

СИНДРОМ ДАУНА

ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ ДАУНА?

- Синдром Дауна - эта генетическая патология, врожденная хромосомная аномалия. Она сопровождается отклонением некоторых медицинских показателей и нарушением нормального физического развития. Важно отметить, что слово "болезнь" здесь не применимо, так как речь идет о наборе характерных признаков и определенных черт, т.е. о синдроме.

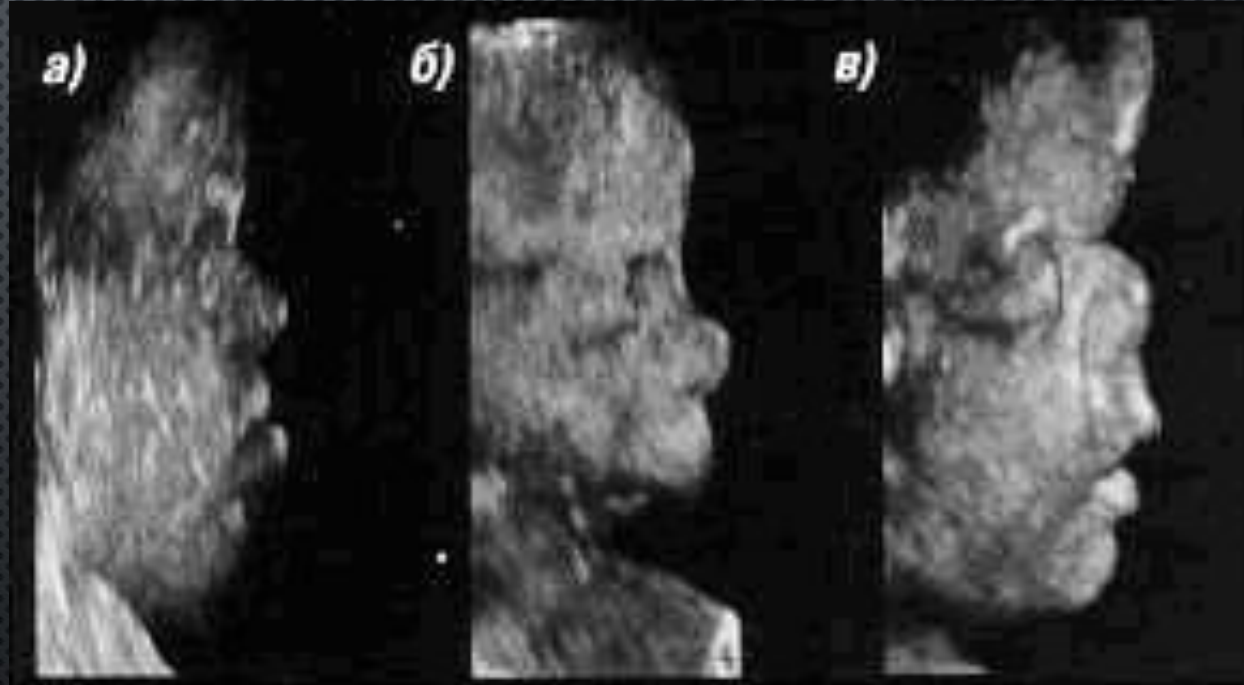
ПЕРВЫЕ УПОМИНАНИЯ

САМЫЕ ПЕРВЫЕ УПОМИНАНИЯ О СИНДРОМЕ ПРЕДПОЛОЖИТЕЛЬНО ОТМЕЧАЛИСЬ 1500 ЛЕТ НАЗАД. ИМЕННО ТАКОЙ ВОЗРАСТ ПРИПИСЫВАЮТ ОСТАНКАМ РЕБЕНКА С ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА ДАУНА, НАЙДЕННЫМ В НЕКРОПОЛЕ ФРАНЦУЗСКОГО ГОРОДА ШАЛОН-СЮР-СОН. ЗАХОРОНЕНИЕ НИЧЕМ НЕ ОТЛИЧАЛОСЬ ОТ ОБЫЧНЫХ, ИЗ ЧЕГО МОЖНО ЗАКЛЮЧИТЬ, ЧТО ЛЮДИ С ПОДОБНЫМИ ОТКЛОНЕНИЯМИ НЕ ПОДВЕРГАЛИСЬ ДАВЛЕНИЮ ОБЩЕСТВЕННОСТИ. ВПЕРВЫЕ СИНДРОМ ДАУНА БЫЛ ОПИСАН В 1866 ГОДУ БРИТАНСКИМ МЕДИКОМ ДЖОНОМ ЛЭНГДОНОМ ДАУНОМ. ТОГДА УЧЕНЫЙ НАЗВАЛ ЭТО ЯВЛЕНИЕ "МОНГОЛИЗМОМ". СПУСТЯ НЕКОТОРОЕ ВРЕМЯ ПАТОЛОГИЯ БЫЛА НАЗВАНА ИМЕНЕМ ПЕРВООТКРЫВАТЕЛЯ.

