



Бюджетное учреждение
Ханты-Мансийского автономного округа - Югры
«Медицинский информационно-аналитический центр»

РОДИТЕЛЯМ О БОЛЕЗНИ ДАУНА

Что нужно знать

Информационный материал подготовлен по материалам сайтов:

«Дверь в мир» для инвалидов - <http://doorinworld.ru>;
благотворительного фонда Даунсайд Ап
<https://downsideup.org/ru/roditelyam>



Содержание

1. Что такое синдром Дауна?.....	3
2. Почему у нашего ребенка синдром Дауна?.....	3
3. Как часто встречается синдром Дауна?.....	3
4. Насколько большой риск для рождения других детей?.....	4
5. Кормление новорожденного.....	4
6. Как развиваются дети с синдромом Дауна?.....	5
7. Часто задаваемые вопросы с ответами.....	6

1. Что такое синдром Дауна?

Человеческий организм состоит из бесчисленного количества клеток, которые различаются между собой, и каждая из них отвечает за определенный орган. Информацию о том, какая часть организма будет построена определенной клеткой и как она должна работать, мы получаем из набора хромосом. Хромосомный набор человека базируется на 46 хромосомах. Каждая клетка содержит определенное число хромосом. У человека с синдромом Дауна это нормальное количество (46 хромосом) нарушено. У него появляется одна лишняя хромосома в каждой клетке организма. Это является отличительным признаком синдрома Дауна, на который обратил внимание английский врач Лангдон Даун, который в 1966 году описал этот признак в первый раз. У Дауна не было тогда в распоряжении цитогенетической техники, и он дал этому синдрому название монголоизм, т.к. внешний вид этих людей напоминает ему выходцев из Монголии. Это понятие не является сейчас общепринятым, потому что оно ложно и не научно. Синдром Дауна присутствует во всем мире у всех человеческих рас. Он существует на всех континентах и время его не определено. По всей вероятности, синдром Дауна существует с тех пор, как существует человечество. Древнейшее упоминание об этом приходит к нам от жителей Мексики и Центральной Америки, которые жили более 3000 тысяч лет назад во время древней культуры Ольцмена. Тогда же были созданы фигуры из камня и глины с монголоидными чертами синдрома Дауна, и это показывает, что у любого народа люди с синдромом Дауна пользовались определенным уважением.

2. Почему у нашего ребенка синдром Дауна?

Суть появления синдрома Дауна до сих пор не ясна. У очень малого процента случаев (транслокации - тип хромосомных мутаций, при которых происходит перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому) наряду со спонтанными ошибками при делении клетки, присутствуют также родовые факторы (наследственность). Исследователи и врачи ищут главную причину, которая позволила бы выявить частоту появления людей с синдромом Дауна. При этом выявляется, что принадлежность родителей к одной этнической расе, к определенным социальным слоям или местности проживания родителей не играет никакой роли.

Также очень несущественны различные воздействия на организм во время беременности, например, заболевание матери, недостаток пищи или витаминов, влияния алкоголя или никотина, потому что синдром возник уже до этого. По всей вероятности, эти причины могут повредить ребенку, но они не влияют на появление синдрома Дауна.

3. Как часто встречается синдром Дауна?

Доказано, что многочисленные скоротечные преждевременные роды влияют на хромосомные изменения эмбриона. Некоторые научно-исследовательские центры доказывают, что каждый второй аборт влияет на хромосомные изменения. Кроме того, есть много других факторов, которые ведут к преждевременным родам, так что найти

истинную причину по этому вопросу пока что невозможно. Многие центры рассматривают частоту синдрома Дауна как часть разнообразных влияний. Большинство называют число между 600 и 700 рождений, на которые приходится ребенок с синдромом Дауна. В общей сложности число людей с синдромом Дауна составляет 1,1 – 1,2% на каждую тысячу людей.

4. Насколько большой риск для рождения других детей?

Этот вопрос зависит от числа хромосомных изменений у ребенка. Риск рождения второго ребенка с трисомией в 21-й хромосомной паре на 1% больше, чем процент риска рождения ребенка с синдромом Дауна от возраста матери. Личное собеседование в этой ситуации по всем вопросам может дать исчерпывающий ответ.

