

**Алескерова А.А., Гионис Э.**

Психология кафедрасынын 2-курсунун магистранты,  
И. Арабаева атындагы КМУнун психология кафедрасынын профессору

**Алескерова А.А., Гионис Е.**

магистрант 2 курса кафедры психологии КГУ им.И. Арабаева  
профессор кафедры психологии КГУ им. И. Арабаева

**Aleskerova A.A., Gionis E.**

2nd year undergraduate student of the Department of Psychology of I. Arabaeva  
Professor of the Department of Psychology, KSU named after I. Arabaeva

## **ТӨМӨНДӨГӨН СИНДРОМДУУ БАЛДАРДЫН ЭРТЕ-КЕҢЕСИ**

### **РАННЕЕ ДИАГНОСТИРОВАНИЕ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА**

### **EARLY IDENTIFICATION OF CHILDREN WITH DOWN SYNDROME**

**Аннотация:** Макалада актуалдуу көйгөйлөрдүн бири - майып балдарга, айрыкча Даун синдрому бар балдарга эрте диагноз коюунун маанилүүлүгү баса белгиленген. Эрте диагноз коюу Даун синдрому менен ооруган балдардын физикалык жана психикалык өнүгүүсүнө оң таасирин тийгизет.

**Аннотация:** В статье освещается одна из актуальных проблем – важность ранней диагностики для детей с ограниченными возможностями здоровья, в частности для детей с синдромом Дауна. Ранее диагностирование положительно влияет на физическое и психическое развитие детей с Синдромом Дауна.

**Abstract:** The article highlights one of the urgent problems - the importance of early diagnosis for children with disabilities, in particular children with Down syndrome. Early identification has a positive effect on the physical and mental development of children with Down syndrome.

**Негизги сөздөр:** төрөткө чейинки жана эрте диагноз коюу, Даун синдрому, майыптык, кариотип, эрте кийлигишүү, хромосома, генетика .

**Ключевые слова:** пренатальная и ранняя диагностика, Синдром Дауна, инвалидность, ограниченные возможности здоровья, кариотип, раннее вмешательство, хромосома, генетика.

**Keywords:** prenatal, identification, Down syndrome, disability, karyotype, early intervention, chromosome, genetics.

Синдром Дауна представляет собой совокупность симптомов входящих в синдром, при котором ребенок рождается с дополнительной копией 21 хромосомы, отсюда и другое название Трисомия-21, что вызывает задержку физического и умственного развития. Многие виды задержки развития или инвалидности остаются на всю жизнь, и они также могут сократить продолжительность жизни людей с синдромом Дауна [1, с. 112-132]. Чтобы лучше понять о синдроме Дауна, необходимо обратиться к истокам.

Впервые симптомы или характерные особенности присущие людям с дополнительной хромосомой были описаны Джоном Ленгдоном Дауном. Открытие причины и природы возникновения данной хромосомной аномалии было совершено генетиком –

Жеромом Леженом. Жером Лежен открыл наличие количества хромосом человека, как в норме (46), так и при возникновении Синдрома Дауна (47) [2,с.3-9]. Причина, оказывающая влияние на данный момент не выявлена, этнос, социальное положение, образ жизни и состояние здоровья родителей не влияет на возникновение синдрома Дауна.

Многие люди с синдромом Дауна могут жить здоровой и полноценной жизнью. Последние достижения в медицине, а также культурная и институциональная поддержка людей с синдромом Дауна и их семей представляет множество возможностей. Чтобы помочь преодолеть проблемы связанные с синдромом во многих зарубежных странах существует поддержка и медицинская диагностика.

У детей с синдромом Дауна одна из хромосом не разделяется должным образом. Ребенок получает три копии в 21 хромосоме, вместо двух. Когда клетки ребенка развиваются, каждая клетка должна получить 23 пары хромосом, что в совокупности составляет 46, 23 от матери и 23 от отца. Дополнительная хромосома у детей с синдромом Дауна вызывает проблемы по мере развития мозга и физических функций. Синдром Дауна является самой распространенной хромосомной патологией.

По данным национального общества синдрома Дауна (NDSS) около одного на 700 детей в США рождаются с синдромом Дауна, что является наиболее распространенным генетическим заболеванием в США [3]. По данным Европейской Даун Синдром Ассоциации (EDSA) в Великобритании ежегодно рождается один на 1000 детей с синдромом Дауна [4]. По оценке Федерального генетического регистра «Мониторинг врожденных пороков развития» и статистики Госкомстата РФ об общей рождаемости и аналитической группы Благотворительного фонда «Даунсайд Ап» выявлено, что в России частота рождения детей с синдромом Дауна составляет 1 на 884 новорожденных. [5]. В Кыргызстане по статистике проживают 2600 тысяч детей с синдромом Дауна, в Бишкеке их 1200. Точной статистики рождаемости в стране не ведется, что подтверждено базовым исследованием, проведенным в 2015 году, сетью «Жанырык» [6]. Численность примерно составляет один на 700 новорожденных детей [7].

