**Синдром Дауна: медико-педагогические и этические аспекты проблемы.**

*Лекция для медицинских работников.*

**Содержание.**

1. Актуальность проблемы.

2. Экскурс в историю.

3. Причины развития синдрома Дауна.

4. Особенности наследования синдрома Дауна.

5. Факторы риска рождения детей с синдромом Дауна.

6. Симптомы и признаки синдрома Дауна.

7. Современные методы диагностики синдрома Дауна.

8. Лечение синдрома Дауна.

9. Медико-педагогическое сопровождение детей с синдромом Дауна.

10. Прогноз и профилактика синдрома Дауна.

11. Воспитание ребенка с синдромом Дауна.

12. Прогноз здоровья планируемых детей для семей, имеющих ребенка с синдромом Дауна.

13. Социализация и интеграция в общество ребенка с синдромом Дауна.

14. Семейная жизнь человека с синдромом Дауна.

15. Этические проблемы.

16. Талантливые, успешные и известные люди с синдромом Дауна.

17. Организации, которые оказывают поддержку детям с синдромом Дауна и их семьям.

18. Всемирный день людей с синдромом Дауна.

1. **Актуальность проблемы.**

Синдром Дауна (трисомия хромосомы 21) является наиболее часто выявляемой хромосомной патологией у человека. Каждый год примерно 3000-5000 детей рождаются с синдромом Дауна. По данным статистики, это хромосомное расстройство встречается у одного младенца из 500-800 новорожденных.

Синдром Дауна распространен во всех регионах мира и не зависит от качества жизни и состояния здоровья родителей. Причины возникновения до конца не изучены. Одним из выявленных факторов, который увеличивает риск развития аномалии, является возраст матери. У женщин старше 35 лет риск развития синдрома Дауна при беременности увеличивается, однако за счет более высоких коэффициентов рождаемости у молодых женщин, 80% детей с синдромом Дауна рождаются у женщин моложе 35 лет.

В настоящее время данную хромосомную аномалию современная медицина позволяет выявлять уже на ранних стадиях беременности, вероятно поэтому в развитых странах частота рождения младенцев с синдромом Дауна несколько меньше, чем в целом по миру (примерно 1 случай на 1100 родов). По статистике 92% процента женщин, получивших неблагополучные результаты анализов на наличие патологии, прерывают беременность. Рожденные младенцы с синдромом Дауна в 94% случаев оказываются оставленными в роддоме, в том числе по рекомендации медицинского персонала. Получается, что лишь 6% детей с этим отклонением получают шанс на полноценную жизнь и любовь близких.

У мальчиков и девочек патология встречается одинаково часто. Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией хромосомы 21 составляет 1-2%. Риск возникновения повторного случая заболевания в семье также увеличивается с возрастом матери. Если возраст матери 35-46 лет, то вероятность повторного рождения больного ребенка возрастает до 4,1%.

1. **Экскурс в историю.**

Впервые синдром Дауна описал английский педиатр Джон Даун в 1862 г. Ученый наблюдал нарушения в развитии умственных способностей у таких пациентов, поэтому явление было классифицировано им как психическое расстройство. На момент исследований Джона Дауна уровень развития науки был еще далек от каких-либо значимых исследований в области генетики, поэтому хромосомная природа и суть патологии была выявлена почти сто лет спустя.

В XIX веке отмечался высокий уровень смертности таких больных в детском и младенческом возрасте, так как людей с данным заболеванием к тому же нещадно убивали или стерилизовали, чтобы не допустить увеличения их количества. В лучшем случае они доживали до 25 лет.

В 20 веке США, нацистская Германия и ещё целый ряд государств инициировали специальные программы по истреблению людей, с синдромом Дауна. Чтобы ситуация изменилась понадобились целые десятилетия. Спустя долгие годы протестов общества, судебных исков и новых открытий в науке, которые пролили свет на это явление, жестокие евгенические программы были отменены. На сегодняшний день и ребенок, и взрослый человек с синдромом Дауна имеет возможность вести полноценную жизнь и проявлять социальную активность.

Первое описание болезни не выявило точную причину возникновения заболевания, поэтому существовали совершенно разные версии его объяснения. Первоначально признаки болезни были обнаружены у представителей монголоидной расы, поэтому ученые для названия патологии стали использовать термин «монголоидный синдром». Так как европейские дети с синдромом Дауна своей внешностью и специфическим разрезом глаз напоминали представителей монголоидной расы стали использовать ещё и термин «монголоидный идиотизм».

Позже врачи установили взаимосвязь между возрастом матери и степенью риска рождения больного младенца. Исходя из этого, были сделаны выводы о причинах заболевания, связанных с наследственностью.

Самое первое название синдрома заставляло научное сообщество идти неверными путями и продолжать рассматривать зависимость болезни от расовой принадлежности. Существовал и ряд альтернативных версий, например, нарушения в родовом процессе, которые якобы могли стать основой для развития аномальных процессов. Дальнейшие научные поиски окончательно опровергли наличие зависимости риска заболевания от расы человека и множества других факторов. Например, с появлением УЗИ-диагностики и других методик пренатального скрининга стало ясно, что синдром Дауна можно зафиксировать у плода, который еще находится в утробе. Данный факт опроверг возможность возникновения патологии из-за родовой травмы.

С течением времени стало очевидно, что данные отклонения не связаны с особенностями ни одной из рас. Самих представителей монголоидной расы не устраивало сложившееся положение дел, и они настаивали на изменении названия патологии. В итоге, под натиском общественного мнения Всемирная Организация Здравоохранения в 1965 году официально отменила прежнее название и синдром получил своё название по фамилии Джона Дауна.

Однако и этот вариант мог быть отвергнут. Причина неудовлетворенности старым названием была в том, что врач, который открыл и описал заболевание, не был болен им. Соответственно, оснований использовать эту форму названия не было. Ученые рассматривали альтернативные варианты: трисомия 21, 47 XX (или 47 ХУ). Однако общепринятым и привычным вариантом названия так и осталось словосочетание «синдром Дауна». Понятие «синдром» закрепилось за этой аномалией по той причине, что борцы за права человека считали, что оно более нейтрально и справедливо, чем термин «болезнь».

В середине XX века развитие науки позволило ввести методы подсчета числа хромосом, присвоения им порядковых номеров и дальнейшей классификации. Благодаря этому, в 1959 году французский врач-педиатр Жером Лежен обнаружил и доказал связь между нарушениями в количестве хромосом и развитием синдрома Дауна.

1. **Причины развития 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.

Нарушение корректного состава генной информации происходит в родительском организме на этапе становления половых клеток. В 90% случаев это случается из-за сбоев в материнской яйцеклетке, прочие случаи объясняются особенностями сперматозоидов.

Таким образом, синдром Дауна - аутосомный синдром, при котором кариотип представлен 47 хромосомами за счет дополнительной копии хромосомы 21-ой пары, то есть происходит утроение 21 хромосомы (трисомия 21). Другими словами, в каждой из клеток организма присутствует три экземпляра данной хромосомы, когда должно быть исключительно две копии.