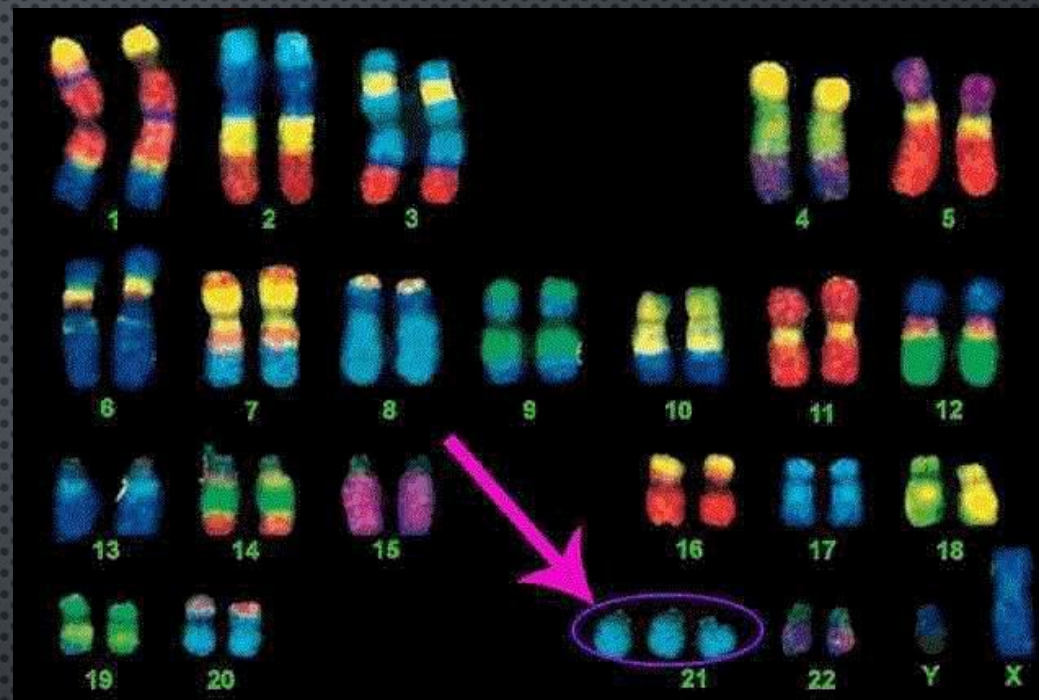


КАКОВЫ ПРИЧИНЫ?

- О причинах, по которым появляются дети с синдромом Дауна, стало известно лишь в 1959 году. Тогда французским ученым Жераром Леженом была доказана генетическая обусловленность этой патологии. Оказалось, что истинная причина синдрома – появление дополнительной пары хромосом. Она формируется еще на этапе оплодотворения. В норме у здорового человека в каждой клетке находится 46 пар хромосом, в половых клетках (яйцеклетка и сперматозоиды) их ровно половина – 23. Но во время оплодотворения яйцеклетка и сперматозоид сливаются, их генетические наборы объединяются, образуя новую клетку – зиготу.



- Вскоре зигота приступает к делению. Во время этого процесса наступает момент, когда количество хромосом в готовой разделиться клетке удваивается. Но они сразу расходятся к противоположным полюсам клетки, после чего та разделяется пополам. Вот тут и происходит ошибка. Когда расходится 21-я пара хромосом, она может "прихватить" с собой еще одну. Зигота продолжает многократно делиться, формируется зародыш. Так появляются дети с синдромом Дауна.