5. Кормление новорожденного

Кормление грудью является важным моментом для всех детей, так же и для детей с синдромом Дауна. На них положительно воздействует кормление материнским молоком, это закаляет иммунную систему. При этом во время кормления развивается моторика рта. Развитие нижней челюсти, поддержка движений языка и обучение закрытию рта облегчается при кормлении грудью. Вследствие того, что у детей с синдромом Дауна эти навыки развиты слабее, то им необходима своевременная помощь в самом начале развития.

Если у вашего ребенка эти навыки пока отсутствуют, то совсем не обязательно помещать его в клинику. Синдром Дауна не является для этого основной причиной. Для вас и вашего ребенка необходимо часто быть вместе и иметь тесный контакт, при этом очень помогает кормление грудью, но это не единственная предпосылка. Если кормление грудью невозможно, то при кормлении ребенка из рожка необходимо добиться тесного контакта с ребенком. Сначала утомительно кормить ребенка. Но будьте терпеливы. Трудное для ребенка дело – взятие груди – бывает иногда легче при кормлении из рожка. Поначалу можно ребенку помочь легким нажатием на грудь в соответствии с ритмом кормления или легким поглаживанием под подбородком, это защитит от западания языка при кормлении. Иногда помогает выдавливание рукой из груди капли молока, смазывая им пальчик ребенка, проводят им по губам. При этом следует провести легко пальчиком взад-вперед, чтобы выработать рефлекс сосания и лишь только тогда, когда ребенок начинает сосать давать ему грудь. Но в перерывах между кормлением следует развить рефлекс сосания с помощью пальчика. Другая возможность приучить брать грудь - это легкое выдавливание молока из груди, пока не будет выработан рефлекс сосания. Сосок легче будет взять, и ребенок сразу получит молоко, которое вновь накопится. Если ребенка начинать кормить грудью не сразу, если молоко сначала сцеживают, а затем кормят ребенка из рожка для защиты его материнским молоком от инфекции, то во многих случаях возможно, что через несколько недель ребенок будет брать грудь самостоятельно. Между прочим, при кормлении грудью будут и другие сложности или другие медицинские проблемы, поэтому после родов мать будет посещать акушера, не считая патронажа медсестры, по меньшей мере 8 недель жизни ребенка, затем необходимо регулярное посещение врача.

6. Как развиваются дети с синдромом Дауна?

Важность ранней диагностики и помощи

В первый год жизни ранняя диагностика и помощь очень важна для развития двигательных функций. С помощью ранней диагностики или лечебной гимнастики ваш ребенок приобретает моторные способности значительно раньше, чем без этой помощи. Совместные игры важны для развития всех детей, а особенно для умственно отсталых. Игра с пальчиками, подскоки на коленях, рифмы и песенки доставляют удовольствие ребенку и родителям. Они помогают развивать речь и социальный статус, расширяют возможности ребенка, соответствующие его способности.

Дети с синдромом Дауна, как и другие дети нуждаются в большом количестве игрушек. Игрушки должны побуждать к активному действию и облегчать процесс познания. Важно в игру включать и других детей. Найдите по соседству с вами детей с нормальным развитием, что вашему ребенку это доставит много удовольствия, и дети тоже будут рады поиграть с ним.

Если у ребенка есть братья и сестры, то они, конечно, будут являться важными партнерами по играм. На втором году жизни особенно необходимо развивать речь и способность говорить. Этому помогают детские песенки и легкие рифмы, книжки с картинками и простой игровой материал. При этом важен осмысленный выбор. Всегда следует придерживаться правила: и малое для ребенка бывает большим! Любимая книжка помогает узнать, рассмотреть, и назвать уже известные картинки, а это лучше, чем бессмысленное рассматривание.

В детском саду и в группах общения

Как и для всех других детей, так и для детей с синдромом Дауна посещение детского сада или специальных групп общения – это большой ответственный шаг в жизни. Совместное пребывание с другими детьми помогает ребенку приобрести навыки группового обучения, осмысленно находиться среди других людей. Некоторым умственно отсталым детям бывает сначала тяжело находиться в больших группах, но они учатся в общении с другими детьми. Особенно сильно они нуждаются в поддержке взрослых. Важно при этом, чтобы группы были маленькими и там был квалифицированный персонал.