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. С учетом этих механизмов в генетике различают три варианта аномалии кариотипа при синдроме Дауна: регулярную (простую) трисомию, мозаицизм и несбалансированную (робертсоновскую) транслокацию.

Большинство случаев синдрома Дауна связано с простой трисомией (кариотип 47 XX, 21+ или 47 ХY, 21+). При этом три копии 21-ой хромосомы присутствуют во всех клетках вследствие нарушения разделения парных хромосом во время мейоза (деление клеток) в материнской или отцовской половых клетках. На начальной стадии мейоза существует вероятность того, что произойдёт ошибка, из-за которой хромосомы не разойдутся к разным полюсам. Следствием этого будет содержание избыточной копии в клетке (вместо набора из 23 хромосом клетка будет содержать увеличенный комплект из 24 хромосом). В случае, когда такая половая клетка становится участником процесса оплодотворения, у плода будет 47 хромосом вместо 46. Из-за столь раннего появления аномалия затрагивает абсолютно все клетки организма. Наличие трисомии по 21-ой хромосоме определяет черты, характерные для синдрома Дауна.

На более поздней стадии деления клеток также могут случиться нарушения генетического кода, однако вероятность этого крайне мала. От 1-2 до 5 % случаев синдрома Дауна приходится на мозаичную форму, которая обусловлена нарушением митоза только в одной клетке зародыша, находящегося на стадии бластулы или гаструлы. В таком случае часть клеток зародыша будет иметь нормальное количество хромосом, а в какой-то одной появится их избыточное количество. Эта клетка в дальнейшем даст начало клону клеток с лишней хромосомой. В результате, часть клеток в организме окажется с излишками генетических элементов, а часть – с нормальным хромосомным набором. Мозаичная форма – определение, которым назвали данную аномалию. Тяжесть последствий для организма в случае мозаичной формы не столь очевидна, как в случае трисомии 21, ведь изменения происходят лишь в отдельных участках организма. Выявить наличие данной формы заболевания гораздо труднее, особенно с помощью пренатальных методов диагностики. Выраженность клинических симптомов зависит от соотношения количества нормальных клеток и клеток с аномальным хромосомным набором.

Транслокацией (робертсоновской транслокацией) называют вид мутаций, который подразумевает изменения в структуре хромосом. В данном случае генотип больного не будет отличаться от генотипа здорового человека. Транслокационная форма синдрома Дауна встречается у 4-5% пациентов. В случае робертсоновской транслокации 21-я хромосома либо ее фрагмент прикрепляется (транслоцируется) к какой-либо из аутосом и при мейозе отходит вместе с ней во вновь образовавшуюся клетку. Наиболее частыми «объектами» транслокации служат хромосомы 14 и 15, реже – 13, 22, 4 и 5. Такая перестройка хромосом может носить случайный характер или наследоваться от одного из родителей, являющегося носителем сбалансированной транслокации и имеющего нормальный фенотип. Если носителем транслокации выступает отец, то вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна составляет 3%, если носительство связано с материнским генетическим материалом, риск возрастает до 10-15%. Три четверти всех случаев транслокаций при болезни Дауна обусловлены мутацией de novo (de novo - латинское значение выражения «заново», «начинаясь снова» - изменение в гене, который присутствует впервые в одном члене семьи в результате мутации в зародышевой клетке (яйцо или сперма) одного из родителей или в самой оплодотворенной яйцеклетке). 25% случаев транслокации носят семейный характер, при этом возвратный риск гораздо выше (до 15%) и во многом зависит от того, кто из родителей несет симметричную транслокацию и какая из хромосом вовлечена. При транслокационном варианте синдрома Дауна внешние признаки проявляются отчетливее, чем при простой трисомии.

Код синдрома Дауна в международной классификации болезней МКБ-10.

Q00-Q99 Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения.

Q90-Q99 Хромосомные аномалии, не классифицированные в других рубриках.

Q90 Синдром Дауна (Синдром Дауна, Болезни хромосомные)

Q90.0 Трисомия 21, мейотическое нерасхождение

Q90.1 Трисомия 21, мозаицизм (митотическое нерасхождение)

Q90.2 Трисомия 21, транслокация

Q90.9 Синдром Дауна неуточненный

1. **Особенности наследования синдрома Дауна.**

Причины рождения детей с синдромом Дауна кроются в наследственности. По данным множества исследований, синдром классической трисомии 21 хромосомы не передается по наследству. Однако отмечено, что в семьях, где рождался малыш с синдромом Дауна, вероятность возникновения хромосомной аномалии у следующего ребенка выше, чем в общей популяции.

Мозаичная форма заболевания не имеет тенденции к наследованию. Она появляется вследствие случайных изменений в процессе мейоза на ранних стадиях развития плода. Результатом данных изменений становится состояние, в котором часть клеток тела содержит положенные две копии 21 хромосомы, а в остальных клетках будет наблюдаться по три копии.

При транслокационной форме синдрома ребенок может получить болезнь по наследству от здоровых родителей. В данном случае, один из родителей - носитель генетического материала, в котором две маленьких хромосомы сцепляются в одну. Подобные обмены называются сбалансированной хромосомной перестройкой. В процессе перестройки количество генетического материала не изменено, поэтому данные хромосомные изменения чаще всего не сказываются на здоровье самого носителя перестройки. Однако при передаче подобного генетического материала следующему поколению, перестройка может принять статус несбалансированной. Синдром Дауна развивается в случае, если гены из 21 хромосомы будут не сбалансированы в сторону увеличения их количества.

1. **Факторы риска рождения детей с синдромом Дауна.**

К сожалению, ребенок с синдромом Дауна может появиться в семье даже у очень здоровых людей. Рождение ребенка с синдромом Дауна не связано с образом жизни, этнической принадлежностью и регионом проживания родителей. Не влияет на появление этого отклонения ни жизнь матери или отца во время беременности, ни окружающая среда, ни пища. Синдром Дауна может проявиться независимо от происхождения человека, положения на социальной лестнице и ряда других факторов. Генетика – вещь сложная и, в большинстве случаев, непредсказуемая, поэтому не стоит возлагать на кого-либо ответственность за решение природы.

Однако необходимо отметить несколько факторов, которые повышают риск рождения в семье человека с синдромом Дауна:

• Поздние роды. Единственным достоверно установленным фактором, повышающим риск появления ребенка с синдромом Дауна, является возраст матери. В отличие от молодых мамочек, женщины старше 35 лет больше подвержены риску рождения больного ребенка. Так, если у женщин до 25 лет вероятность рождения больного ребенка составляет 1:1400, к 35 годам уже 1:400, к 40 годам - 1:100; а к 45 - 1:35. Прежде всего, это связано со снижением контроля за процессом деления клеток и увеличением риска нерасхождения хромосом.

• Возраст отца. Этот фактор оказывает влияние в меньшей степени, чем возраст матери, но ухудшение качества спермы с возрастом, ориентировочно после 42-45 лет также увеличивает риск развития синдрома Дауна у ребенка.

• Брак между кровными родственниками. У людей со схожей генетической информацией вероятность проявления генетических отклонений очень велика.