ФОРМЫ СИНДРОМА



В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ, КОГДА У ПЛОДА НАБЛЮДАЕТСЯ ТРИСОМИЯ, ОН НЕЖИЗНЕСПОСОБЕН, И МАТЕРИНСКИЙ ОРГАНИЗМ БУДЕТ ПЫТАТЬСЯ ИЗБАВИТЬСЯ ОТ НЕГО. ЗАЧАСТУЮ ВЫКИДЫШ ПРОИСХОДИТ НА СТОЛЬ РАННИХ СРОКАХ, ЧТО ЖЕНЩИНА ДАЖЕ НЕ УСПЕВАЕТ ПОНЯТЬ, ЧТО БЕРЕМЕННА. ОДНАКО НЕКОТОРЫЕ ВИДЫ ТРИСОМИИ МОГУТ НЕ ПРЕПЯТСТВОВАТЬ ЖИВОРОЖДЕНИЮ. САМЫЙ ИЗВЕСТНЫЙ ПРИМЕР ТРИСОМИИ — ТРИСОМИЯ ПО 21 ХРОМОСОМЕ, КОТОРАЯ ВСЕМ ЗНАКОМА ПОД НАЗВАНИЕМ СИНДРОМ ДАУНА.

1. ТРИСОМИЯ ОЗНАЧАЕТ НАЛИЧИЕ В ХРОМОСОМНОМ НАБОРЕ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ, ТРЕТЬЕЙ ХРОМОСОМЫ, В ТО ВРЕМЯ, КОГДА НОРМА ПРЕДПИСЫВАЕТ ЛИШЬ ПАРУ. ТОЧНЫЕ ПРИЧИНЫ ТРИСОМИИ ПО 21 ХРОМОСОМЕ НЕ УСТАНОВЛЕНЫ, ОДНАКО МЕХАНИЗМ ЕЁ ФОРМИРОВАНИЯ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ТОМ, ЧТО ПРИ ДЕЛЕНИИ КЛЕТОК НЕ ПРОИСХОДИТ РАСХОЖДЕНИЯ ХРОМОСОМ (ЧАЩЕ ЖЕНСКИХ) И ОБРАЗУЕТСЯ КЛЕТКА С 24 ХРОМОСОМАМИ. В ПРОЦЕССЕ СЛИЯНИЯ ЯЙЦЕКЛЕТКИ И СПЕРМАТОЗОИДА, КЛЕТКА С 24 ХРОМОСОМАМИ СЛИВАЕТСЯ С НОРМАЛЬНОЙ КЛЕТКОЙ С 23 ХРОМОСОМАМИ. В ИТОГЕ ОБРАЗУЕТСЯ ЗИГОТА С 47 ХРОМОСОМАМИ (23 ПАРЫ + ОДНА ХРОМОСОМА), ВМЕСТО 46.



- Данная патология диагностируется у одного из 700-800 новорожденных. Синдром Дауна обуславливает отставание в интеллектуальном развитии, наличие специфических внешних признаков и подверженность заболеваниям внутренних органов. Прямой зависимости возникновения заболевания от внешних факторов (плохая экология, вредные привычки и т.д.) учеными не установлено. Однако замечено, что чем старше роженица, тем выше шанс попасть в группу риска возникновения синдрома у плода.

Возраст матери	Ожидаемый риск по трисомии 21
До 25 лет	1:1250
30 лет	1:1000
35 лет	1:400
40 лет	1:100
Старше 45 лет	1:40