Жизнь в семье

Ребенок с синдромом Дауна будет развиваться лучше, если родители, братья и сестры, родственники и соседи, будут относиться к нему с терпением и любовью. Конечно, помощь родителей будет более действенной, если в семье будет согласие и понимание. Если Вы, дорогие родители, попытаетесь раз и навсегда решить ваши взаимоотношения, будите заботиться друг о друге и уделять другим детям достаточное внимание, то все это пойдет на благо ребенка с синдромом Дауна.

В России сейчас создаются группы взаимопомощи родителей и группы общения для детей. Такие службы содействия семье успешно работают при общественных организациях Ханты – Мансийского автономного округа:

Общественная организация «Содействие социально-психологической помощи «Многодетная семья», направление деятельности – помощь детям из многодетных семей, а также детям, страдающим тяжелыми инвалидизирующими заболеваниями;

Общественная организация Совет женщин ОАО «Сургутнефтегаз», организация помощи детям, страдающим тяжелыми инвалидизирующими заболеваниями и др.

7. Часто задаваемые вопросы с ответами

Какие формы синдрома Дауна бывают?

Существуют различные трисомии по 21 паре: стандартная трисомия, транслокационная форма и мозаичная форма синдрома Дауна. Наиболее часто встречающаяся форма – это стандартная трисомия по 21 паре. Кариотип ребенка с этой формой трисомии будет обозначен как 47XX + 21 (если это девочка) и 47XY + 21 (если это мальчик). Около 95% детей с синдромом Дауна рождаются с этой формой трисомии.

Какие обследования нужно пройти в первые месяцы жизни ребенка с синдромом Дауна, каких врачей посетить?

Ваш **основной врач - педиатр**, а не невролог или генетик, как это часто думают. Педиатр, наблюдающий вашего ребенка, осматривает его, дает направления на ОАК (общий анализ крови), анализы мочи и далее все, что полагается делать каждому ребенку. Кроме педиатра, ребенка должны осмотреть:

- **кардиолог** (ЭКГ, ЭхоЭГ) на первом месяце, далее по показаниям;
- **эндокринолог** для обследования функции щитовидной железы (ТТГ, Т3, Т4). Первый раз в роддоме, далее 1 раз в год;
- **окулист** для проверки зрения (рефрактометрия) в 1 год, 3 года и 6 лет;
- **невролог** (неврологическая консультация) в 1, 3, 12 месяцев, далее не реже 1 раза в год;
- **ортопед** (ортопедическая консультация) и по необходимости, узи, рентген в 3, 6, 12 месяцев;
- **сурдолог, физиолог слуха** (проверка слуха, тимпанометрия, аудиометрия) в 6-9 месяцев, далее по необходимости;
- **отоларинголог** - осмотр 3,6, 12 месяцев;

Если у ребенка будут наблюдаться другие проблемы (судороги, проблемы с ЖКТ и т.д.), то, как и всякого другого ребенка, педиатр должен направить его к соответствующим специалистам.

Примерный план медицинского обследования и наблюдения детей с синдромом Дауна

0–1 мес.

- Хромосомное исследование, консультация генетика;
- Клинический анализ крови и мочи ежегодно;
- Уровень тиреоидных гормонов (ТТГ, Т4св);
- ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога;

НСГ1, консультация невролога;
УЗИ брюшной полости, почек;
Консультация окулиста;
Консультация ортопеда;
УЗИ тазобедренных суставов.

1 мес. – 1 год

Наблюдение окулиста (в т. ч. контроль рефракции);
Аудиологическое исследование;
Консультация ЛОР2;
НСГ1 (по показаниям), наблюдение невролога;
Наблюдение ортопеда;

1–5 лет

Определение уровня тиреоидных гормонов – ежегодно;
Клинический анализ крови и мочи – ежегодно;
ЭКГ, ЭхоКГ – ежегодно;
Аудиологическое исследование – ежегодно;
Консультация ЛОР2 – не реже 1 раза в год;
Консультация невролога – не реже 1 раза в год;
Консультация окулиста – ежегодно;
Консультация стоматолога – ежегодно;

5–19 лет

Определение уровня тиреоидных гормонов (+ АнтиТПО) – ежегодно;
Клинический анализ крови и мочи – ежегодно;
ЭКГ, ЭхоКГ – ежегодно;
Аудиологическое исследование – 1 раз в 2 года;
Консультация офтальмолога – 1 раз в 2 года или по показаниям;
Консультация ЛОР2 – 1 раз в 2 года;
Консультация психоневролога – не реже 1 раза в год;
Рентгенологическое исследование шейного отдела позвоночника –
по показаниям
Консультация ортопеда – ежегодно

Консультация стоматолога – 1 раз в 2 года

Полисомнография – по показаниям

Гинекологическое / тестикулярное обследование³ – 1 раз в 1–3 года

Примечания: 1 НСГ – нейросонография; 2 ЛОР – оториноларинголог; 3 для детей старше 14 лет.