• Наследственность. Риск передачи заболевания по наследству, от близких родственников, крайне мал, но возможен при некоторых разновидностях синдрома.

• Вредные привычки. Курение, алкоголь, наркотики, которыми злоупотребляют будущие родители, могут существенное повлиять на их генетический материал и здоровье будущего малыша.

Известно, что при наличии синдрома Дауна у одного из однояйцовых близнецов, эта патология в 100% случаев будет иметься у другого. Между тем, у разнояйцовых близнецов, а также братьев и сестер, вероятность такого совпадения ничтожно мала. Среди прочих факторов риска – наличие в роду лиц с синдромом Дауна, носительство транслокации одним из супругов, близкородственные браки, случайные события, нарушающие нормальное развитие половых клеток или зародыша.

Существует такая точка зрения, что приобретенные мутации (облучение ионизирующим излучением и другие мутагенные факторы) также могут вызывать генетические нарушения, способствующие возникновению синдрома Дауна. Глубокого исследования относительно этого вопроса на данный момент не проводилось, поэтому делать однозначные выводы по поводу этой версии происхождения патологии было бы преждевременно и неправильно.

Благодаря проведению преимлантационной диагностики, зачатие с помощью ВРТ (вспомогательных репродуктивных технологий, в т. ч. экстракорпорального оплодотворения) значительно снижает риск рождения ребенка с синдромом Дауна у родителей из групп риска, однако полностью такой возможности не исключает.

1. **Симптомы и признаки синдрома Дауна.**

Вынашивание плода с синдромом Дауна сопряжено с повышенным риском выкидыша: самопроизвольное прерывание беременности случается примерно у 30% женщин на сроке 6-8 недель.

В остальных случаях дети с синдромом Дауна, как правило, рождаются доношенными, но имеют умеренно выраженную гипоплазию (массу тела на 8-10% ниже средней). Масса новорожденных с синдромом Дауна в среднем составляет 3167 г.

Несмотря на различные цитогенетические варианты хромосомной аномалии, большинству детей с синдромом Дауна свойственны типичные внешние признаки, позволяющие предположить наличие патологии уже при первом осмотре новорожденного неонатологом.

Характерным клиническим признаком синдрома Дауна является брахицефалия (*специфическая форма головы с относительно большим поперечным и малым продольным диаметром мозгового отдела черепа*), узкий лоб, широкое, плоское лицо. Клинодактилия (*врожденный дефект развития пальцев, искривление их положения относительно оси конечностей*), резко выраженная мышечная гипотония (*недостаточный мышечный тонус*) в сочетании с гипермобильностью (*разболтанностью и гиперподвижностью*) суставов, в том числе атланто-аксиальной нестабильностью (*врожденная аномалия, в результате которой развивается непрочное сочленение между двумя первыми шейными позвонками, что может привести к компрессии спинного мозга, вызвать боль в шее и неврологическую симптоматику в виде парезов и плегий*) имеются в комплексе практически у всех маленьких детей с синдромом Дауна (примерно в 80% случаев), хотя каждый признак в отдельности может в 20-30% случаев отсутствовать.

Для больных также типичны эпикантус *(«монгольская складка» - особая вертикальная складка кожи, прикрывающая внутренний угол глаза*), косой (монголоидный) разрез глазных щелей; пятна Брушфильда (*белые пятна по краю радужки*); запавшая спинка носа (маленький нос); маленькие, округлой формы, низко расположенные деформированные ушные раковины со свисающим завитком; недоразвитая верхняя челюсть, микрогения (*малые размеры нижней челюсти с западением подбородка*), неправильный прикус, деформация грудной клетки (килевидная или воронкообразная), короткая и широкая шея. Новорожденные имеют характерную кожную складку на шее.

Мышцы лица не способны удерживать губы в закрытом положении. Из-за увеличенного утолщенного языка (макроглоссии) с глубокими бороздами и своеобразного строения неба (высокое аркообразное - готическое) рот больного всегда приоткрыт и язык высунут. В 65 % случаев выявляются неправильный рост зубов.

Характерными признаками синдрома Дауна служат короткие конечности (укороченные конечности заметно не соответствуют величине тела), брахидактилия (*аномальное развитие рук или ног с укорочением пальцев*), брахимезофалангия (*укорочение всех пальцев за счет недоразвития средних фаланг*), искривление мизинца (клинодактилия), поперечная («обезьянья») складка на ладони (встречается с частотой 45%), широкое расстояние между 1 и 2 пальцами стоп (сандалевидная щель). Некоторые из этих характерных физических особенностей синдрома Дауна можно увидеть на УЗИ у ещё не рожденного малыша.

У детей с синдромом Дауна чаще, чем у других в популяции встречаются врожденные пороки сердца (открытый артериальный проток, ДМЖП (дефект межжелудочковой перегородки), ДМПП (дефект межпредсердной перегородки), тетрада Фалло и др.). Врожденные пороки сердца отмечаются приблизительно в 40% случаев.

Появление лишней хромосомы в организме вызывает также нарушение обмена веществ, что приводит к нарушению функции внутренних органов. Нарушение биологических процессов влечет за собой также раннее развитие катаракты (обнаруживается у 70% детей старше восьми лет), глаукомы, косоглазия. При синдроме Дауна значительно увеличивается риск раннего развития болезни Альцгеймера, тугоухости, эпилепсии и др.

У пациентов с данной патологией часто имеются отклонения в работе пищеварительного тракта и пороки желудочно-кишечного тракта (атрезия пищевода - тяжёлый порок развития, при котором верхний отрезок пищевода заканчивается слепо, а нижний чаще всего сообщается с трахеей; стеноз и атрезия двенадцатиперстной кишки; болезнь Гиршпрунга – врожденная аномалия развития толстой кишки с упорными запорами). Пациенты с синдромом Дауна склонны к развитию ожирения, гнездной алопеции, рака яичка.

Характерными дерматологическими проблемами пубертатного периода являются сухость кожи, экзема, угревая сыпь, фолликулит. Рекомендуются регулярные обследования у гастроэнтеролога и кардиолога.

При болезни Дауна изменено состояние гуморального и клеточного иммунитета, с чем связана повышенная восприимчивость больных к инфекции. Простудные заболевания, ОРВИ и пневмонии – регулярные спутники больного синдромом Дауна. Дети с синдромом Дауна относятся к часто болеющим; они тяжелее переносят детские инфекции, чаще страдают средними отитами, аденоидами, тонзиллитом. Среди больных с синдромом Дауна с более высокой частотой, чем в популяции, встречаются случаи лейкемии и гипотиреоза. Слабый иммунитет и врожденные пороки являются наиболее вероятной причиной гибели детей в первые 5 лет жизни.

С самого раннего возраста у большинства больных с синдромом Дауна имеются нарушения интеллектуального развития - как правило, умственная отсталость легкой или средней степени.

Характерные черты умственного развития:

• Заметное отставание в развитии. Даже при своевременном комплексном лечении задержки в развитии становятся всё заметнее с возрастом. Развитие умственных способностей, в большинстве случаев, остается на уровне семилетнего ребенка. В редких случаях интеллект достигает более высокого уровня.

