

Синдром Дауна

Сознайтесь, с чем у Вас ассоциируется словосочетание «синдром Дауна»? С обязательной умственной отсталостью? Неспособностью к обучению? Агрессивностью? Или это ругательное слово, которым дети (а, нередко, и взрослые) «награждают» друг друга?

К сожалению, в нашем обществе до сих пор существует масса предрассудков, связанных с этой темой. Родители нередко пугаются этого диагноза и отказываются от своих малышей, в результате чего, такие детки часто становятся изолированными от общества, неспособными к жизни в социуме.

В тоже время в развитых странах мира общество совсем по-другому относится к людям с другими особенностями развития. Там признается их право на участие в общественной жизни. Многие люди с синдромом Дауна ходят в обычные школы, устраиваются на работу, создают семьи... Слава Богу, что хоть и постепенно, но все-таки и мы пересматриваем свои взгляды на эту проблему.

Что же такое «синдром Дауна»?

В первую очередь, хотелось бы отметить, что это синдром, а не болезнь. Термин «синдром» означает устойчивую совокупность ряда признаков. Назван он по имени английского врача, впервые описавшего характерные черты людей с данной патологией в 1866 году. В частности Джон Даун описал у своих пациентов узкие, раскосые глаза, плоский профиль и сравнил их с людьми монголоидной расы. А вот связь этого синдрома с генетическими нарушениями была доказана в 1959 году французским ученым Жераром Леженом.

Синдром Дауна - одна из самых распространенных наследственных аномалий, связанная с наличием в клетках дополнительной 21-й хромосомы. Она возникает приблизительно у одного из 600-800 новорожденных малышей.

Дело в том, что в норме количество хромосом в каждой клетке нашего тела равно 46. При образовании половых клеток парные хромосомы расходятся, и, как в яйцеклетке, так и в сперматозоиде, оказывается по 23 хромосомы. Во время оплодотворения, когда происходит слияние половых клеток, количество хромосом вновь становится парным. При нарушении расхождения 21-й пары хромосом, у ребенка появляется третья 21-я хромосома. Вот это состояние и называется синдромом Дауна или трисомией по 21-й хромосоме.

До сих пор никто точно не знает, почему появляется лишняя хромосома в яйцеклетке или сперматозоиде. Установлена лишь взаимосвязь рождения деток с синдромом Дауна и возрастом матери - чем старше женщина, тем выше риск заболевания у малыша. Но, тем не менее, такие детки рождаются и у молодых матерей...

Распространенность этого синдрома не зависит ни от социального положения родителей, ни от их интеллектуального развития, ни от расовой принадлежности. Никто не застрахован от появления ребенка с такой патологией.

Как диагностировать синдром Дауна?

Ранняя диагностика синдрома Дауна возможна еще во время беременности. Для этого используются малотравматичные неинвазивные методы. К ним относится ультразвуковое исследование, которое проводится на сроке 10-12 недель. Кроме того проводится биохимический скрининг - определение в крови беременной хорионического гонадотропина и альфафетопротеина. По полученным результатам рассчитывается риск рождения ребенка с синдромом Дауна.

Если при ультразвуковом исследовании была выявлена патология или же биохимические анализы показали высокий риск заболевания, необходима консультация врача-генетика для решения вопроса о применении инвазивных методов диагностики. К ним относится проведение амниоцентеза (кожное прокалывание амниотической оболочки плода для получения небольшого количества околоплодных вод для диагностики) и

исследование хорионических ворсинок (сосудистых образований плаценты). Если же диагноз синдрома Дауна подтвердится, родители вместе с врачом решают вопрос о целесообразности дальнейшего продолжения беременности.

А как же можно заподозрить наличие синдрома Дауна у новорожденного?

У таких деток обращают на себя внимание монголоидный разрез глаз, кожная складочка у внутренних уголков глаз, широкая переносица, деформированные ушные раковины, уплощенный затылок. У них чуть меньше нормы размер ротовой полости и немного увеличен язык, из-за чего детки могут его высовывать. Пальчики рук укорочены, мизинцы искривлены, на ладонке может быть только одна поперечная складка. На ножках увеличено расстояние между первыми вторым пальцами. Кожа влажная, гладкая, волосы тонкие, сухие. Мышечный тонус, зачастую, снижен, что обуславливает еще одну характерную черту – постоянно приоткрытый ротик.

Часто эти признаки выражены настолько слабо, что заметить их могут только опытный врач или акушерка. Заподозрив наличие у малыша синдрома Дауна, необходимо обязательно провести хромосомные тесты для подтверждения диагноза.

Какие же особенности развития малышей с дополнительной 21-й хромосомой?

Диапазон нарушений развития детей с синдромом Дауна может быть различным – от незначительных до довольно выраженных.

У таких деток нередко обнаруживаются пороки сердца, которые иногда требуют хирургического вмешательства. За счет пониженного тонуса мышц они позже начинают ходить и, следовательно, исследовать окружающий мир. По этой же причине у них могут возникать проблемы с развитием речи, письма. У таких малышей повышен риск развития нарушений слуха и зрения в раннем возрасте, что наряду с гипотонией может существенно влиять на развитие ребенка. Кроме того, такие дети подвержены частым простудным заболеваниям.

Вопрос, волнующий всех родителей, - это интеллектуальное развитие ребенка с синдромом Дауна.

Раньше диагноз «синдром Дауна» считался практически приговором для ребенка. Общепринятой была точка зрения, что у таких детей тяжелая степень умственной отсталости, что они не способны к обучению. И только как редкое исключение, признавалась возможность освоения такими людьми с синдромом Дауна элементарных навыков простой работы и достижения хоть какой-то независимости.

Однако в последнее время люди с этим диагнозом все чаще начинают жить самостоятельно, устраиваются на работу, принимают участие в самых различных видах общественной деятельности.

В первую очередь это связано с изменением отношения общества к этой проблеме. Детки все чаще остаются в семьях, где их окружают теплом и заботой, улучшается качество медицинского обслуживания, создаются специальные центры, работающие с детьми с синдромом Дауна.

Предсказать же каким образом будет развиваться ребенок с этим синдромом невозможно, как и невозможно предсказать развитие здорового ребенка. Каждый ребенок индивидуален и мнение о том, что люди с синдромом Дауна развиваются одинаково и только до определенного уровня ошибочно.

Да, такие дети отстают в своем развитии, но совсем нельзя сказать, что они не развиваются. А вот темпы этого развития, как и его уровень, во многом зависят от условий, созданных ребенку.