Для врачей, наблюдающих за ребенком с синдромом Дауна в процессе его развития, эта информация тоже очень важна. Поэтому родителям целесообразно быть в постоянном контакте с медицинскими работниками по месту жительства, обсудить с ними график обследований ребенка и вместе прилагать все усилия к тому, чтобы укрепить здоровье малыша.

Может ли ребенок с синдромом Дауна находиться на грудном вскармливании?

Наличие у ребенка синдрома Дауна не является препятствием для грудного кормления.

Как помочь ребенку? Боюсь упустить время!

Как и все дети, малыши с синдромом Дауна нуждаются в любви и ласке своих близких. Безопасная среда и уход с первых дней жизни являются той базой, на которой будут строиться занятия с вашим малышом. Для раннего возраста слово «занятия» носит условный характер. Развитие ребенка и формирование навыков будут происходить во время ухода, игры, а также путем создания безопасной развивающей среды. В дошкольном возрасте специально организованные занятия занимают все больше места в жизни ребенка, и оптимальным вариантом развития ребенка является посещение детского сада.

Есть ли медикаментозные способы стимуляции ребенка? Есть ли способы лечения синдрома Дауна? К каким врачам нужно обратиться, чтобы вылечить ребенка?

В настоящее время нет исследований, подтверждающих наличие лечения, способного улучшить развитие детей с синдромом Дауна. Все используемые в нашей стране средства (стимуляторы, БАДы, витамины, аминокислоты) не прошли исследований, подтверждающих не только их пользу, но и безопасность применения у детей.

Есть ли способы стимуляции развития ребенка с синдромом Дауна?

Во всем мире и у нас в стране разработаны психолого-педагогические методики стимуляции развития ребенка с учетом особенностей его развития. Существуют и методики, разработанные специально для детей с синдромом Дауна.

Можно ли сказать заранее, как будет развиваться ребенок с синдромом Дауна? От чего это зависит?

Развитие каждого ребенка, как и ребенка с синдромом Дауна, зависит от особенностей самого ребенка, от того в каком возрасте, когда и как организованы занятия с ним.

Кто может заниматься с ребенком с синдромом Дауна?

Во многом ответ на этот вопрос зависит от возраста ребенка. В раннем возрасте (с рождения до 2-3 лет) все условия для развития ребенка создают родители, при консультативной поддержке специалистов.

Отличаются ли методики занятий при разных формах синдрома Дауна?

Методики занятий с детьми с синдромом Дауна строятся на основании учета закономерностей развития ребенка, особенностей развития при синдроме Дауна, а также конкретных особенностей и уровня развития конкретного малыша. Такой подход позволяет использовать разработанные методы для всех детей, индивидуально адаптируя их для каждого ребенка.

Какие специалисты нужны для занятий с ребенком с синдромом Дауна?

В первую очередь это дефектологи/коррекционные педагоги, которые умеют работать с детьми раннего возраста. В раннем возрасте вам понадобится так же помощь специалиста по двигательному развитию. В данном случае мы имеем в виду не массаж, а гимнастику активного типа, разработанную специально для детей с синдромом Дауна. Вам помогут также, консультации логопеда, умеющего работать с детьми раннего возраста с общим недоразвитием речи. В дошкольном возрасте роль специалистов в обучении ребенка возрастает. Этими специалистами являются дефектологи, логопеды, специалисты по двигательному развитию, детские психологи.

Сможет ли ребенок с синдромом Дауна посещать детский сад?

Большинство детей с синдромом Дауна посещают детские сады.

Сможет ли ребенок с синдромом Дауна обучаться в школе?

Практически все выпускники Центра сопровождения семьи «Даунсайд Ап» учатся в школах. Некоторые из них дополнительно обучаются и в музыкальных школах, занимаются в различных студиях и спортивных секциях.