• Небольшой словарный запас. Кроме того, что пациенты с данной аномалией невнятно говорят, отмечается довольно скудный набор используемых речевых конструкций.

• Отсутствие способностей к абстрактному мышлению. Таким детям легче понимать и анализировать только то, что они видят непосредственно перед глазами, а представить какую-то ситуацию или пофантазировать для них уже проблематично.

• Низкая концентрация внимания. Ребенку тяжело сфокусироваться на какой-либо задаче, достаточно быстро они начинают отвлекаться.

Моторное развитие детей с синдромом Дауна отстает от сверстников; имеет место системное недоразвитие речи. Уровень IQ у таких детей варьирует от 20 до 60 и зависит от возраста ребенка и от правильно выбранных реабилитационных мер.

Мужчины с синдромом Дауна, как правило, бесплодны; фертильность женщин заметно снижена ввиду ановуляторных циклов. Рост взрослых больных обычно на 20 см ниже среднего. Средняя продолжительность жизни при синдроме Дауна значительно ниже, чем в популяции и в среднем составляет 50 лет (36-60 лет).

Синдром Дауна - это практически единственная хромосомная аномалия, когда диагноз можно поставить клинически, то есть, ориентируясь только на внешние признаки. Однако в любом случае необходимо проводить кариотипирование для определения формы синдрома.

1. **Современные методы диагностики синдрома Дауна.**

Синдром Дауна у ребенка может быть выявлен пренатально, то есть ещё на этапе беременности. Для выявления синдрома Дауна ещё до рождения ребенка используют две группы специальных методов пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные.

Инвазивные методы диагностики: биопсия хориона, кордоцентез и амниоцентез (анализ околоплодных вод) требуют применения хирургического вмешательства в виде пункции. Эти методы диагностики являются высокоточными, однако, учитывая риск осложнений, не подходят для массового проведения всем беременным, а проводятся только по особым показаниям. Инвазивные исследования в основном назначают тем женщинам, у которых наблюдается повышенный риск того, что малыш родится с синдромом Дауна, например, пациенткам, чей возраст превышает 35 лет или с плохими результатами неинвазивных тестов: УЗИ и биохимических анализов. Однако при использовании стандартных тестов на синдром Дауна, лишь у 4-5% женщин, направленных на инвазивную диагностику, действительно подтверждается наличие данного синдрома. В то же время не исключены и ложно-отрицательные результаты, когда скрининг показывает низкий риск, а ребенок рождается с хромосомной патологией.

Биопсия хориона (хориоцентез). Этот метод подразумевает забор небольшого количества ткани из плаценты (внешней оболочки плода). Генетические особенности данного материала дают достаточно точные сведения о состоянии плода. Забор материала производят через шейку матки, либо через переднюю брюшную стенку – в зависимости от того, какой подход обеспечивает лучший доступ к плаценте. Процедура проводится под обязательным контролем УЗИ. Данный метод не исключает кровотечений и травмирования хориона, увеличивает вероятность возникновения осложнений в ходе беременности. Например, риск самопроизвольного прерывания беременности будет составлять от 1 до 14%. Процедура может быть немного болезненной, но проходит сравнительно быстро и занимает не более получаса, а непосредственное получение образца ткани – всего несколько минут.

Амниоцентез – биохимическое исследование амниотической жидкости (жидкости, которая окружает плод в утробе матери). Суть метода заключается в заборе небольшого количества околоплодных вод (амниотической жидкости), в которых содержатся клетки плода. Эти клетки используются для анализа на хромосомные отклонения. Чтобы взять амниотическую жидкость специалист пунктирует защитный пузырь с жидкостью, в которой находится плод. Плод при этом не подвергается никакому воздействию. Однако вероятность его повреждения в ходе процедуры всё-таки существует. Во избежание этого врач под контролем УЗИ выбирает наибольшую по размерам полость, свободную от петель пуповины. В редких случаях метод может повлечь за собой осложнения: преждевременное излияние околоплодных вод, отслоение плодных оболочек, инфицирование зародыша и некоторые другие проблемы. В связи с тем, что существуют определенные риски, процедуру назначает только квалифицированный специалист. Женщинам старше 34 лет не рекомендуется применять амниоцентез, особенно если неинвазивные методы не выявили аномалий.

Неинвазивные исследования проводятся без вторжения в организм и включают в себя такие методы, как УЗИ-диагностика и биохимический скрининг – комплексное исследование беременных женщин на наличие у плода хромосомных аномалий. Выделено несколько признаков, указывающих на высокий риск наличия синдрома Дауна, которые может выявить УЗИ плода (отсутствие носовой кости, увеличенная толщина воротникового пространства, недостаточная длина бедренных и плечевых костей и другие особенности). В комплексе с УЗИ идёт биохимический анализ крови матери на такие гормоны как свободный бета-ХГЧ и PAPP-A (ХГЧ - хорионический гонадотропин человека, РАРР-А - ассоциированный с беременностью протеин-А плазмы).

Скрининг I триместра проводится на сроке беременности 11-13 недель и включает выявление специфических УЗИ-признаков аномалии и определение уровня биохимических маркеров в крови беременной. Между 15 и 22 неделями беременности выполняется скрининг II триместра: акушерское УЗИ, анализ крови матери на альфа-фетопротеин, ХГЧ и эстриол. Полученные данные по биохимическим маркерам анализируют в совокупности с результатами ультразвукового исследования, а результат всего скрининга представляет собой расчет риска наличия хромосомной аномалии у плода с учетом возраста женщины (точность - 56-70%; ложноположительные результаты - 5%).

Не так давно был разработан новый неинвазивный пренатальный ДНК тест (НИПТ) по обнаружению синдрома Дауна, который является современной альтернативой биохимическому скринингу. Методика обладает наибольшей точностью среди пренатальных тестов и эффективна уже с 9 недели беременности, рассчитанной с первого дня последнего цикла. Тест основан на изучении фрагментов ДНК плода, которые находятся в материнской крови. Для забора материала на анализ необходимо просто взять кровь из вены беременной женщины. При проведении теста анализируется относительное количество хромосом в циркуляции внеклеточной ДНК. В случае количественных и качественных отклонений диагностируется наличие или отсутствие синдрома Дауна у плода. Данная процедура абсолютно безопасна и безболезненна как для будущей мамы, так и для ребенка.

Определение хромосомных отклонений с помощью УЗИ, а также методом измерения определенных гормонов в крови во время беременности тоже неинвазивны и безопасны для ребенка, однако они значительно уступают по точности результатов. НИПТ наиболее точно определяет наличие или отсутствие хромосомных аномалий у будущего ребенка и дает наибольшую вероятность рождения здорового ребенка. Даже если предыдущее исследование, например, УЗИ или биохимический анализ крови, показывает подозрение на возможную анеуплоидию (изменение кариотипа, при котором число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору – нормальному числу хромосом в каждой репродуктивной клетке организма), НИПТ может дать нормальный результат и, соответственно, однозначный ответ, так как в отличие от УЗИ и других стандартных процедур, клинически доказанная точность результатов НИПТ составляет более 99 %, а вероятность ложно-положительного результата менее 0,01 %. В качестве дополнительной возможности при проведении анализа можно с максимальной вероятностью 99,5% определить и пол будущего ребенка.

