**ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ ДАУНА?**

Рождение ребенка – всегда праздник. Всегда ли? А если оказывается, что ребенок страдает тяжелым – и неизлечимым заболеванием, что он не только навсегда отстанет от своих сверстников в психическом развитии, но и даже внешне будет значительно от них отличаться. Он не сможет учиться в обычной школе, пойти в институт, устроится на нормальную работу. Для многих семей диагноз «синдром Дауна», который обнаруживается у ребенка, становится приговором судьбы и природы, который не подлежит обжалованию.

Синдром дауна – одно из самых распространенных генетических нарушений. Частота рождения детей с синдромом Дауна составляет примерно один на 600 – 800 новорожденных. В нашей стране чаще всего используется термин «болезнь Дауна». Причем нередко говорится, что это «неизлечимая болезнь». Некоторые специалисты утверждают, что существует даже два диагноза: Болезнь Дауна и синдром Дауна. Они уверяют, что состояние ребенка зависит от того, имеется ли у него болезнь или синдром. Подобные утверждения являются крайне не корректными и абсурдными.

Синдром Дауна не является болезнью. Слово «синдром» означает определенный набор признаков или особенностей. В первые признаки людей с синдромом Дауна описал английский врач Джон л7энгтон Даун (Down) в 1866 году. Его имя и послужило названием для данного синдрома – синдрома Дауна. Однако лишь 1859 году французский ученый Жером Лежен (Lejeune) обнаружил причину синдрома. Причиной, которая вызывает синдром Дауна, является лишняя хромосома.

Каждая клетка человеческого тела обычно содержит 46 хромосом. Хромосомы несут в себе признаки, которые наследует человек от родителей, и расположены они парами – половина от матери, половина от отца. У людей с синдромом Дауна в 21-й паре присутствует дополнительная хромосома, то есть имеет место так называемая трисомия, поэтому в клетках организма, оказывается, по 47 хромосом. Диагноз «синдром Дауна» может быть поставлен только врачом – генетиком с помощью анализа крови, показывающее наличие лишней хромосомы.

Дополнительная хромосома появляется в результате случайности при образовании яйцеклетки и сперматозоида, либо во время первого деления клетки, которое следует за оплодотворением (т.е. когда яйцеклетка и сперматозоид сливаются). До сих пор не сложилось однозначного мнения о том, что служит причиной такой генетической аномалии. Дети с синдромом Дауна рождаются с одинаковой частотой во всех странах мира, независимо от уровня благосостояния или экологии. Такие дети рождаются в семьях академиков и строителей, президентов и безработных.

Синдром Дауна – врожденное нарушение развития, проявляющееся умственной отсталостью, нарушением роста костей и другими физическими аномалиями. Это одна из наиболее распространенных форм умственной отсталости; ею страдает примерно 10% больных, поступающих в психиатрические лечебницы. Для больных с синдромом Дауна характерно сохранение физических черт, свойственных ранней стадии развития плода, в том числе узких раскосых глаз, придающих больным внешнее сходство с людьми монголоидной расы, что дало основание Л. Дауну называть в 1866 данное заболевание «монголизмом» и предложить ошибочную теорию расовой регрессии, или эволюционного отката. На самом деле синдром Дауна не связан с расовыми особенностями и встречается у представителей всех рас. Синдром удалось экспериментально воспроизвести у крыс путем рентгеновского облучения эмбриона на 12-13 день беременности.

**ХАРАКТЕРИСТИКА.**

Помимо уже упоминавшихся особенностей строения глаз у больных с синдромом Дауна выявляются и другие характерные признаки: маленькая округлая голова, гладкая влажная отечная кожа, сухие истонченные волосы маленькие округлые уши, маленький нос, толстые губы, поперечные бороздки на языке, который зачастую высунут наружу, т.к. не помещается в полости рта. Пальцы короткие и толстые, мизинец сравнительно мал и обычно загнут вовнутрь. Расстояние между первым и вторым пальцами на кистях и стопах увеличены. Конечности короткие, рост, как правило, значительно ниже нормы.