Во многих постсоветских странах считается, что существует только один тип синдрома Дауна, на самом деле их три. Первый часто встречающийся - Трисомия -21 – означает, что в каждой клетке организма есть дополнительная копия хромосомы -21, также данная форма является одной из самых распространенных. Около 95% людей с синдромом Дауна имеют форму трисомии -21. При этой форме каждая клетка имеет три отдельные копии хромосомы в 21-ой паре.

Вторая форма – мозаицизм – означает, что ребенок рождается с наличием дополнительной хромосомы, однако она располагается не во всех клетках организма, у людей такой формы симптомов меньше, чем у людей с трисомией -21. Характерная черта мозаицизма, что эти дети могут окончить школу и получить диплом, аттестацию и поступить в колледж и получить профессию. Мозаицизм встречается у 2% людей с синдромом Дауна. Название исходит из наличия в организме клеток, содержащих 47 и 46 (в норме) хромосом в равной степени, т.е. не все клетки организма содержат 47 хромосом.

И наконец, третья, транслокационная (перемещение) форма синдрома Дауна. При этой форме синдрома Дауна у детей имеется лишняя часть 21-ой дополнительной хромосомы, однако к одному из них может быть прикреплен лишний фрагмент или целая дополнительная хромосома. Транслокационная форма встречается у 3% людей с синдромом Дауна [8].

Подозрение на синдром Дауна может быть диагностировано, как путем пренатальной диагностики, так после рождения ребенка по фенотипическим (внешним) признакам, что далее подтверждается набором хромосом, т.е. цитогенетическим анализом на кариотип человека.

Наличие у ребенка той или иной формы синдрома Дауна выявляется путем кариотипирования. Кариотип — совокупность признаков полного набора хромосом, данного биологического вида или организма. Кариотипирование - анализ крови на выявление содержания количества хромосом в клетках организма [9].

### **Будет ли мой ребенок с синдромом Дауна?**

У некоторых родителей больше шансов родить ребенка с синдромом Дауна. По данным CDC (Центр по болезням и профилактике) США у матерей в возрасте 35 лет и старше, больше шансов иметь ребенка с синдромом Дауна, чем у молодых матерей. Вероятность выше, чем старше мать. Исследования показывают, что возраст отца, также имеет значение. Одно исследование 2003 года показало, что у отцов в возрасте 40 лет больше шансов иметь ребенка с синдромом Дауна. Другие родители, у которых также есть вероятность родить ребенка с синдромом Дауна – люди с семейным анамнезом синдрома Дауна, люди несущие генетическую транслокацию, сюда входят и молодые родители.

Важно помнить, что ни один из этих факторов не означает, что у вас обязательно родится ребенок с синдромом Дауна. Однако статистически и для большей популяции они могут увеличить вероятность того, что ребенок может родиться с данным диагнозом [10].

### **Каковы симптомы синдрома Дауна?**

При рождении ребенка с синдромом Дауна имеются характерные внешние признаки, такие как: плоское лицо, низко посаженные уши, широкая и короткая шея, эпикантус, монголоидный разрез глаз, раскосые глаза, маленькая голова, выпяченный язык, гипотония мышц. Дети с синдромом Дауна имеют некоторую степень задержки интеллектуального развития, чаще всего от легкой до умеренной. Задержка психического и социального развития может означать, что у ребенка могут быть: импульсивное поведение, проблемы с суждением или логикой, короткая продолжительность концентрации внимания и медленное усвоение обучающего материала.

Синдрома Дауна часто сопровождается медицинскими осложнениями, такими как: ВПС, нарушения слуха и зрения, гиперподвижность суставов, вывихи бедер, хронический запор, апноэ сна, отставание в психическом развитии, проблемы с мышечной и кратковременной памятью, эндокринные нарушения, ожирение, лейкемия, нарушения ЖКТ, частые инфекционные заболевания.

Скрининг на синдром Дауна предлагается, как рутинная часть пренатальной диагностики, в зарубежных странах. Если женщина в группе риска по возрасту (старше 35 лет), а отцу ребенка более 40 лет, то родители сдают тесты на выявление синдрома Дауна. Первый триместр ультразвуковой и анализ крови плода, позволяет выявлять синдром Дауна. Тесты на этом этапе беременности имеют ложноположительный результат, чем тесты, проведенные более поздним сроком [11, с. 237].

В Кыргызстане по результатам исследования проведенное фондом «Сорос – Кыргызстан» выявлено, что женщины не имеют доступа к надлежащей пренатальной диагностике по выявлению синдрома Дауна у плода, потому о диагнозе большинство матерей узнают уже в постнатальный период [12, с.18].

