



## КЛИНИКО-ПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ВЗАИМОСВЯЗЬ СИНДРОМА ДАУНА И ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА У НОВОРОЖДЁННЫХ

**Камалова Г.А.**  
**Ходжамова Н.К.**  
**Бобаев К.Т.**  
**Каримов Х.Я.**

Республиканский специализированный научно-практический  
медицинский центр охраны материнства и детства  
Каракалпакское республиканское отделение<sup>1</sup>  
Ташкентский государственный медицинский университет<sup>2</sup>  
РСНПМЦ гематологии, отдел клеточной и молекулярной  
генетики<sup>3</sup>

ORCID:0009-0006-8981-7974 1

E-mail: gulnazkamalova994@gmail.com1

### ARTICLE INFO

Received: 01<sup>st</sup> June 2026

Accepted: 04<sup>th</sup> June 2026

Online: 06<sup>th</sup> June 2026

### KEYWORDS

Синдром Дауна, трисомия 21,  
врождённые пороки сердца,  
хромосомная патология,  
органогенез, кардиогенез,  
новорождённые, Республика  
Каракалпакстан

### ABSTRACT

*В данном тезисе рассматривается клинико-патогенетическая взаимосвязь синдрома Дауна с врождёнными пороками сердца у плода и новорождённых. На основе данных по Республике Каракалпакстан за 2020–2025 годы показано, что синдром Дауна занимает значимое место в структуре хромосомно обусловленных врождённых аномалий. Особое внимание уделяется трисомии 21 как фактору нарушения органогенеза и кардиогенеза. Отмечается, что у детей с синдромом Дауна часто выявляются дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок, открытый артериальный проток и комбинированные сердечные аномалии. Обоснована необходимость раннего пренатального скрининга, эхокардиографического обследования новорождённых и медико-генетического консультирования семей группы риска [1].*

### Введение

Врождённые пороки развития остаются одной из наиболее сложных проблем перинатальной медицины, поскольку они затрагивают не только здоровье новорождённого, но и дальнейшее качество жизни ребёнка, семьи и системы здравоохранения в целом. По данным Всемирной организации здравоохранения, врождённые нарушения могут проявляться как структурные или функциональные аномалии, возникающие во внутриутробном периоде; часть из них связана с хромосомными изменениями, включая трисомию 21 [2]. В этом отношении синдром Дауна занимает особое место: он не ограничивается только внешними фенотипическими признаками или задержкой психического развития. Его клиническая значимость во многом определяется сочетанием с поражением внутренних органов, прежде всего сердечно-сосудистой системы. Актуальность данной

темы усиливается тем, что врождённые пороки сердца у детей с синдромом Дауна встречаются значительно чаще, чем в общей популяции. По сведениям CDC, от 50 до 65% младенцев, родившихся с синдромом Дауна, имеют тот или иной врождённый порок сердца [3]. В кардиологической литературе также подчёркивается, что у детей с трисомией 21 часто выявляются дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок, открытый артериальный проток, а также атриовентрикулярный септальный дефект [4]. Это делает синдром Дауна не только генетической патологией, но и важным фактором риска формирования кардиальных аномалий ещё на этапе эмбрионального развития. Особый интерес представляет анализ региональных данных. В материалах по Республике Каракалпакстан за 2020–2025 годы отмечается рост общего числа врождённых пороков развития: в 2020 году было зарегистрировано 129 случаев, в 2021 году — 157, в 2022 году — 196, в 2023 году — 183, в 2024 году — 192, а за первые пять месяцев 2025 года — 82 случая [1]. Такая динамика показывает, что проблема не является случайной или единичной. Напротив, врождённые аномалии сохраняют устойчиво высокий уровень, а в отдельные годы демонстрируют выраженный рост.

Наиболее показательной в этом ряду является динамика синдрома Дауна. Если в 2020 году было зарегистрировано 17 случаев, то уже в 2021 году их число увеличилось до 30. В 2022 году показатель сохранился на том же уровне, а в 2023 году достиг 36 случаев [1]. Увеличение почти в два раза за короткий период требует отдельного клинического объяснения. Здесь нельзя ограничиваться простой статистической констатацией. Необходимо учитывать роль материнского возраста, генетической предрасположенности, экологических факторов, качества пренатального скрининга и полноты регистрации выявленных случаев. С патогенетической точки зрения связь синдрома Дауна с врождёнными пороками сердца объясняется нарушением дозы генов при трисомии 21. Избыточный генетический материал влияет на процессы клеточного деления, миграции и дифференцировки. Особенно уязвимым считается период органогенеза, когда происходит закладка сердца, сосудов и перегородочных структур. Даже небольшое нарушение регуляции развития в этот период может привести к формированию стойкого анатомического дефекта. Поэтому дефекты межжелудочковой перегородки, межпредсердной перегородки и комбинированные сердечные аномалии у детей с синдромом Дауна следует рассматривать как результат раннего эмбрионального сбоя, а не как случайное сопутствующее состояние. В представленных региональных материалах указывается, что врождённые пороки сердца занимают одно из ведущих мест в структуре врождённых аномалий: 25 случаев в 2020 году и 29 случаев в 2021 году [1]. Сам по себе этот рост умеренный. Однако его значение возрастает при сопоставлении с одновременным увеличением случаев синдрома Дауна и множественных врождённых пороков развития. Такая картина позволяет предположить, что часть кардиальных дефектов может быть связана именно с хромосомными нарушениями, прежде всего с трисомией 21.

