

## СИНДРОМ ДАУНА



Генетические болезни – особый вид патологии, который имеет свои законы диагностики и терапии. Одним из ее видов является мозаичный синдром Дауна – сложное заболевание. С одной стороны, оно в определенной мере ущемляет и ограничивает человека, а с другой – способно раскрыть его безграничные возможности вопреки всем устоям.

### ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ ДАУНА

В норме хромосомный набор человека содержит 23 пары или 46 хромосом. Но при определенных условиях 21 пара способна мутировать (чаще утраиваться), приводя к генетическому дефекту. Именно он и называется синдромом Дауна.

Первый раз проявления болезни были зафиксированы в 1866 году врачом из Англии Джоном Дауном. Его имя и дало название синдрому. Однако зависимость между заболеванием и хромосомными парами установлена лишь в 50-х годах 20 века.

### МОЗАИЦИЗМ – ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА

Мозаичную форму синдрома Дауна еще называют мозаицизмом. Это редчайший тип данного заболевания, который проявляется в двух случаях из ста. Он характеризуется менее выраженными симптомами, то есть, можно сказать, что это легкая степень заболевания.

Она развивается на самой ранней стадии формирования зародыша, из-за чего в процесс вовлекаются не все клетки. Такая особенность этого вида патологии значительно осложняет ее диагностику.

Степень выраженности этого типа синдрома зависит от того, какие ткани и сколько вовлечены в процесс. Детки с мозаичной формой синдрома Дауна в состоянии вполне нормально развиваться, их внешность может быть вполне гармоничной. Но некоторые особые признаки патологии имеются.

Отдельные трудности у таких детей развиваются в раннем возрасте. В этот период у малышей отмечается отставание в психомоторном развитии. При взрослении эти дефекты сглаживаются, и умственное развитие таких людей мало чем отличается от среднестатистических. Однако у них наблюдается своеобразное восприятие окружающего мира и нюансы речи, но подобные особенности встречаются и у обычных индивидов.

### ПРИЧИНЫ И СПОСОБСТВУЮЩИЕ ФАКТОРЫ

Причин, по которым происходит мутация 21 хромосомной пары, существует несколько:

- патологическое зиготное деление;

- хромосомные расхождения во время митоза;
- перекомбинирование хромосом;
- наследование от родителей.

Подобные патологические изменения провоцируются рядом факторов:

1. В первую очередь, это возраст родителей. Примечательно, что большее влияние здесь имеет возраст отца. Шансы родить больного малыша значительно повышаются после 35 лет.
2. Инцест. Ребенок, рожденный вследствие половой связи между кровными родственниками, имеет высокую вероятность заполучить генетическое заболевание.
3. Алкоголизм, курение, наркомания приводят к уродствам, в том числе и на хромосомном уровне.
4. Наследственность, причем зачинщиками могут стать не только отец с матерью, но и ближайшие родственники. Некоторые ученые считают, что на возникновение синдрома влияет возраст бабушки, в котором она родила мать.

Болезнь не имеет половой, расовой и географической принадлежности. Она распространена по всему земному шару. А СД, как таковой, является самым распространенным генетическим заболеванием.

## ВНЕШНИЕ ПРИЗНАКИ МОЗАИЧНОГО СИНДРОМА

Люди с подобной формой заболевания могут особо не различаться по развитию и внешности со своими сверстниками. Среди них есть даже очень привлекательные дети и взрослые.

Хотя, с другой стороны, многие носители этого дефекта имеют такие же признаки, как при часто встречающейся трисомии.



Дети с мозаичным синдромом Дауна часто маленького роста, и его увеличение происходит крайне медленно. Конечности непропорциональны по отношению к телу и имеют уменьшенные размеры.

В 90% случаев такие люди являются обладателями плоского лица и брахицефалии – укороченного черепа с плоским затылком. Шея, как правило, короткая с утолщенной кожной складкой. Подобный признак заметен уже в период новорожденности. Характерные признаки лица у людей с подобным дефектом – плоская переносица и маленький нос, в 30% случаев возможно развитие страбизма (косоглазия).

Самое яркое проявление синдрома Дауна, которое сопровождает все его формы – это эпикантус. Данным понятием обозначают кожную складку, которая слегка нависает над внутренним краем глаза. Из-за такой особенности люди-дауны напоминают представителей монголоидной расы. И именно поэтому первооткрыватель дефекта назвал его изначально монголизмом, а больных – монголоидами.

К другим особенностям лица относят искаженное небо в виде арки и аномальные зубы. Данные дефекты и мышечная гипотония мешают закрыть рот, поэтому он всегда полуоткрыт. Язык у детей с мозаичной формой синдрома бороздчатый. Вместе с готическим небом они затрудняют сосание, из-за чего такой ребенок плохо прибавляет в весе. Впрочем, для легкой степени заболевания, коим является мозаицизм, это характерно не всегда.

