

Солнечные детки

(консультация для родителей)

Что такое синдром Дауна?

Цвет глаз и форма носа, пол и рост... Огромное число заметных глазу (а также менее очевидных) признаков обусловлены генами, которые передаются человеку его родителями. От папы и мамы каждый получает по половине всего генетического набора, «упакованного» в особые образования - хромосомы. В каждой клетке организма (за исключением половых) содержится полный генетический набор, представленный 23-мя парами хромосом. Иногда в 21-й их паре появляется еще одна, т.е. хромосом здесь не 2, а 3. Эта так называемая трисомия по 21-й хромосоме и лежит в основе синдрома Дауна. Иногда присутствует не целая добавочная хромосома, а ее фрагменты.

Синдром был назван по имени английского врача Джона Дауна, описавшего его в 60-х годах XIX столетия. «Материальная основа» заболевания, а именно хромосомные изменения, была обнаружена лишь спустя почти 100 лет французским генетиком Жеромом Леженом.

Почему возникает синдром Дауна?

Причина возникновения этого недуга - хромосомная патология. Развивается она по разным механизмам. Например, появление «лишней» хромосомы возможно уже на этапе образования половых клеток в родительском организме. В этом случае все клетки будущего ребенка будут иметь эту добавочную хромосому.

В другом случае хромосомные нарушения появляются на ранних стадиях развития зародыша, т.е. при изначально нормальных половых клетках родителей. В этом случае генетический набор будет изменен лишь в некоторых тканях и органах ребенка. Это так называемый «мозаичный синдром Дауна».

Кто в группе риска?

В нее входят женщины, сами имеющие синдром Дауна (у мужчин с этим недугом зачастую отмечается бесплодие); женщины старше 30 лет; мужчины старше 42 лет; состоящие в близкородственных браках и ряд других.

Было показано, что такие факторы, как образ жизни, состояние здоровья, питание, привычки, образование, этническая принадлежность, влияния на возникновение генетической мутации не оказывают.

Мифы и правда о синдроме Дауна

«У страха глаза велики». Существует немало патологий, которым приписывают нехарактерные для них проявления. В этом плане синдром Дауна тоже не остался в стороне.

Алкоголь, курение, аморальный образ жизни. Употребление алкоголя даже одним из родителей способно привести к катастрофическим последствиям для плода. Однако в

плане развития синдрома Дауна такой зависимости не показано. Иными словами, перечисленные факторы на факт его появления не влияют.

Этих детей невозможно обучать. Некоторые особенности в когнитивной и физической сфере действительно возможны, однако хоть и с определенным отставанием, эти дети учатся ходить, говорить, читать и писать.

Дети с синдромом Дауна склонны к агрессии. Все с точностью до наоборот: «солнечные дети» - это о них. В истории правонарушений люди с этим синдромом не упоминаются.

По статистике ВОЗ, вне зависимости от страны, климата и социальной принадлежности с синдромом Дауна на свет появляется каждый 700-800 ребенок.

Болезнь четко диагностируется с первых дней жизни, но для ее подтверждения проводится анализ крови с целью выявления дополнительной хромосомы. Симптомы в грудном и последующих возрастах проявляются сочетанием ряда аномалий развития. Дети чаще невысокого роста, отличаются слабоумием (90% имбецильны) из-за недоразвития головного мозга (поэтому обучение во вспомогательных школах возможно не всегда).

У таких деток характерная внешность: небольшая круглая голова со скошенным затылком, косые глазные щели, эпикант (вертикальная складка кожи полукруглой формы, прикрывающая внутренний угол глазной щели (кстати, этот синдром первоначально назывался монголизмом); наблюдается в норме у представителей монголоидной расы), короткий нос с широкой плоской переносицей, маленькие деформированные уши, полуоткрытый рот с высунутым поперечно исчерченным языком и выступающей нижней челюстью, своеобразна походка с неловкими движениями, косноязычие. Мышцы у них резко гипотрофированы, в результате чего объем движений в суставах увеличен. В 19% случаев при болезни Дауна заметны характерные пятна Брушфильда (белесоватые или жемчужные очажки на радужке глаза). Присутствуют аномалии скелета: деформация грудины, укорочение и расширение кистей и стоп, мизинец искривлен внутрь, средняя его фаланга гипоплазирована.

На первом году жизни такие детки заметно отстают в психомоторном развитии. Они позже начинают сидеть и ходить. Например, они не могут сидеть без опоры до 2,5 лет, не ходят до 4 лет, начинают говорить после трех лет, не контролируют физиологические испражнения до 7 лет.

Особенно часто у таких детей бывают пороки развития сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта (вследствие пороков 1/3 детей умирает в младенчестве), врожденная катаракта, заболевания щитовидной железы, инфекции ушей и дыхательных путей, раннее начало болезни Альцгеймера, редко – эпилепсия. Еще следует добавить, что детки восприимчивы к инфекциям и злокачественным заболеваниям, особенно кроветворной системы (часто развиваются лейкозы).

Как живут солнечные дети?

Воспитание и социальная адаптация детей с синдромом Дауна строятся с обязательным учетом особенностей их психического и физического развития. Большое значение имеет коррекционная психолого-педагогическая работа, направленная, среди прочего, на умение обслуживать себя без посторонней помощи, выполнять несложную бытовую работу. У детей развивают полезные поведенческие и коммуникативные навыки, учат выражать просьбу, суметь постоять за себя, избежать опасной ситуации и т.д.

Инвалидность детей с синдромом Дауна

Родители такого ребенка особенно остро нуждаются в помощи педиатров, патронажных медсестер, социальных работников. По мере роста ребенку могут потребоваться дополнительные лечебные мероприятия, включая физиотерапию, трудотерапию, речевую терапию. Конечно же, нужно всегда помнить и о заболеваниях, которые наиболее часто встречаются у деток с синдромом Дауна.

Социальные работники являются связующим звеном с некоторыми социальными службами, поэтому их роль в жизни семьи, где есть ребенок с синдромом Дауна, очень важна и значима. При небольшой степени снижения интеллекта, ребенок может обучаться на дому. Таки деткам зачастую требуется специальный обучающий подход. Очень часто они учатся в специализированных школах из-за их пониженной обучаемости и отставанием от сверстников. Такие дети могут освоить часть предметов, но делают это значительно позже. Однако регулярные занятия по специально разработанным методикам позволяют добиться хороших результатов. Многие взрослые с синдромом Дауна могут найти и устроиться на работу, некоторые из них даже вступают в брак. Следует помнить, что хотя в большинстве своем развитие таких детей идет медленно, они все же могут иметь свои индивидуальные особенности. Существуют очень эффективные методы ускорения физического и умственного развития. Многие дети к подростковому возрасту становятся в определенной степени самостоятельными, они могут сами мыться, одеваться и достаточно внятно говорить.

А что же взрослые?

Они вступают в браки, у многих из них могут быть дети (в основном у женщин). Есть данные о повышенном риске рождения ребенка с таким синдромом или иными нарушениями от женщины, которая сама имеет такой синдром.

Сколько лет живут люди с синдромом Дауна? Продолжительность их жизни долгое время оставалась сравнительно короткой - в частности из-за иногда встречающихся у них патологий сердца и ослабленного иммунитета. В настоящее время она увеличилась и составляет более 50 лет.

Синдром Дауна не излечивается, но даже при таком заболевании ребенок может быть счастлив, пока ему обеспечена необходимая любовь, забота и лечение.