Интеллект больных обычно снижен до уровня умеренной умственной отсталости. Коэффициент интеллектуального развития колеблется между 20 и 49, хотя в отдельных случаях может быть выше или ниже этих пределов. Даже у взрослых больных умственное развитие не превышает уровень нормального семилетнего ребенка. В руководствах традиционно описываются такие черты больных с синдромом Дауна, как покорность, позволяющая им хорошо приспосабливаться к больничной жизни, ласковость, сочетающиеся с упрямством, отсутствием гибкости, склонность к подражательству, а также чувство ритма и любовь к танцам. Однако систематические исследования, проведенные в Англии и США, не подтверждают этот образ.

**ПРИЧИНЫ.**

В качестве возможных причин синдрома Дауна рассматривались многие факторы, но в настоящие время твердо установлено, что в основе его лежит аномалия. Хромосом: лица, страдающие этим расстройством, имеют, как правило,47 хромосом вместо нормальных46. Дополнительная хромосома является результатом нарушенного созревания половы клеток. В норме при делении незрелых половых клеток парные хромосомы расходятся, и каждая зрелая половая клетка получает 23 хромосомы. Во время оплодотворения, т.е . слияния материнской и отцовской клетки, нормальный набор хромосом восстанавливается.

В основе синдрома Дауна лежит не расхождение одной из хромосомных пар, обозначаемой как 21-я. В результате у ребенка появляется лишняя ( третья) 21-я хромосома. Это состояние называется трисомией по 21-й паре хромосом. Хотя в подавляющем большинстве случаев при синдроме Дауна обнаруживается именно эта трисомия, крайне редко встречаются и другие хромосомные аномалии.

Генетические исследования на плодовых мушках (дрозофилах) показали, что важнейшим фактором, определяющим не расхождение хромосом при созревании яйцеклетки, является возраст матери. В отношении синдрома Дауна уже давно было известно, что вероятность рождения больного ребенка растет с увеличением возраста матери причем тем быстрее, чем она старше. Число детей с этим синдромом, появившихся у матерей после 35 лет, значительно выше, чем у более молодых.

Известно, что риск рождения ребенка с синдромом Дауна зависит от возраста матери. Для женщин в возрасте 25 лет вероятность рождения ребенка равна 1/1400, до 30-1/1000, в 35 лет риск возрастает до1/350, в 42 года-до1/60,а в 49 лет-до1/12.

Индийские ученые обнаружили, что вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна сильно зависит от возраста бабушки по материнской линии: чем старше она была, когда рождала дочь, тем больше вероятность рождения больных внуков.

Однако синдром Дауна нельзя считать наследственным заболеванием, так как при нем не происходит передача дефектного гена из поколения в поколение, а расстройство возникает на уровне репродуктивного процесса.

**ЛЕЧЕНИЕ.**

#### Предпринимались попытки лечить детей с синдромом Дауна гормонами щитовидной железы и гипофиза, однако эти методы находятся пока на стадии разработки. Как и другие умственно отсталые дети их уровня, больные с синдромом Дауна поддаются обучению бытовым навыкам, координации движений, речи и другим простым функциям, необходимым в повседневной жизни.

**ЧЕМ ОТЛИЧАЕТСЯ МАЛЫШ С СИНДРОМОМ ДАУНА ОТ ДРУГИХ ДЕТЕЙ?**

Наличие этой дополнительной хромосомы обусловливает появление ряда физиологических особенностей, вследствие которых ребенок будет медленнее, чем его ровесники развиваться и походить общие для всех этапы развития. Раньше считалось, что все люди с синдромом Дауна имеют тяжелую степень умственной отсталости и не поддаются обучению. Современные исследования показывают, что практически все люди с синдромом отстают в интеллектуальном развитии, но внутри этой группы их интеллектуальный уровень сильно различается –от незначительного отставания до средней и тяжелой степени отставания. Все-таки большинство детей с Синдром Дауна могут научится ходить, говорить, читать, писать, вообще, делать большую часть того, что умеют делать другие дети, нужно лишь обеспечивать им адекватную среду жизни и соответствующие программы обучения.

Люди с синдромом Дауна могут гораздо лучше развить свои способности, если они живут дома, в атмосфере любви, если в детстве они занимаются по программам ранней помощи, если они получают специальное образование, надлежащее медицинское обслуживание и ощущают позитивное отношение к себе общества.

**Содержание.**

1. Что такое синдром Дауна?
2. Характеристика.
3. Причины.
4. «Лечение».
5. Чем отличается малыш с синдромом Дауна от других детей?
6. Литература.