На радужке, по ее окружности могут присутствовать пигментные пятна Брушфильда. Еще одна особенность — аномальные уши, которые расположены ниже линии глаз. Они деформированы, часто оттопыриваются и могут вызывать проблемы со слухом.

Аномалии захватывают и опорно-двигательный аппарат. Они проявляются лабильностью суставов и деформацией костей. К примеру, грудина имеет килевидную форму. Патогномичный симптом – клинодактилия или искривление мизинца. Деформируются также ребра и позвоночник. Это связано с недоразвитостью костной ткани.

Появление лишних кожных складок – частый признак даунизма. Они формируются из-за недоразвития костей, поэтому кожа между ними плохо натягивается. Кроме шейной, характерны также складки поперек ладони и в локтевом сгибе.

Внешние деформации часто становятся причиной нарушений в работе внутренних органов. Неправильная форма костей, гипотония мышц и другие особенности приводят к таким внутренним патологиям:

- аномалии развития сосудов и сердца;
- проблемы со зрением и слухом;
- нарушения органов пищеварения;
- недоразвитие почек;
- гипотиреоз.

Еще раз заметим, что у людей-даунов с мозаичным вариантом далеко не всегда все симптомы сочетаются. Многие из них не проявляются, что затрудняет распознавание заболевания.

## ПСИХОМОТОРНОЕ И УМСТВЕННОЕ РАЗВИТИЕ

Дефекты в развитии детей с таким синдромом появляются по нескольким причинам:

- снижение зрения и слуха, из-за чего ребенок не в состоянии воспринимать информацию. Вследствие этого происходят и когнитивные нарушения;
- гипотонус мышц — малыши поздно начинают держать голову, переворачиваться, ходить. Страдает моторика;
- проблемы с опорно-двигательным аппаратом;

- деформация неба, зубов и языка вызывает речевые затруднения, поэтому речь таких людей может быть непонятной.

При мозаичной форме заболевания таких дефектов может и не быть, поэтому эти детки достаточно хорошо развиваются, их умственное развитие практически не страдает. Для них разрабатывают специальные программы, и здесь большая роль принадлежит родителям. От того, насколько качественно и стабильно они будут заниматься со своим ребенком, зависят его дальнейшие способности и успехи.

Дети с мозаицизмом очень способные к обучению. Они могут посещать обычный садик и школу, и даже преуспевать больше, чем некоторые их здоровые сверстники.



**Айя Ивамото** - девушка с мозаицизмом из Японии, родители которой рассказали о её болезни только на втором курсе института. Она посещала садик, успешно окончила школу и университет. Изучила два языка: английский и французский, и занимается иностранными переводами. Преподает в школах и вузах, принимала участие в международной конференции.

### КАК ДИАГНОСТИРОВАТЬ БОЛЕЗНЬ

Синдром Дауна можно распознать еще в пренатальном периоде, то есть во время беременности. Что касается его мозаичной формы, то в отдельных случаях его диагностика на данном этапе затрудняется ввиду скудности проявлений и поражении не всех хромосом. В таком случае его раскрывают только после родов. Выявить заболевание удастся несколькими методами:

1.УЗИ-диагностика. Ее проводят каждые 3 месяца беременности. Уже в первом триместре, с 8 по 12 неделю, можно распознать некоторые признаки СД. Например, утолщение воротниковой зоны.

2.Во втором триместре УЗИ покажет дефекты развития ЦНС, органов пищеварения, выделительной системы и слуха, а также сердечные пороки. На третьем УЗИ специалист увидит мелкие аномалии развития.

3.Анализ крови матери. Первый триместр (с 8 по 12 недели) определяет количество веществ, которые продуцирует плод:

- ассоциированный с беременностью плазменный протеин А (РАРР-А);
- хориогонадотропин человека (ХГЧ). Если уровень ХГЧ повышен, а РАРР-А понижен, это может говорить о патологии;

4.Второй триместр (с 18 по 21 неделю) определяет следующие показатели:

- альфа-фетопротеин;
- ХГЧ;
- свободный эстриол.