Синдром Дауна является неизлечимым и пожизненным состоянием. Услуги в раннем возрасте, часто помогают улучшить физические и интеллектуальные способности и

возможности развития, как младенцам, так и детям раннего возраста. Услуги ранней помощи, нацелены на раскрытие потенциала ребенка с синдромом Дауна. В зарубежных странах такие услуги оказываются в рамках программ раннего вмешательства и включают в себя комплекс терапевтической помощи. Медицинское наблюдение детей с синдромом Дауна в США и Европе имеет ряд схожих подходов. Американской Академией педиатрии в 2011 году (AAP) составлены методические рекомендации по медицинскому наблюдению детей с синдромом Дауна под названием Health Supervision for Children with Down Syndrome, что в переводе означает «Супервизия здоровья для детей с синдромом Дауна» [13].

Отмечается сходство подходов американских и европейских коллег, где важно правильное следование индивидуальным программам. Международная команда врачей из Англии и стран Европейской ассоциации Даун синдром разработали руководство по наблюдению за людьми с синдромом Дауна, которая подразумевает медицинские исследования на выявление нарушений в разные возрастные периоды. Программа выполняет также профилактические функции.

В странах ближнего зарубежья, в частности в России работу на ранних этапах развития ребенка осуществляет благотворительный фонд «Даунсайдап». В России наблюдается низкий уровень информированности, толерантности общества, низкий доступ к образовательным услугам [14, с.50].

Ранняя диагностика или ранее вмешательство существует в Кыргызстане только, как личная инициатива родителей, которые самостоятельно работают над развитием ребенка. В докладе Исраилова А., 2012 года на тему: «Кыргызстан: справочный документ по стране» говорится о том, что медицинские и образовательные услуги детям с ОВЗ недоступны.

Законодательство для людей с ограниченными возможностями здоровья также не работает должным образом, так как не подкреплено соответствующей реализацией, финансированием и мониторингом. Кроме того, комиссии ПМПК при Министерстве образования не имеют возможности охватить всех детей с ОВЗ и не могут оказать педагогическую и психологическую поддержку. В исследовании сети «Жанырык» был также освещен вопрос о нехватке квалифицированных работников, специальных педагогов, а также отсутствие осведомленности в обществе о проблемах детей с особыми потребностями в Кыргызстане [15].

Для оказания детям с синдромом Дауна раннего диагностирования, раннего коррекционного обучения, социализации и интеграции, необходимо создать медицинские и психолого-педагогические условия. Ранняя поддержка со стороны специалистов, как семье, так и ребенку способна сделать категорию детей с синдромом Дауна полезной частью общества [16, с.88-89].

#### **Список использованной литературы:**

1. Martin, G. E., Klusek, J., Estigarribia, B., & Roberts, J. E. Language Characteristics of Individuals with Down Syndrome. 2009.
2. Ригина Н.Ф. Жером Лежен – великий гуманист XX века / Синдром Дауна XXI век, № 1. Москва, 2012.
3. [www.ndss.org](http://www.ndss.org)
4. Health care guidelines for people with Down syndrome / A. Rasore-Quartino et al. European Down Syndrome Association (EDSA), 2006.
5. <https://downsideup.org/>

6. <https://soros.kg/>
7. <https://knews.kg/>
8. Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C., Brasington, C. K. Practice Guidelines for Communicating a Prenatal or Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. National Society of Genetic Counselors. 2011.
9. Трошина А. С. Руководство по цитологии, т. 2, Москва, 1966.;  
Лобашев М. Е., Генетика, 2 изд., Ленинград, 1967.
10. [www.cdc.gov](http://www.cdc.gov)
11. Skotko, B. G. Communicating the postnatal diagnosis of Down's syndrome: An international call for change. 2005.
12. Ярова О. воспитание ребенка с расстройством развития в Кыргызстан: опыт матерей, воспитывающих детей с синдромом Дауна. Бишкек, 2018.
13. <https://www.aap.org/>
14. Романов П. В., Ярская-Смирнова Е. Р. Политика инвалидности: Социальное гражданство инвалидов в современной России. Саратов, 2006.
15. Джакубова Н.И. Ситуационный анализ детских Дневных центров по проекту сети «Жанырык», реализуемого организациями «АРДИ» (Бишкек), «Нур-Бала» (Талас) и «Семья каждому ребенку» (Ош) при финансовой и технической поддержки ИККО Кооперейшн/Керк ин Акти, Бишкек, 2014.
16. Барашнева Ю.И. Синдром Дауна. Медико-генетический и социально психологический портрет. Москва, 2007.

**Рецензент: к.псих., доцент Кожогелдиева К.М.**