndrome de Down souffrent de retard mental, le plus souvent à un degré modéré; divers types d'activité mentale, en particulier verbale, sont perturbés à des degrés divers. Il est souligné qu'à l'heure actuelle, sur la base d'un examen psychologique approfondi de ces enfants, les principes de correction sont en cours d'élaboration avec succès, ce qui leur permet de les adapter socialement à la vie. Le problème de la pathologie concomitante mérite l'attention. Les enfants naissent avec une hypoplasie prénatale modérée; des anomalies des organes internes et du cerveau se produisent souvent, ce qui nécessite naturellement l'attention de spécialistes du profil approprié. De nouvelles opportunités de prévention de la trisomie 21 en utilisant des méthodes diagnostiques à la fois non invasives (échographie, marqueurs biochimiques sériques, etc.) et invasives (biopsie chorionique, cordocentèse, amniocentèse, etc.). L'introduction d'une approche en plusieurs étapes du diagnostic prénatal du syndrome de Down, la continuité d'études complexes augmentent l'efficacité du diagnostic prénatal précoce dans les centres périnataux régionaux et fédéraux et réduisent l'incidence du syndrome de Down de 10 à 15%.

En conclusion, je voudrais noter que l'éventail des aspects médicaux, biologiques et psychopédagogiques du problème associé au syndrome de Down est assez large. La couverture multilatérale du problème du syndrome de Down intéresse les généticiens, les pédiatres, ainsi que d'autres spécialistes - neuropsychiatres, obstétriciens, cardiologues, diagnostics fonctionnels, psychologies.