pennsylvania
DEPARTMENT OF HEALTH

DOWN SYNDROME PRENATAL/POSTNATAL EDUCATION

Синдром Дауна

Синдром Дауна - это хромосомное нарушение на генетическом уровне, с которым рождается приблизительно один из 830 детей.

Хромосомная основа синдрома Дауна

Гены на дополнительной копии 21-й хромосомы несут ответственность за все характеристики, связанные с синдромом Дауна. Как правило, каждая клетка человека содержит 23 пары разных хромосом. Каждая хромосома несёт гены, которые необходимы для правильного развития и поддержания работы нашего тела. В концепции, человек наследует 23 хромосомы от матери (через яйцеклетку) и 23 хромосомы от отца (через сперматозоид).

Однако иногда человек наследует дополнительную хромосому от одного из родителей. Что касается синдрома Дауна, наиболее часто человек наследует две копии 21-й хромосомы от матери и одну 21-ю хромосому от отца, что в общей сложности составляет три 21-х хромосомы. Именно из-за такого типа наследования синдром Дауна называют трисомией по 21-ой хромосоме. Около 95% людей с синдромом Дауна наследуют всю дополнительную 21-ю хромосому.

Факторы риска рождения ребёнка с синдромом Дауна

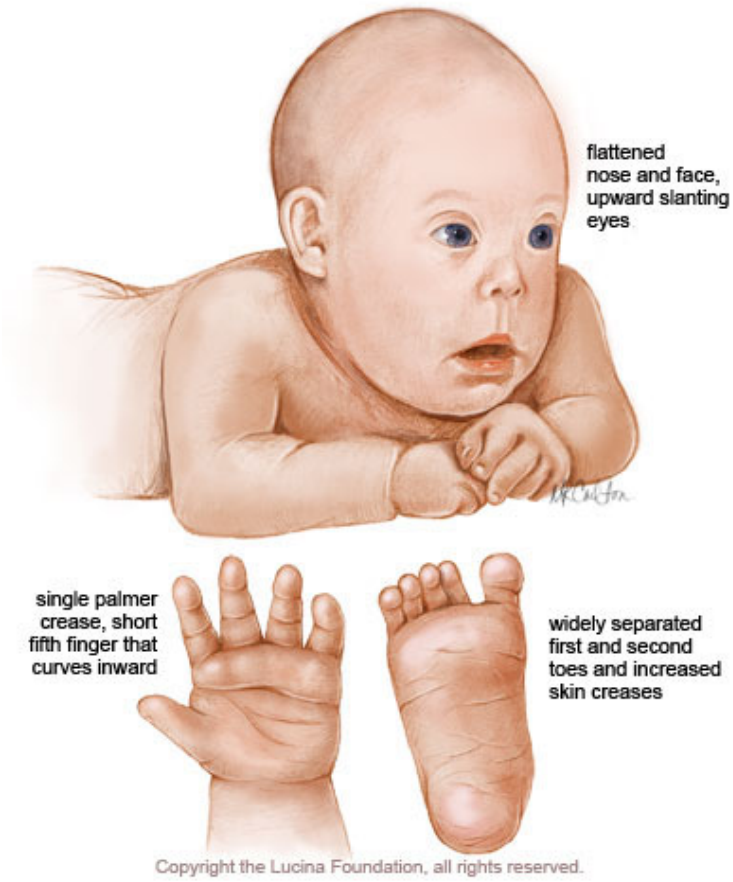
Единственным известным фактором риска развития синдрома Дауна у ребёнка является возраст матери. Чем старше женщина в момент зачатия, тем больше риск рождения ребёнка с синдромом Дауна.

У родителей, у которых родился ребёнок с синдромом Дауна, существует 1% риска зачать ещё одного ребёнка с синдромом Дауна. Если один из родителей носитель транслокации с участием 21-й хромосомы, то риск увеличивается. У женщин с синдромом Дауна существует 50-процентный риск зачатия ребёнка с синдромом Дауна. У отца с синдромом Дауна риск зачатия ребёнка с синдромом Дауна также высок.

Симптомы и признаки синдрома Дауна

Несмотря на то, что тяжесть синдрома Дауна варьируется от лёгкой до тяжёлой, у большинства людей с данным синдромом физические признаки широко узнаваемы. Они в себя включают:

- уплощённое лицо и нос, короткая шея, маленький рот иногда с большим, высунутым языком, маленькие уши, раскосые вверх глаза иногда с небольшими кожными складками у внутреннего угла (эпикантальная складка);
- белые пятна (также известны как пятна Брашфилда) на цветной части глаза (радужная оболочка глаза);
- короткие и широкие руки с короткими пальцами и одной складкой на ладони, широко стоящие друг от друга первый и второй пальцы ступни, увеличенные складки кожи;
- пониженный мышечный тонус и слабые связки; и



- заторможенное развитие, рост ниже среднего, проблемы со чтением, этапы детского развития недостижимы.