Тест уже успешно зарекомендовал себя в зарубежной медицинской практике и всё чаще рекомендуется беременным с высоким риском хромосомных патологий у плода в России.

Необходимо принимать во внимание, что ни одна из методик диагностики не может дать окончательного ответа на вопрос: болен ли плод синдромом Дауна. Даже при использовании современных методов, обеспечивающих точность распознавания более 99%, есть редкие случаи, когда выдаются ложные положительные результаты, при которых плод с нормально протекающим развитием определяется как больной. При получении данных за наличие у ребенка синдрома Дауна решение вопроса о пролонгации или прерывании беременности остается только за родителями.

После рождения синдром Дауна у ребенка может быть выявлен на основании внешних признаков и генетического исследования. Наличие характерных признаков, которые можно заметить уже в первые часы жизни ребенка, дает возможность квалифицированному врачу определить наличие синдрома у новорожденного: раскосые глаза со слегка приподнятыми вверх уголками, недостаточно большие размеры головы и полости рта, высунутый наружу язык, широкие ладошки, короткие пальцы.

Новорожденные с синдромом Дауна в первые дни жизни нуждаются в проведении ЭхоКГ, УЗИ брюшной полости для раннего выявления врожденных пороков развития внутренних органов; осмотре детского кардиолога, детского хирурга, детского офтальмолога, детского травматолога-ортопеда.

1. **Лечение синдрома Дауна.**

К сожалению, в настоящее время данная хромосомная аномалия неизлечима, однако сопутствующие заболевания, например, врожденные пороки сердца, могут быть успешно исправлены, что, несомненно, продлевает жизнь детей с синдромом Дауна.

В связи с тем, что у детей с синдромом Дауна наблюдается задержка развития нервной системы, в период беременности (особенно в течение 1-го триместра беременности) рекомендуется прием препаратов фолиевой кислоты, которые снижают риск развития серьезных нарушений нервной системы у детей с синдромом Дауна и повышают эффективность реабилитационных мер ребенка, которые будут предприняты после родов.

Лечение детей с синдромом Дауна должно включать социальную поддержку и курсы реабилитации, включающие занятия с психологами и логопедами в специальных реабилитационных центрах.

В целях повышения эффективности реабилитационных мероприятий рекомендуется использовать ноотропные (стимулирующие развитие нервной системы) препараты: аминолон, церебролизин, пикамилон, фенибут, кортексин, витамины группы В, поливитамины, белки, аминокислоты, микроэлементы и другие.

Правильно организованный уход за детьми с синдромом Дауна, ранняя поддержка и психологическая помощь позволяют вырастить вполне адекватного ребенка, а родителям дает возможность вести обычный образ жизни и наслаждаться общением с малышом.

К сожалению, сегодняшний уровень развития медицины, не позволяет вносить коррективы в генетические нарушения, и они остаются с человеком на всю жизнь. Генетическая природа заболевания сводит шансы на успешную борьбу с ним к минимуму. Однако вероятность того, что всё-таки будут разработаны методики, позволяющие проводить успешное лечение синдрома Дауна все-же существует. Опыты ученых, проведенные в последние годы, показали, что можно совершить своеобразное «выключение» лишней копии 21 хромосомы. Чтобы осуществить данное действие, предполагается использовать особое поведение X-хромосомы, которая отвечает за принадлежность человека к женскому полу. Мужским набором хромосом, как известно, является XY, а женским - набор XX. Учеными было установлено, что в организме женщины у одной из хромосом наблюдается инактивированное состояние, а ее данные не используются в процессе синтеза белковых структур. По сути, она не является участником системы биохимических реакций в организме. Происходит это вследствие выработки особых веществ под управлением специфического участка ДНК. Эти вещества покрывают поверхность хромосомы и, тем самым, блокируют доступ к ней.

Медики сделали попытку воспользоваться этим механизмом, с целью сделать неактивной третью копию 21 хромосомы. Данные исследований показывают, что именно ее активность в процессе производства белковых соединений инициирует появление различных отклонений от норм развития. Для реализации задумки необходимо было сделать лишний экземпляр 21 хромосомы похожим на X-хромосому. Для этого ученые применили несколько модифицированный участок генетического материала, вызывающий инактивацию. Этот участок был поставлен вместо одного из «мусорных» фрагментов (часть ДНК, не отвечающая за синтез белков) в лишнюю хромосому. Спустя некоторое время, обработанная подобным образом копия 21 хромосомы прекратила проявлять активность. Исследователи выдвинули предположение, что это позволит компенсировать наличие лишнего генетического материала.

Необходимо заметить, что опыты проводились только на культуре стволовых клеток, а значит, на сегодняшний день нельзя говорить о какой-либо эффективности метода. Кроме того, помощь от этого подхода могут получить только те люди с синдромом Дауна, у которых он обусловлен трисомией. Транслокационную форму болезни подобным образом вылечить невозможно: пришлось бы «выключать» целую хромосому, а это однозначно принесет больше вреда, чем пользы. Однако, учитывая стремительный прогресс в сфере генетики и связанных с ней исследований, можно надеяться, что метод имеет определенные перспективы.

1. **Медико-педагогическое сопровождение детей с синдромом Дауна**

Излечение хромосомной аномалии на сегодняшний день невозможно; любые предлагаемые методы лечения являются экспериментальными и не имеют доказанной клинической эффективности. Однако систематическое медицинское наблюдение и педагогическая помощь детям с синдромом Дауна позволяют добиться успехов в их развитии, социализации и приобретении ими трудовых навыков. Основной целью воспитания и обучения детей с синдромом Дауна является их семейно-социальная адаптация. При правильно организованном уходе и специальном обучении дети с синдромом Дауна осваивают те же навыки, что и здоровые дети, только несколько позже.

Дети с синдромом Дауна в течение всей жизни должны находиться под наблюдением специалистов (педиатра, терапевта, кардиолога, эндокринолога, отоларинголога, офтальмолога, невролога и др.) так как нуждаются в коррекции нарушений развития в связи с наличием сопутствующих заболеваний или повышенным риском их возникновения. При выявлении тяжелых врожденных пороков сердца и желудочно-кишечного тракта показана их ранняя хирургическая коррекция. В случае выраженного снижения слуха производится подбор слухового аппарата. При патологии органов зрения может потребоваться подбор очков для коррекции зрения, хирургическое лечение катаракты, глаукомы, косоглазия. При гипотиреозе назначается заместительная терапия тиреоидными гормонами и т. д.

Для стимуляции развития моторных навыков показана физиотерапия, занятия ЛФК. Для развития речевых и коммуникативных навыков детям с синдромом Дауна необходимы занятия с логопедом и специалистом по обучению и воспитанию детей с нарушенным интеллектуальным развитием.