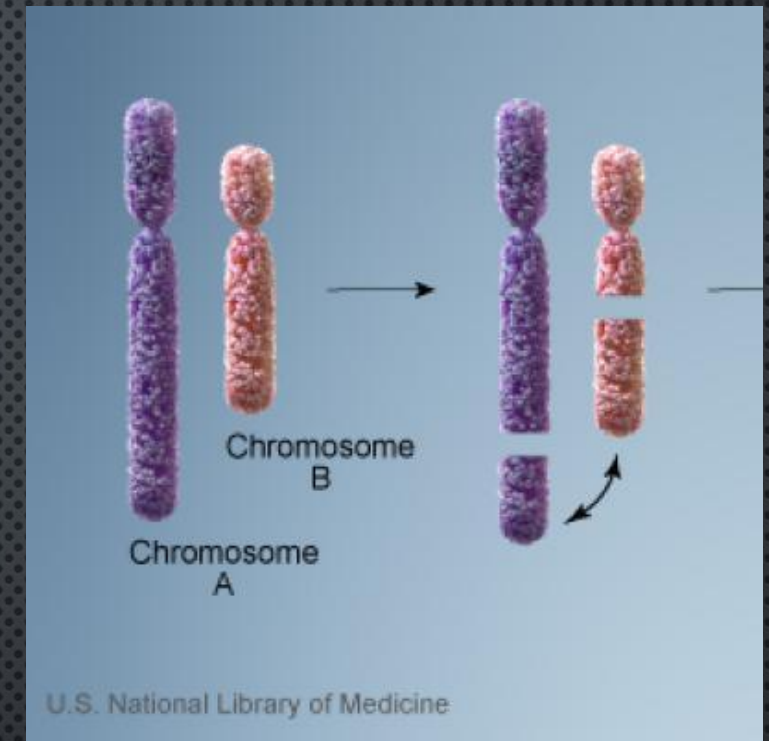


ВЫСОКАЯ РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ СИНДРОМА ДАУНА ПОЗВОЛИЛА МЕДИЦИНЕ ДЕТАЛЬНО ОПИСАТЬ ЕГО СИМПТОМЫ. ЧАЩЕ ВСЕГО ДИАГНОЗ ТРИСОМИЯ 21 РАСПОЗНАЕТСЯ ВРАЧАМИ ПО ВНЕШНИМ ПРИЗНАКАМ МЛАДЕНЦА УЖЕ В РОДДОМЕ:

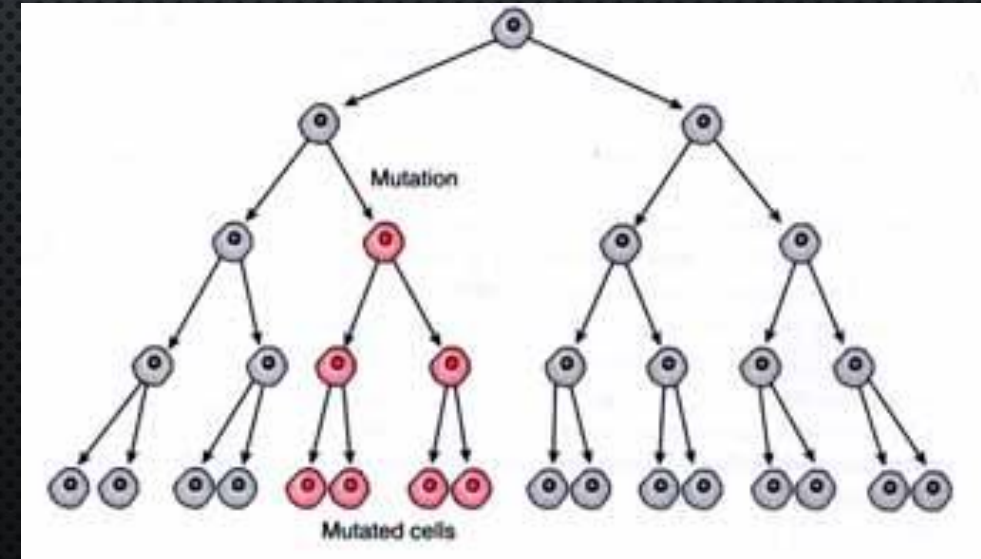
- ✓ АНОМАЛИИ В СТРОЕНИИ ЧЕРЕПА;
- ✓ АНОМАЛИИ ГЛАЗ;
- ✓ ШИРОКАЯ ПЕРЕНОСИЦА;
- ✓ ДЕФЕКТЫ ПОЛОСТИ РТА;
- ✓ ИЗМЕНЕННАЯ ФОРМА УШЕЙ, МАЛЫЙ ИХ РАЗМЕР;
- ✓ ПОПЕРЧЕННАЯ СКЛАДКА НА ЛАДОНЯХ;
- ✓ ДЕФОРМИРОВАННАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА.



2. Транслокация. Такая разновидность синдрома Дауна встречается реже, всего в 5 % случаев. При этом происходит перенос части хромосомы или целого гена в другое место. Генетический материал может "перепрыгивать" с одной хромосомы на другую, либо в пределах одной и той же хромосомы. В появлении такого синдрома решающую роль играет генетический материал отца.



3. Мозаицизм. Самая редко возникающая форма синдрома, встречается только в 1-2 % случаев. При таком нарушении часть клеток тела содержит нормальный набор хромосом - 46, а другая часть - увеличенный, т.е. 47. Дети-дауны с мозаичным синдромом могут мало отличаться от своих сверстников, но немного отставать в умственном развитии. Обычно такой диагноз трудно подтвердить.



