

СИНДРОМ ДАУНА

Автор: Зыкова О.С , учитель
коррекционных классов МБОУ СШ №2

Синдром Дауна- хромосомная аномалия, при которой в кариотипе имеются дополнительные копии генетического материала по 21-ой хромосоме, т. е. наблюдается трисомия по хромосоме 21.



Особенности физического и умственного развития:

У детей, страдающих синдромом Дауна, отмечается заторможенность физического и умственного развития. Если рассматривать фото детей с синдромом Дауна, то невооруженным взглядом можно заметить особенности их внешности - измененную форму черепа и пропорций лица:

- *плоское лицо, на котором слабо выделяются нос, рот, надбровные дуги и тд;*
- *практически плоская переносица;*
- *брахицефалия (слишком укороченный череп), часто сопровождается плоским затылком;*
- *складка кожи на шее у новорожденных;*
- *развитый эпикантус (складка кожи около угла глаза)*



Существует ещё ряд видоизменений в облике ребенка, которые можно классифицировать как признаки синдрома Дауна:

Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.



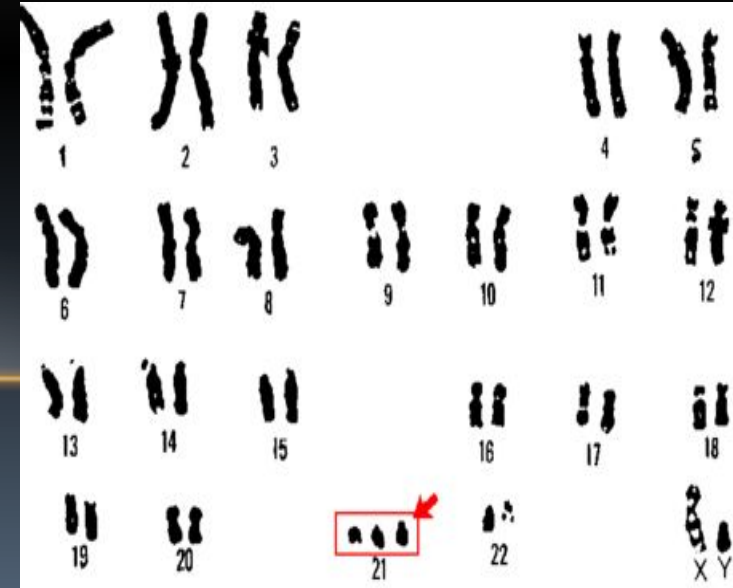
Характерные черты умственного развития:

- Заметное отставание в развитии.
- Небольшой словарный запас.
- Отсутствие способностей к абстрактному мышлению.
- Низкая концентрация внимания.



Причины синдрома Дауна

В норме клетки человеческого организма содержат по 23 пары хромосом (нормальный женский кариотип 46,XX; мужской - 46,XY). При этом одна из хромосом каждой пары наследуется от матери, а другая – от отца. Генетические механизмы развития синдрома Дауна кроются в количественном нарушении аутосом, когда к 21-ой паре хромосом присоединяется дополнительный генетический материал. Наличие трисомии по 21-ой хромосоме определяет черты, характерные для синдрома Дауна.



Появление дополнительной хромосомы может быть обусловлено генетической случайностью (нерасхождением парных хромосом в овогенезе или сперматогенезе), нарушением клеточного деления уже после оплодотворения либо наследованием генетической мутации от матери или отца.

Факторы риска рождения детей с синдромом Дауна

Поздние роды

Возраст матери	Степень риска
от 20 до 24 лет	1 к 5000
от 25 до 30 лет	1 к 1000
от 35 до 39 лет	1 к 214
После 45 лет	1 к 19

- Возраст отца.
- Брак между кровными родственниками.
- Наследственность.
- Вредные привычки.



Диагностика

Для диагностики используют несколько методов:

- УЗИ
- Биохимический анализ крови
- Биохимический тест (по уровню свободного хорионического гормона)



Лечение:

Лечение синдрома Дауна пожизненное, оно заключается не в избавлении от хромосомной патологии, а в терапии сопутствующих заболеваний и пороков развития. Например, при врожденных пороках сердца проводится операция. В лечении «даунят» участвует группа различных врачей-специалистов: педиатр, психиатр и психолог, кардиолог, гастроэнтеролог, эндокринолог, логопед, окулист, стоматолог и прочие.



Осложнения и прогноз:

К осложнениям синдрома Дауна относятся:

- врожденные пороки сердца;
- инфекционные заболевания;
- лейкемия; · ранняя деменция (болезнь Альцгеймера);
- остановка дыхания во время сна;
- ожирение.

Продолжительность жизни людей с данной патологией невысока, около 49-50 лет, но за последнее время она увеличилась: еще в XX веке такие больные жили примерно 25 лет. Они способны создавать семьи, но мужчины не могут иметь детей. Как правило, люди с синдромом Дауна получают среднее образование и работу.



Методики обучения, развития и воспитания детей с синдромом Дауна:

- Двигательные навыки и навыки самообслуживания
- Иппотерапия
- Методика «Маленькие ступеньки»
- Методика Портаж



ИСТОЧНИКИ:

<https://ru.wikipedia.org/wiki>

<http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/donovan-syndrome>

<https://azbyka.ru/zdorovie/sindrom-dauna>

<http://panoramatest.ru/sindrom-dauna/>