Обучение детей с синдромом Дауна, как правило, осуществляется в специальной коррекционной школе, однако в рамках интегрированного образования такие дети могут посещать и обычную массовую школу. Во всех случаях дети с синдромом Дауна относятся к категории детей с особыми образовательными потребностями, поэтому нуждаются в дополнительной помощи учителей и социальных педагогов, использовании специальных образовательных программ, создании благоприятной и безопасной среды. Важную роль играет психолого-педагогическая поддержка семей, где воспитываются «солнечные дети» - такое название уже давно закрепилось за детьми с синдром Дауна, потому, что такие дети очень ласковые, дружелюбные, позитивные, терпеливые, внимательные, послушные и доброжелательные.

1. **Прогноз и профилактика синдрома Дауна**

Жизнь ребенка с синдромом Дауна осложнена не только физическими отклонениями, заметными дефектами внешности, но и серьезными пороками внутренних органов. Существенное отставание в умственном развитии мешает получить образование и препятствует успешному интеллектуальному труду. В большинстве случаев детям с синдромом Дауна с трудом удается привить минимальные бытовые и коммуникационные навыки, необходимые в повседневной жизни. Но, в то же время, известны случаи успехов таких людей в области изобразительного искусства, актерского мастерства, спорта, а также получения высшего образования. Взрослые с синдромом Дауна могут вести самостоятельную жизнь, овладевать несложными профессиями, создавать семьи.

О профилактике синдрома Дауна можно говорить только с позиции уменьшения возможных рисков, поскольку вероятность рождения больного ребенка существует в любой паре. Акушеры-гинекологи советуют женщинам не откладывать беременность на поздний возраст. Прогнозировать рождение ребенка с синдромом Дауна призвано помочь генетическое консультирование семей и система пренатального скрининга.

Для многих семейных пар крайне важна информация о том, какое состояние у малыша, которого они ожидают, и присутствуют ли в его развитии какие-либо серьезные отклонения.

Родители, которые при беременности обращаются к тестам на синдром Дауна, дают себе возможность принять своевременные решения, от которых будет зависеть благополучие семьи. Получив медицинское подтверждение о наличии хромосомных аномалий у плода, беременная женщина может прервать беременность на любом сроке, это будет законно и, с точки зрения многих специалистов, гуманнее по отношению, как к самому ребенку, так и к семейной паре. К тому же, распознавание патологии и прерывание беременности на раннем сроке несет гораздо меньше вреда организму матери.

Многие семейные пары приходят в ужас от мыслей, что их долгожданный ребенок может иметь болезнь Дауна.

Но существует и немалая доля семей, в которых о прерывании беременности не может быть и речи. Эти люди готовы воспитывать своего ребенка любым и счастливы, приняв малыша таким, какой он есть. В таком случае пренатальный тест будет полезен тем, что позволит будущим родителям быть заранее проинформированными о грядущих трудностях. Во время беременности они уже смогут морально подготовиться к переменам в своей жизни, встретиться с соответствующими специалистами, найти в своем городе организованные группы поддержки для семей, где воспитывают ребенка с синдромом Дауна.

Дети с синдромом Дауна также, как и все дети, способны общаться и любить, им также нравится играть, рисовать и петь. Порой такие дети могут радовать родителей и удивлять окружающих своими способностями. Есть реальная история про то, как мальчик с синдромом Дауна, прибывший в швейцарский институт по изучению детей с отклонениями, примерно через 6-7 месяцев научился безупречно говорить на японском языке. Однако стоит помнить, что этот случай, скорее исключение, чем правило. Многие дети с этой патологией, даже при надлежащих заботе и уходе, не могут адаптироваться в обществе, а их семьи испытывают огромное количество бытовых и финансовых трудностей.

1. **Воспитание ребенка с синдромом Дауна**

Родители, которым сообщили, что у их ребенка серьезная хромосомная патология и отказывающиеся от прерывания беременности, зачастую переоценивают свои силы, не осознавая насколько это тяжкий крест для всей семьи в целом и для будущего малыша в частности.

Если же было принято твердое решение оставить беременность, семейная пара должна осознать, что на них теперь ложится серьезная ответственность. Не стоит отрицать наличие у ребенка отклонений и считать его нормальным, ведь такое отношение может лишить его необходимой медицинской помощи. Родители должны окружать такого малыша лаской и заботой в не меньшей степени, а может даже больше, чем других детей, ведь он прекрасно чувствует отношение к нему.

Дети с синдромом Дауна должны регулярно наблюдаться у специалистов, принимать назначенные врачом препараты, ходить на специальные процедуры и соблюдать режим. Стационарное лечение назначается только при необходимости. Зачастую всё это стоит немалых средств и не у каждой семьи есть финансовые возможности, чтобы обеспечить особенного ребенка всем необходимым.

У детей с синдромом Дауна наблюдаются быстрая утомляемость, нарушение координации и мелкой моторики, отставание в физическом и умственном развитии. Родители должны проявлять терпение и стремиться ежедневно прикладывать усилия для развития своего ребенка. Только в этом случае он сможет приобрести все необходимые для жизни навыки, пусть даже с задержкой. Существуют и программы реабилитации, разработанные квалифицированными психологами и педиатрами, которые могут существенно помочь в решении проблем воспитания особенных детей, но даже их использование, к сожалению, мало облегчает ношу родителей.

1. **Прогноз здоровья планируемых детей для семей, имеющих ребенка с синдромом Дауна.**

Если в семье родился ребенок с синдромом Дауна дать какие-либо предположения относительно здоровья планируемых в дальнейшем детей специалист может только исходя из того, какую форму синдрома врачи зафиксировали у родившегося ребенка. В случае типичного утроения 21 хромосомы (полного или мозаичного) и при отсутствии аномалий в хромосомном наборе у родителей, величина риска составит не более 1%.

Если у одного из родителей роберстсоновская транслокация, то риск выкидыша при беременности будет составлять 50%, а в тех беременностях, которые будут продолжаться, риск синдрома Дауна у эмбриона составит до 30%. Если в робертсоновскую транслокацию вовлечены две 21 хромосомы, то 100% прогрессирующих беременностей будут с синдромом Дауна.

1. **Социализация и интеграция в общество ребенка с синдромом Дауна.**

Возможности обучаемости и социализации лиц с синдромом Дауна различны, во многом они зависят от интеллектуальных способностей детей и от усилий, прилагаемых родителями и педагогами. Проявление своевременного повышенного внимания родителей к данной проблеме помогает частично решить её и научить ребенка чтению, письму и участию в социальной деятельности. При наличии синдрома Дауна человек может осваивать ряд видов деятельности, не предполагающих сложных действий и быстрых решений, например, убирать помещения, мастерить игрушки, вязаные изделия, осуществлять уход за животными и так далее. К тому же, благодаря стремительному развитию медицины и педагогики, у малышей с синдромом Дауна теперь гораздо больше перспектив в получении образования, чем это было раньше.