Следовательно, изучение клинко-патогенетической взаимосвязи между синдромом Дауна и врождёнными пороками сердца имеет не только теоретическое, но и практическое значение. Оно важно для раннего выявления группы риска,

расширения пренатального скрининга, своевременного проведения эхокардиографического обследования новорождённых и планирования дальнейшей медицинской тактики. Для Республики Каракалпакстан эта проблема особенно значима, поскольку региональные данные показывают сохранение высокого уровня врождённых пороков развития и рост хромосомно обусловленных форм патологии [1].

*Цель исследования* — определить клиничко-патогенетическую связь синдрома Дауна с врождёнными пороками сердца у плода и новорождённых на основе анализа региональных данных по Республике Каракалпакстан.

#### Основная часть

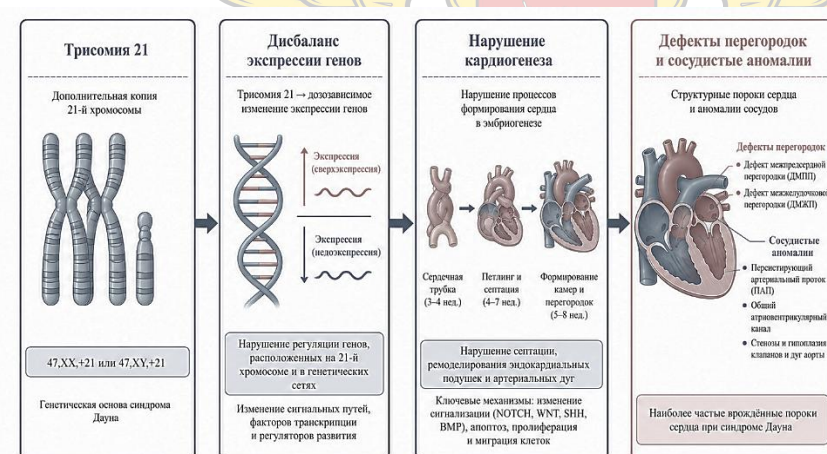
Синдром Дауна относится к наиболее изученным хромосомным патологиям, однако его клиническое значение не ограничивается самим фактом трисомии 21-й хромосомы. На практике эта патология часто проявляется как комплексное состояние: у ребёнка одновременно могут наблюдаться фенотипические особенности, задержка психомоторного развития, нарушения со стороны желудочно-кишечного тракта и врождённые пороки сердца. Именно поражение сердечно-сосудистой системы нередко определяет тяжесть состояния новорождённого в первые дни и месяцы жизни. По данным Всемирной организации здравоохранения, часть врождённых нарушений связана с генетическими и хромосомными изменениями, в том числе с трисомией 21 [2]. Центры по контролю и профилактике заболеваний США указывают, что у 50–65% детей, рождённых с синдромом Дауна, выявляется тот или иной врождённый порок сердца [3]. Это делает вопрос раннего кардиологического обследования не дополнительным, а обязательным элементом ведения таких новорождённых. Региональные данные по Республике Каракалпакстан также показывают значимость данной проблемы. В 2020 году было зарегистрировано 129 случаев врождённых пороков развития, в 2021 году — 157, в 2022 году — 196, в 2023 году — 183, в 2024 году — 192, а за первые пять месяцев 2025 года — 82 случая [1]. На этом фоне особенно заметно увеличение числа случаев синдрома Дауна: с 17 случаев в 2020 году до 30 случаев в 2021 году и до 36 случаев в 2023 году [1]. Эти цифры не позволяют рассматривать хромосомные нарушения как второстепенный фактор. Напротив, они указывают на их устойчивое место в структуре врождённых аномалий региона.