ЧЕМ ОПАСЕН СИНДРОМ?

Если в семье родился даун, нужно отнестись к этому с должным вниманием. Как правило у таких детей, помимо внешних признаков, развиваются серьезные патологии:

- ✓ НАРУШЕНИЕ ИММУНИТЕТА;
- ✓ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА;
- ✓ НЕПРАВИЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ.

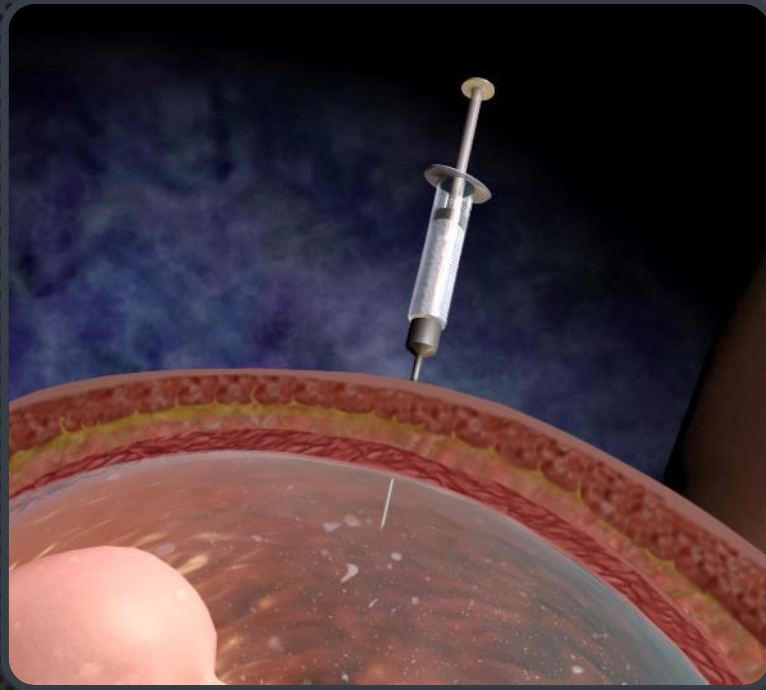
По этим причинам ребенок-даун чаще подвержен детским инфекциям, страдает легочными болезнями. Кроме того, его рост сопряжен с отставанием в умственном и физическом развитии. Замедленное формирование пищеварительной системы может повлечь за собой снижение активности ферментов и трудности в усвоении пищи. Часто ребенок-даун нуждается в сложной операции на сердце. Кроме того, у него могут развиваться дисфункции других внутренних органов. Иногда избежать неприятных последствий помогают вовремя принятые меры. Поэтому важны своевременные обследования еще на стадии внутриутробного развития будущего ребенка.



ДИАГНОСТИКА

СЕГОДНЯ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ ДАУНА МОЖНО УЖЕ НА СТАДИИ БЕРЕМЕННОСТИ. ТАК НАЗЫВАЕМЫЙ "АНАЛИЗ НА ДАУНА" ВКЛЮЧАЕТ ЦЕЛЫЙ КОМПЛЕКС ИССЛЕДОВАНИЙ. ВСЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ДО МОМЕНТА РОЖДЕНИЯ НАЗЫВАЮТ ПРЕНАТАЛЬНЫМИ И УСЛОВНО РАЗДЕЛЯЮТСЯ НА ДВЕ ГРУППЫ:

- ✓ ИНВАЗИВНЫЕ – ПРЕДПОЛАГАЮЩИЕ ХИРУРГИЧЕСКОЕ ВТОРЖЕНИЕ В ОКОЛОПЛОДНОЕ ПРОСТРАНСТВО;
- ✓ НЕИНВАЗИВНЫЕ – БЕЗ ПРОНИКНОВЕНИЯ В ОРГАНИЗМ.