К сожалению, в нашей стране, крайне слабо развита система ранней помощи малышам с синдромом Дауна (от рождения и до трёх лет), а именно в этот период родителям необходимо разъяснять, как лучше заниматься с ребенком, какие развивающие пособия использовать и на что делать упор, чтобы развить необходимые для жизни навыки. Получение дошкольного и школьного образования также потребует серьезных усилий. Как ни печально, но в пределах нашей страны у страдающих синдромом Дауна гораздо меньше условий, способствующих развитию личности, чем в Европе и США. Проблемы возникают при устройстве ребенка с синдромом Дауна в обычный детский сад или школу. В образовательных учреждениях часто отсутствуют смешанные группы, что лишает такого ребенка полноценно развивать свои коммуникативные навыки.

Отношение к «солнечным» детям в России зачастую далеко не такое доброжелательное, как в странах Запада. Общество видит в них «не таких как все», не предпринимает попыток воспринимать их на равных, а иногда и вовсе не старается скрыть агрессии и отвращения к таким людям. Пожалуй, каждому доводилось видеть на улице, в магазине или в каком-либо учреждении взрослого парня или девушку с невнятной речью и плохой координацией. Такие люди, как правило, находятся в сопровождении родственников. У многих людей в нашем обществе возникает чувство резкой неприязни по отношению к этой семье и ребенку, в частности. Такие дети очень часто не могут получить от социума правильного и доброжелательного отношения к себе. Многим из них приходится быть жертвами настоящей жестокости в виде травли, насмешек и даже ярко выраженного отвращения. К счастью, мир не без добрых и понимающих людей, которые милосердно принимают человека такого, каков он есть, не осуждая и не позволяя себе косых взглядов в его сторону. И родители таких детей всё чаще собирают организованные группы и создают организации, в которых осуществляется психологическая поддержка и обмен опытом воспитания. Участники этих групп борются за права своих детей на обучение и социальную поддержку, иногда они сами находят средства и педагогов. Это внушает надежду на то, что в будущем отношение к людям с синдромом Дауна в нашем обществе будет более терпимым и уважительным.

1. **Семейная жизнь** **человека с синдромом Дауна.**

Создание семьи для человека с синдромом Дауна представляет значительные трудности, для этих людей довольно проблематично найти себе пару и вступить в брак, а с вопросом появления потомства дело обстоит ещё сложнее. Мужчины с подобными генетическими патологиями всегда являются бесплодными. Каждая вторая женщина с синдромом Дауна способна выносить и родить ребенка, но около 35-50 % детей, рожденных от таких женщин, имеют различные врожденные пороки развития: это может быть и синдром Дауна, и ряд других генетических аномалий.

1. **Этические проблемы.**

21 марта отмечается Всемирный день человека с синдромом Дауна, и даже есть специальный символ, обозначающий синдром – желто-голубая лента. Однако при всей ширине резонанса относительно данного явления, этическая сторона вопроса долгие годы вызывает множество споров и противоречий. В частности, весьма острой является тема абортов.

В ряде европейских стран были проведены исследования, которые показали высокий процент абортов среди беременных, которые получили положительные результаты пренатального тестирования на наличие у эмбриона синдрома Дауна. В подавляющем большинстве случаев (91-93%) семейные пары принимали совместное решение о прерывании беременности. Специалисты по вопросам этики и ряд специалистов из области медицины выражают обеспокоенность такой ситуацией и её этическими последствиями для общества. На сегодняшний день мнения специалистов разделяются и существуют диаметрально противоположные точки зрения на этот счет.

Рональд Грин, специалист, занимающийся вопросами этики в области медицины, считает, что при наличии генетических отклонений у плода непременно стоит избавиться от него. Сходного мнения придерживается и руководитель Ассоциации Синдрома Дауна – Клэр Райнер, который предлагает максимально популяризировать пренатальную диагностику и в тех случаях, когда будет обнаружено нарушение в развитии прибегать к искусственному прерыванию беременности. Для обоснования целесообразности данной процедуры указывается целый ряд причин: затруднения с проведением лечебных процедур и мероприятий, невозможность обеспечения должных условий для обучения, тяжелый процесс социализации, внушительные финансовые затраты на содержание больного человека. Сторонники этой позиции предлагают родителям честно ответить самим себе на вопрос: готовы ли они посвятить свою жизнь тщательному уходу за особенным ребенком и осознают ли они, что окружающие семью люди также будут вовлечены в череду забот, которые не всегда приятны. Жизнь самого ребенка также сложно будет назвать легкой, и неизвестно, как сложится его судьба после того, как родителей не станет.

Существуют и другая точка зрения на проблему абортов. Многие специалисты негативно относятся к росту числа абортов, чрезвычайно обеспокоены тем, что такой подход практически идентичен различным евгеническим программам по убийству и стерилизации больных, которые проводились в XX веке некоторыми странами и осуждались цивилизованным миром. Последователи данной точки зрения считают, что такой взгляд попросту обесценивает человеческую жизнь, ведь эмбрион становится чем-то вроде неисправной детали в бытовой технике или ином механизме, которую можно легко выкинуть и заменить на другую. К тому же, аборты во многих случаях оказывают серьезное неблагоприятное влияние на материнский организм, вызывают различные осложнения и даже могут грозить бесплодием.

Прерывание беременности по медицинским показаниям, к которым относится и синдром Дауна, разрешено законом и проводится на любом сроке беременности, поэтому не стоит осуждать тех родителей, которые решили, что не готовы взять на себя суровое жизненное испытание и подвергнуть ему своего ребенка. Для женщины гораздо безопаснее будет, если прерывание произойдет на ранних сроках беременности. Вот почему очень важно проходить своевременную пренатальную диагностику.

По всему миру действуют организации, помогающие людям с хромосомным заболеванием адаптироваться к жизни в обществе. Надо признать, что в нашей стране оказывается недостаточная поддержка людей с генетическими заболеваниями. Малышу с синдромом Дауна необходимы регулярные осмотры и консультации врачей, что заставляет родителей и ребенка постоянно сталкиваться с несовершенствами системы здравоохранения в России, либо вкладывать огромное количество денег в платную медицину. Трудности в получении образования, работы, налаживания личных контактов всю жизнь преследуют человека с синдромом Дауна.

В конце концов, никто не может с уверенностью говорить, что человек с синдромом Дауна глубоко несчастлив, непринят обществом, или живёт в бесконечных страданиях из-за своего состояния.

И в тоже время, несмотря на все трудности, некоторые семьи и даже публичные люди, например, актриса и телеведущая Эвелина Бледанс, решаются на рождение и воспитание ребенка с синдромом Дауна. Этот шаг, несомненно, достоин уважения, однако может стоит реалистично посмотреть на ситуацию и правильно оценить моральную готовность и финансовые возможности семьи? У известных людей и в обеспеченных семьях всё же несколько больше возможностей помочь такому ребенку адаптироваться к жизни.

Учитывая все эти аргументы, можно сказать, что очевидного разрешения проблемы этических разногласий на сегодняшний день просто нет. Каждая семья должна самостоятельно выбрать тот или иной вариант, в зависимости от своих убеждений и взглядов на жизнь.

**16. Талантливые, успешные и известные люди с синдромом Дауна.**

Среди людей с синдром Дауна есть талантливые, успешные и известные люди, которым, конечно-же, их успех или талант дался значительно сложнее, чем любому обычному человеку.