**Таблица 1. Динамика отдельных врождённых пороков развития в Республике Каракалпакстан за 2020–2021 гг.**

Показатель	2020 г.	2021 г.	Изменение	Клиническое значение
Врождённые пороки сердца	25	29	+4 случая	Сохраняют одно из ведущих мест среди ВПР
Синдром Дауна	17	30	+13 случаев	Указывает на рост хромосомно обусловленной патологии
Множественные ВПР	9	18	+9 случаев	Может отражать тяжёлые формы генетических нарушений
Общее число ВПР	129	157	+28 случаев	Подтверждает

Источник: составлено на основе материалов ....

Следует подчеркнуть один важный момент: приведённые данные не показывают индивидуальную парную связь каждого случая синдрома Дауна с конкретным видом порока сердца. Однако клиническая логика и международные данные подтверждают, что такая связь является закономерной. У детей с трисомией 21 чаще выявляются дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок, открытый артериальный проток, а также атриовентрикулярный септальный дефект [4]. В обзоре Американской кардиологической ассоциации подчёркивается, что сердечно-сосудистые осложнения остаются одной из ключевых медицинских проблем у лиц с синдромом Дауна [4]. Патогенетическая связь между синдромом Дауна и врождёнными пороками сердца объясняется нарушением нормального эмбрионального развития. При трисомии 21 возникает дисбаланс генетического материала. Избыточная копия хромосомы влияет на экспрессию генов, клеточную пролиферацию, миграцию и дифференцировку клеток. Особенно уязвимым является период органогенеза — примерно с 3-й по 8-ю неделю беременности. В этот промежуток формируются основные органы и системы, включая сердце. Ошибка на этом этапе может привести к неправильному формированию перегородок, клапанных структур и крупных сосудов.



### Схема 1. Патогенетическая цепочка формирования врождённых пороков сердца при синдроме Дауна

Практическая значимость этой связи заключается в том, что ребёнок с синдромом Дауна с первых дней жизни должен рассматриваться как пациент группы высокого кардиологического риска. Даже если внешне состояние новорождённого кажется стабильным, скрытый порок сердца может проявиться позднее — одышкой, нарушением питания, цианозом, плохой прибавкой массы тела или признаками сердечной недостаточности. Поэтому эхокардиография имеет принципиальное значение. CDC отдельно указывает, что младенцам с синдромом Дауна необходимо проводить эхокардиографическое обследование для выявления атриовентрикулярного септального дефекта и других сердечных аномалий [5]. Для Республики Каракалпакстан данная проблема имеет ещё один аспект. В материалах

главы отмечается, что на частоту хромосомных нарушений могут влиять возраст матери, наследственная предрасположенность, соматические заболевания, а также экологические факторы региона, связанные с последствиями высыхания Аральского моря и загрязнением окружающей среды [1]. Эти факторы не всегда действуют изолированно. Чаще они формируют общий фон риска, на котором возрастает вероятность неблагоприятного течения беременности, нарушения эмбриогенеза и рождения ребёнка с врождённой патологией.

Таким образом, синдром Дауна следует рассматривать не только как генетический диагноз, но и как клинический маркер повышенного риска врождённых пороков сердца. Рост числа случаев данной патологии в региональной статистике делает необходимым более тесное взаимодействие акушеров-гинекологов, генетиков, неонатологов и детских кардиологов. Чем раньше выявляется кардиальный дефект, тем выше вероятность своевременного выбора лечебной тактики и снижения риска тяжёлых осложнений.

### **Заключение**

Проведённый анализ показывает, что синдром Дауна имеет тесную клинко-патогенетическую связь с врождёнными пороками сердца. Региональные данные по Республике Каракалпакстан подтверждают рост числа случаев синдрома Дауна и сохранение высокой частоты врождённых аномалий в целом. Основным механизмом такой связи является трисомия 21, нарушающая процессы органогенеза и кардиогенеза на ранних этапах внутриутробного развития. Поэтому всем новорождённым с синдромом Дауна необходимо проводить раннее кардиологическое обследование, включая эхокардиографию, а на этапе беременности — усиливать значение пренатального скрининга и медико-генетического консультирования.

### **Использованная литература:**

1. Материалы главы IV «Роль хромосомных нарушений в формировании врождённых пороков развития у плода». Данные по Республике Каракалпакстан за 2020–2025 гг.
2. World Health Organization. Congenital disorders. Fact sheet. 2023.
3. Centers for Disease Control and Prevention. Living with Down Syndrome. Birth Defects.
4. Dimopoulos K. et al. Cardiovascular Complications of Down Syndrome. Circulation. 2023.
5. Centers for Disease Control and Prevention. Atrioventricular Septal Defect. Congenital Heart Defects.