Когнитивные нарушения при синдроме Дауна

Синдром Дауна является главной причиной когнитивных нарушений (проблемы, связанные с мышлением и обучением). Когнитивное развитие часто замедленно, и у всех людей с синдромом Дауна наблюдаются проблемы в обучении на протяжении всей жизни. Пока полностью неизвестно, как дополнительная 21-я хромосома приводит к когнитивным нарушениям. Средний размер мозга у людей с синдромом Дауна небольшой, и учёные обнаружили изменения в структуре и функциях определённых областей мозга, таких как гиппокамп и мозжечок. Больше всего изменены функции и структура гиппокампа, который отвечает за усвоение информации и память. Учёные проводят человеческие исследования с использованием экспериментальных моделей животных с синдромом Дауна, чтобы выяснить, какие именно гены на дополнительной 21-й хромосоме приводят к разным когнитивным нарушениям.

Другие заболевания, связанные с синдромом Дауна

Сердечные заболевания: Кроме когнитивных нарушений, наиболее распространённым заболеванием, связанным с синдромом Дауна, являет врождённый порок сердца. Около половины всех людей с синдромом Дауна рождаются с пороком сердца. Для некоторых детей требуется операция сразу после их рождения для исправления данных дефектов.

Желудочно-кишечные заболевания: Желудочно-кишечные заболевания также распространены среди людей с синдромом Дауна, особенно атрезия пищевода, трахеопищеводный свищ, атрезия двенадцатиперстной кишки или её стеноз, болезнь Гиршпрунга и неперфорированный анус. У людей с синдромом Дауна более высокий риск развития глютеновой болезни. Иногда требуется восстановительная операция при желудочно-кишечных заболеваниях.

Рак: Некоторые виды рака чаще встречаются у людей с синдромом Дауна, например, острый лимфобластный лейкоз (тип рака крови), миелоидная лейкемия и рак яичка. Реже встречаются твёрдые опухоли среди людей с данным синдромом.

Среди других заболеваний встречаются потеря слуха, частые воспаления среднего уха (отит среднего уха), пониженная функция щитовидной железы (гипотериоз), нестабильность шейного отдела позвоночника, нарушение зрения, апноэ во время сна, ожирение, запоры, младенческие судороги, эпилептические припадки, слабоумие и ранние признаки болезни Альцгеймера.

У около половины людей с синдромом Дауна наблюдаются психические или поведенческие нарушения, такие как расстройства аутистического спектра, синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ), депрессия, стереотипность двигательных расстройств и обсессивно-компульсивное расстройство.

Лечение синдрома Дауна

Несмотря на то, что известна генетическая причина синдрома Дауна, в настоящее время заболевание неизлечимо. Благодаря технологическим достижениям учёные постепенно начинают понимать, какие гены, присутствующие в трёх копиях хромосом, несут ответственность за определённые проявления синдрома Дауна, но чтобы полностью понять сложное взаимодействие между генами, потребуется много времени. В настоящее время проводится много исследований для определения причин когнитивных нарушений при синдроме Дауна и для поиска возможных путей лечения, которые могли бы помочь в усвоении знаний.

Для некоторых людей требуются восстановительные операции для лечения пороков сердца, желудочно-кишечных заболеваний и других болезней. Необходимо проводить регулярные медицинские обследования для обнаружения других нарушений, таких как зрительные расстройства, воспаление среднего уха, потеря слуха, гипотериоз, ожирение и другие.

Лечебно-терапевтическое вмешательство в раннем возрасте и воспитательная работа с детьми с синдромом Дауна

Детей с синдромом Дауна, как и всех других детей, необходимо начинать воспитывать с младенчества. Во многих учреждениях предлагают программы для маленьких детей со специальными потребностями. Полезными могут быть лечебно-терапевтические программы, включая физиотерапию, трудовую терапию и логопедическое лечение.

Потребности младенцев и детей дошкольного возраста с синдромом Дауна

Для детей с синдромом Дауна, как и для всех других детей, очень важно создать безопасную и благоприятную среду, где они могут учиться и осваивать что-то новое. В развитии способностей у детей с синдромом Дауна большую роль играют семья, общество и дошкольный образ жизни.

Социальное развитие и социальное обучение у данных детей часто достаточно хорошие, однако развитие других навыков, таких как двигательные навыки, речь и язык, обычно заторможено. Многие дети с синдромом Дауна постепенно достигают большинство этапов развития, но на протяжении всей их жизни у них существуют проблемы в обучении различной степени.

В общем, дети с синдромом Дауна чаще болеют и у них чаще наблюдаются нарушения зрения и слуха, в результате чего у них возникают сложности с обучением. Важно проводить регулярные медицинские исследования. У некоторых детей наблюдаются более серьёзные задержки в развитии, причинами которых могут быть медицинские или психические проблемы, такие как эпилептические припадки, аутизм или СДВГ.

ИСТОЧНИКИ ИНФОРМАЦИИ:

1. Национальное общество для людей с синдромом Дауна - http://www.ndss.org/
2. Национальный конгресс для людей с синдромом Дауна - http://www.ndsccenter.org
3. Благотворительная организация «Марш даймов» – http://marchofdimes.com
4. Центры по контролю заболеваемости - http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html
5. Американская академия педиатрии – http://www.aap.org
6. Общество детей с ограниченными способностями штата Пенсильвания **-** http://www.health.state.pa.us/skn
7. Департамент образования штата Пенсильвания – http://www.pde.state.pa.us/portal/server.pt/community/pennsylvania_department_of_education/7237
8. Департамент здравоохранения штата Пенсильвания - http://www.helpinpa.state.pa.us/HelpInPA/agencysearch.aspx