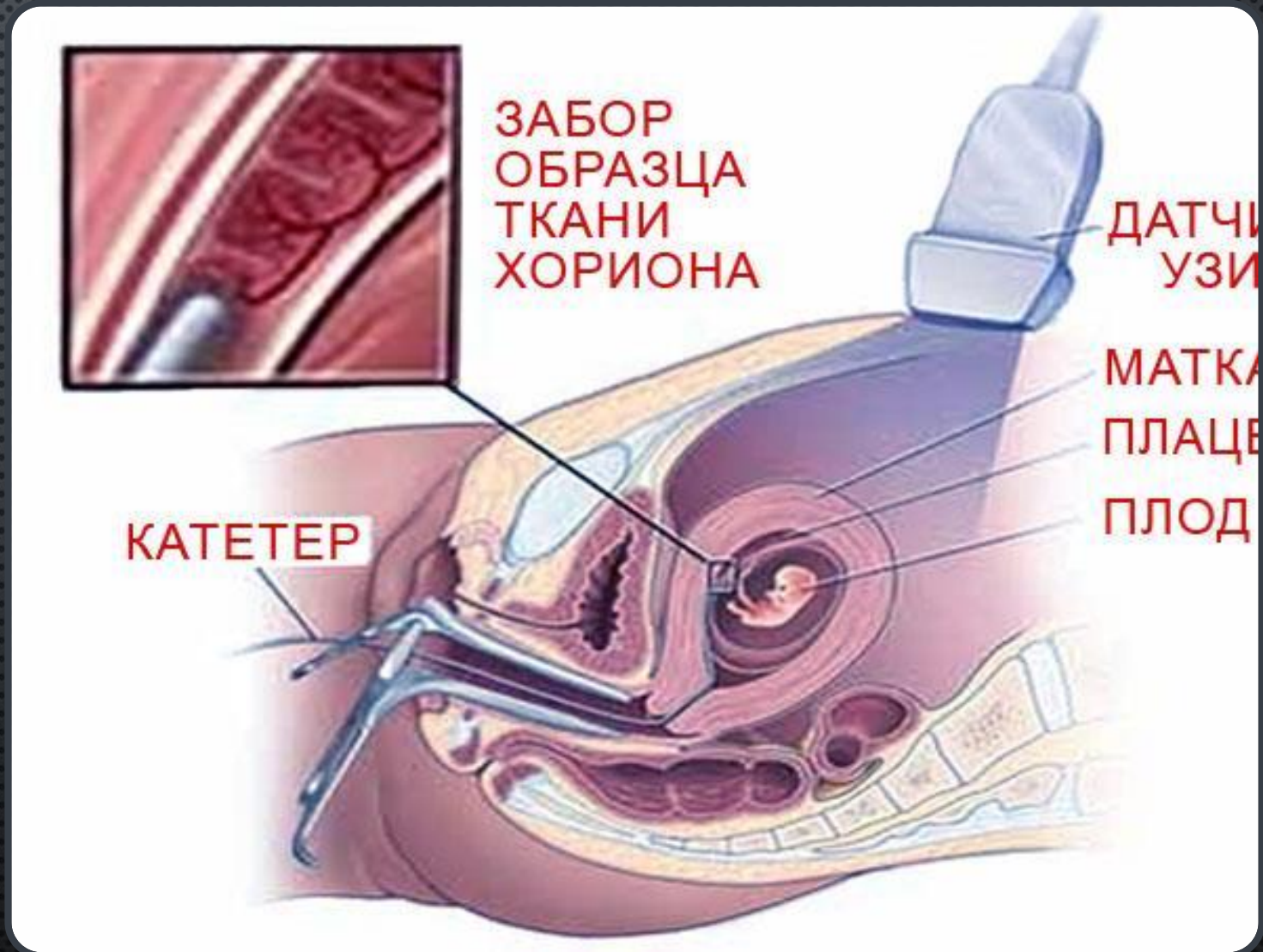
К ПЕРВОЙ ГРУППЕ МЕТОДОВ ОТНОСЯТ:

Амниоцентез.

СПЕЦИАЛЬНОЙ ИГЛОЙ ПРОИЗВОДЯТ ЗАБОР ОКОЛОПЛОДНЫХ ВОД. КЛЕТКИ, СОДЕРЖАЩИЕСЯ В ЭТОЙ ЖИДКОСТИ, ПОДВЕРГАЮТ ГЕНЕТИЧЕСКОМУ ИССЛЕДОВАНИЮ НА НАЛИЧИЕ ХРОМОСОМНЫХ ОТКЛОНЕНИЙ. ТЕОРЕТИЧЕСКИ МЕТОД МОЖЕТ НЕСТИ ОПАСНОСТЬ БУДУЩЕМУ ПЛОДУ, ПОЭТОМУ НАЗНАЧАЮТ ЕГО НЕ ВСЕМ.