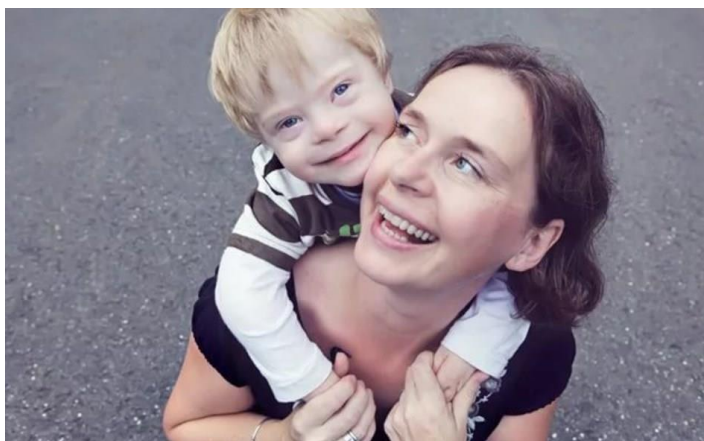
Подобные исследования не дают 100% гарантии наличия или отсутствия патологии. Если беременная попала в зону риска, то есть перечисленные анализы показали нестандартный результат, женщине проводят инвазивные процедуры. Они позволяют получить материал плода для уточнения диагноза:

- биопсия хориона – процедура дает возможность получить тканевые образцы плода. Ее осуществляют с помощью пункции брюшной стенки, а также через шейку матки специальными щипцами или катетером. Проводят на ранних сроках беременности, в 8—12 недель;
- амниоцентез – осуществляют в период 14—18 недель. Делают пункцию оболочки плода для забора околоплодных вод;
- кордоцентез проводится на поздних сроках вынашивания. Производят забор крови из пуповины.

## ПОМОГИ СВОЕМУ РЕБЕНКУ

Мозаичный вариант СД, несмотря на более легкое течение, требует постоянной работы с такими детьми. К сожалению, окончательно избавиться от патологии невозможно, но с помощью многопрофильной терапии можно помочь ребенку лучше адаптироваться к социуму и не чувствовать себя обделенным.

Очень важно для детей с синдромом Дауна проводить массаж и лечебную физкультуру. Они позволят повысить тонус мышц и укрепить их, устроят контрактуры, стабилизируют работу суставов и всего опорно-двигательного аппарата.



Массаж показан с 2 недель рождения. Но не все приемы позволительно использовать в этом возрасте. Разминание не применяется детям до 3 месяцев. Если у малыша есть проблемы с сердцем, следует проконсультироваться с врачом по поводу массажных приемов.

Из методов ЛФК обязательно используйте упражнения на мяче. Благодаря им происходит развитие двигательных рефлексов и координации.

Показаны для детей с СД занятия плаванием. Оно выполняет функцию гидромассажа.

Особо выделяют такие методы лечения, как иппотерапия и дельфинотерапия. Иппотерапия – это терапевтическое воздействие, достигаемое при общении с лошадьми. Такой метод обеспечивает:

- развитие равновесия и внимания;
- придает уверенности в себе;
- тепло, которое исходит от лошади, успокаивает ребенка и дает ему чувство защищенности.

Это отличный метод, позволяющий уравновесить нервную систему людей с любым типом синдрома Дауна. Но он требует выполнения некоторых условий:

1. Важно, чтобы лошадь была большая, а не пони. Они чрезмерно светливы.
2. Перед тем как сесть на лошадь, с ней нужно установить контакт: поговорить, покормить, погладить.
3. Животное должно быть без седла и подков.
4. Не рекомендуется кататься по асфальту.

Дельфинотерапия обеспечивает расслабление и улучшение настроения, придает уверенности в себе, помогает приобрести навыки общения. Этот метод также стимулирует физическое развитие. Ультразвук, который выделяют дельфины, восстанавливает нормальные биотоки.

К другим способам терапии относят:

- назначение медикаментозных средств — гормоны, психостимуляторы, нейрометаболиты, витаминные комплексы;
- консультации психолога и психотерапевта;
- диетотерапия — нередко такие больные страдают ожирением, которое способно приводить к другим патологиям. Поэтому следует соблюдать систему правильного питания, чтобы предотвратить чрезмерный набор веса;
- постоянное наблюдение у узких специалистов.

## ПСИХОМОТОРНОЕ РАЗВИТИЕ

Обучение людей с синдромом Дауна – очень благодарное дело. Каждое достижение приносит им чрезвычайно много радости. Они с большим энтузиазмом подходят к этому процессу, прилагая немало усилий. С самого раннего возраста люди с СД требуют пристального внимания и тщательной работы с ними. Дети с мозаичной формой по своему развитию приближены к норме, но все-таки имеют некоторые особенности, которые нужно корректировать.

Следует понимать, что мышление у таких детей немного иное. Оно более инертное, нередко такому малышу сложно сконцентрироваться, ему не хватает усидчивости. Поэтому к процессу их обучения нужно подходить творчески, лучше в игровой форме.

Новую информацию им следует преподносить короткими фразами, повторяя их по несколько раз, так как кратковременная память развита недостаточно. Но главное, делать это интересно и увлекательно. Учитывайте, что такие ученики быстрее других утомляются, поэтому следует делать перерывы в процессе занятий, чередовать умственную деятельность с физической. Проблемы со слухом и зрением также снижают способность воспринимать информацию, замедляют учебный процесс. Это также следует учитывать, и подстраивать занятия под эти особенности.