ЗАБОР НЕБОЛЬШОГО
КОЛИЧЕСТВА ТКАНИ
(БИОПСИЯ), СОСТАВЛЯЮЩЕЙ
ОБОЛОЧКУ ПЛОДА (ХОРИОН).
СЧИТАЕТСЯ, ЧТО ПОЛУЧЕННЫЙ
МАТЕРИАЛ ДАЕТ БОЛЕЕ
ДОСТОВЕРНЫЙ РЕЗУЛЬТАТ ПРИ
ГЕНЕТИЧЕСКИХ
ИССЛЕДОВАНИЯХ.



Ко второй группе методов относятся более безопасные, например, **УЗИ** и биохимические исследования. Синдром Дауна на **УЗИ** обнаруживают начиная с 12-ой недели беременности. Обычно такое исследование совмещают с анализами крови. Если есть риск, что у женщины родится ребенок даун, ей необходимо пройти целый комплекс обследований.



СУЩЕСТВУЕТ ЛИ ЛЕЧЕНИЕ?

- Считается, что синдром Дауна не поддается лечению, так как это генетическое заболевание. Однако есть способы ослабить его проявления. Дети с синдромом Дауна нуждаются в повышенной заботе. Наряду с высококвалифицированной медицинской помощью, им необходимо должное воспитание. Они долгое время не могут научиться самостоятельно ухаживать за собой, поэтому необходимо прививать им эти навыки. Кроме того, им необходимы постоянные занятия с логопедом и врачом-физиотерапевтом. Существуют специально разработанные программы реабилитации для таких детей, помогающие им в развитии и адаптации в обществе.





- ТАКАЯ СОВРЕМЕННАЯ НАУЧНАЯ РАЗРАБОТКА КАК ЛЕЧЕНИЕ СТВОЛОВЫМИ КЛЕТКАМИ МОЖЕТ КОМПЕНСИРОВАТЬ ОТСТАВАНИЕ В ФИЗИЧЕСКОМ РАЗВИТИИ РЕБЕНКА. ТЕРАПИЯ МОЖЕТ НОРМАЛИЗОВАТЬ РОСТ КОСТЕЙ, РАЗВИТИЕ ГОЛОВНОГО МОЗГА, НАЛАДИТЬ ПОЛНОЦЕННОЕ ПИТАНИЕ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ, УСИЛИТЬ ИММУНИТЕТ. ВВЕДЕНИЕ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК В ОРГАНИЗМ РЕБЕНКА НАЧИНАЮТ СРАЗУ ПОСЛЕ ЕГО РОЖДЕНИЯ. ЕСТЬ СВЕДЕНИЯ ОБ ЭФФЕКТИВНОСТИ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОГО ЛЕЧЕНИЯ НЕКОТОРЫМИ ПРЕПАРАТАМИ. ОНИ УЛУЧШАЮТ ОБМЕН ВЕЩЕСТВ И ПОЛОЖИТЕЛЬНО ВЛИЯЮТ НА РАЗВИТИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА.

A close-up photograph of a man with Down syndrome playing a violin. He is looking down at the instrument with a focused expression. The background is softly blurred, showing what appears to be a music stand with sheet music.

ВЗАИМООТНОШЕНИЯ С ОБЩЕСТВОМ

- Детям с синдромом Дауна очень трудно адаптироваться в обществе. Но при этом им крайне необходимо общение. Дети Дауны очень доброжелательны, легко идут на контакт, позитивны, несмотря на перепады настроения. За эти качества их нередко называют "солнечными детьми".
- В России отношение к детям, страдающим хромосомной аномалией, не отличается доброжелательностью. Ребенок, отстающий в развитии, может стать предметом насмешек среди своих сверстников, что пагубно скажется на его психологическом развитии.



- Люди с синдромом Дауна будут испытывать трудности в течение всей жизни. Им не просто попасть в детский сад, в школу. Они испытывают трудности при устройстве на работу. Им нелегко завести семью, но даже если это удастся, возникают проблемы с возможностью завести детей. Мужчины дауны бесплодны, а у женщин повышен риск рождения больного потомства.



- Однако люди с синдромом Дауна могут вести полноценную жизнь. Они способны к обучению, несмотря на то, что этот процесс протекает у них гораздо медленнее. Среди таких людей есть много талантливых актеров, для которых в 1999 был создан Театр Простодушных в Москве.