Следует обращать внимание на развитие образного и абстрактного мышления: разъяснение утверждений и понятий, предъявление доказательств, расположение предметов в пространстве, их классификация и т.д. Речь у детей с СД может быть неразборчивой и скудной. Это проблема требует занятий с логопедом. Это позволит правильно поставить речь и сделать ее более доступной для понимания.



Важно развивать моторику, ведь она дает возможность детям обслуживать себя в быту. Мышечная слабость снижает способность манипулировать ладонью и пальцами. Их следует разрабатывать. Например, можно использовать упражнение, при котором кисть фиксируется на поверхности стола на ребре ладони. При этом рисование выполняется 3 пальцами, исключая мизинец и безымянный.

Разрабатывать кисти можно с помощью различных приемов:

- сжимать кулаки, имитировать пинцетный захват и в виде щепотки. Поочередно дотрагиваться всеми пальцами руки до большого пальца;
- рисование, в том числе пальчиковое, в разных плоскостях — в строго горизонтальной или вертикальной, под острым или тупым углом;
- лепка из любого материала — пластилин, глина, тесто;
- играть в ладушки;
- разрыв газеты;

- перелистывание страниц книги;
- использование подручных средств — раскладывать пуговицы по разным категориям, собирать их на нитке, изготавливать украшения. Можно сортировать и пересыпать крупы. Но здесь важна умеренность, чтобы не утомить маленького ученика. Применимы также манипуляции с банками и крышками;
- складывание мозаики и пазл. Но следует подбирать подходящие для возраста ребенка объекты, чтобы он мог самостоятельно их собрать;
- работа с ножницами, выкладывание аппликаций. Создание выкроек;
- обучайте малыша самостоятельно одеваться, совладать со шнурками, молнией, пуговицами. Можно тренировать его с помощью куклы.

Занимаясь с детьми подобным образом, можно не только обучить их физическим навыкам — это обеспечивает непосредственное общение с малышом, стимулирует его психическое и умственное развитие.

Существуют специальные методики, которые дают направление в обучении детей-даунов:

1. Метод Зайцева. Автор разработал специальные кубики, таблицы и музыкальное сопровождение, которые призваны обучать навыкам чтения. Это, в свою очередь, влияет на качество письма в дальнейшем и сглаживает интеллектуальные проблемы.
2. Методика Монтессори. Его суть – создать обстановку, в которой малыш будет заниматься по собственному желанию. Он сам выбирает себе род занятий из предложенного ассортимента. Как правило, обучение ведется в игровой форме.
3. Метод Никитиных — легкость и свобода в обучении, непринужденная обстановка. Упор делается на физическом развитии и закаливании. Все игровые принадлежности должны иметь обучающую основу.
4. Методика Глена Домана — начинать обучение с самого раннего возраста. Уже с 1 года жизни развивать речь, преподавать основы счета и чтения.
5. Методика Сесиль Лупан — преподносить информацию ребенку так, чтобы заинтересовать его, чтобы он сам стремился к обучению. Для этого постоянно предлагать что-то новое, постепенно стимулируя его и самому расширять свои познания. Главные критерии – любознательность и самостоятельность.

Очень важны коллективные занятия, при которых дети тянутся и ориентируются



друг на друга.



## ВЗГЛЯД В БУДУЩЕЕ

Ученые постоянно ведут исследования в области генетических заболеваний, ищут новые эффективные методы их диагностики и лечения.

Так, ученые из США разработали компьютерную программу, с помощью которой можно определить легкую степень синдрома Дауна и других подобных патологий по фотографии, когда эти признаки не видны вооруженным глазом. Программа сканирует фото, и выдает даже те нюансы, которые не видит специалист.

Английские ученые разработали метод определения синдрома по анализу крови беременной. Исследование проводилось среди более 2 тыс. женщин и проявило точность до 99%. Данный анализ базируется на определении лишней хромосомы. Он способен заменить даже небезопасные инвазивные методы диагностики мозаичного синдрома Дауна.

В среднем, люди с данной патологией живут до 50 лет, а при легкой степени — и больше. Женщины способны к зачатию при всех формах болезни. У мужчин повышается эта способность при мозаичном варианте. Союз таких людей дает высокую вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна. Но, тем не менее, остается небольшой процент вероятности появления здорового малыша.

Мозаичный синдром Дауна — это патология, которая легко поддается корректровке. Такие люди могут мало отличаться от здорового населения. Некоторые из них даже становятся успешными в жизни, проявляя невероятные умения и способности.

Мы должны понимать, что эти «особенные» люди — часть нашего социума. Они, как никто другой, нуждаются в поддержке и заботе, а главное, во внимании!