19-летний житель Луцка Богдан стал первым в Украине человеком с синдромом Дауна, поступившим в университет. Невероятно, но сперва мальчик научился читать, а лишь потом - говорить. Юноша знает столицы всех европейских стран, может назвать даты, когда в Украине происходили важные исторические события.

Актриса Джейми Брюэр, известная по сериалу "Американская история ужасов", стала первой девушкой с синдромом Дауна, появившейся на подиуме в рамках Mercedes-Benz Fashion Week в Нью-Йорке.

В Калифорнии живет двадцатипятилетний художник Раймонд Ху. Он рисует, используя китайскую методику, тушью и акварелью на рисовой бумаге. Рисует Раймонд портреты животных - львов, тигров, ящериц, слонов, рыб, черепах, собак.

Мария Ланговая вошла в основной состав специальной олимпийской сборной на Играх-2011 в Афинах и взяла "золото" в плавании на дистанции вольным стилем. И это не первая победа Марии. Ранее она уже выигрывала на Специальной Олимпиаде серебро.

Паула Саж родилась в Шотландии в 1980 году. Спортсменка, адвокат и просто красавица. Синдром Дауна не помешал ей сняться в британском фильме "После жизни" в 2003 году. За роль в этом фильме Паула получила шотландскую награду BAFTAв категории "Лучший дебют в кино", профессионально играть в нетбол и стать успешным адвокатом. Паула оказывает юридическую поддержку двум международным фондам — Ann Craft и Mancap.

Мигеля Томасина называют гуру экспериментальной музыки. Он барабанщик и у него есть своя группа — Reynols. У него также вышли две сольных пластинки — первая была упакована в носки, вторая носила название «Интервью с самим собой». Мигель регулярно выступает в школах и центрах для больных детей, исполняя как свои песни, так и кавер-версии песен известных рок-музыкантов.

Карен Гафни. Поставила рекорд по плаванию и открыла Благотворительный Фонд. Эта молодая женщина с синдромом Дауна всегда "играла на том же поле", что и здоровые люди. И зачастую превосходила их в достижении результатов. руководит некоммерческой организацией, помогающей адаптации в обществе детям с ограниченными возможностями, в частности, с синдромом Дауна. Несмотря на парализованную левую ногу, она стала первым человеком с синдром Дауна, сумевшим переплыть Ла-Манш. После этого Гаффни установила еще несколько рекордов, стала золотой медалисткой Паралимпийских игр. Недавно она получила диплом почетного доктора Университета Портленда, штат Орегон.

Паскаль Дюкенн - актер, болен синдромом Дауна. За роль в драме Жако ван Дормеля "День восьмой", актер награжден Серебряной премией каннского кинофестиваля вместе со своим партнером по фильму Даниэлем Отоем.

Карьера Макса Льюиса, лондонского мальчишки с синдромом Дауна, началась в 12 лет с участия в маленькой постановке в местном театре. В фильме, номинированном на Золотой Глобус, Макс Льюис сыграл с такими звездами как Кэйт Бланшет и Джуди Денч.

Рональд Дженкинс - успешный музыкант и композитор. Рональд начал заниматься игрой на пианино в четыре года. В 6 лет на рождество Рональд получил простенький синтезатор. Поначалу он играл не сложные мелодии со своими друзьями. В 17 лет он начал выкладывать свои ролики на Youtube под псевдонимом Big Cheez. Тогда же у него вышел первый альбом - Straight Laced by Fish. Его ролики в сети быстро набрали популярность, но переломным моментом стало приглашение от спортивного сайта ESPN.com записать тему для подкаста. Спустя год у Рональда вышел первый студийный альбом Ronald Jenkees. На данный день множество ценителей электронной музыки считают Рональда гением.

Мария Нефедова живет в Москве и до недавнего времени была единственным официально трудоустроенным человеком с синдромом Дауна в России. Она работает в центре «Даунсайд Ап» помощником педагога, помогает специалистам проводить групповые занятия для детей с синдромом Дауна. Помимо работы в центре она занята в постановках «Театра Простодушных» и играет на флейте.

Актер театра Простодушных Сергей Макаров за главную роль в фильме "Старухи" получил главный приз фестиваля "Кинотавр". Также на его счету: Золотая медаль кинофестиваля Дома Ханжонкова за роль Миколки в х/ф "Старухи"; 2004г.

Майкл Джургю Джонсон - художник. Рисование - это его работа. Он пишет почти каждый день и также занимается надомным трудом по своим талантам.

Стефани Гинз стала первой актрисой с синдромом Дауна в истории кинематографа. В своем первом фильме "Дуо" Стефани снялась в 12 лет. Фильм стал настоящей сенсацией и был удостоен множества наград: премия Американской киноакадемии, премия Чикагского международного кинофестиваля, награда Wasserman за лучшую кинематографию, награды компании Warner Brothers и Мартина Скорсезе. Спустя годы после выхода фильма Стефани стала доктором медицинских наук, получив степень в Университете Уолтера Джонсона в Бетесде, штата Мариленд. Во время учебы в вузе Стефани снималась в рекламе и играла в нескольких театральных постановках.

Пабло Пинеда — испанский актер, снялся в трех сериалах (где играет самого себя) и в одном фильме «Я тоже». Получил в 2009 году «Серебряную раковину» кинофестиваля в Сан-Себастьяне за лучшую мужскую роль. Он живет в Малаге и работает в муниципалитете, а также преподает. Пабло Пинеда - первый в мире человек, с синдромом Дауна, получивший высшее образование. У Пабло есть несколько дипломов: преподавателя, бакалавра искусств и диплом в области педагогической психологии. Когда он вернулся в Малагу из Сан-Себастьяна, где получал приз, мэр города Франсиско де ла Торре вручил ему награду «Щит города».

Тим Харрис — успешный ресторатор. Ему принадлежит Tim’s Place, «самый дружелюбный ресторан в мире», который предлагает посетителям, помимо традиционных блюд, бесплатные объятия Тима. С момента открытия ресторана в 2010 году Тим обнял более 22 тысяч человек.

**17. Организации, которые оказывают поддержку детям с синдромом Дауна и их семьям.**

В России лидером в области оказания ранней профессиональной психолого-педагогической и социальной помощи детям с синдромом Дауна и их семьям является «Благотворительный фонд «Даунсайд Ап» (англ. Downside Up) - социально-ориентированная российская некоммерческая организация, созданная в 1997 году. Название «Даунсайд Ап» – это игра слов. В английском языке есть идиома «апсайд даун» (англ. Upside down), что означает «вверх дном, беспорядок». Переворачивая данное выражение, создатели фонда как бы ставят ситуацию «с головы на ноги» приводя её в порядок и кардинально меняя отношение к синдрому Дауна. Благотворительный фонд выступает с миссией: «Изменим к лучшему жизнь детей с синдромом Дауна в России».

В 2015 году состоялось вручение первой в России благотворительной премии в области поддержки детей с синдромом Дауна, организованной фондом. Её лауреатом стал просветительский проект МИА "Россия сегодня" "Жизнь без преград".

Таких организаций в РФ несколько десятков: ГУ Медико-генетический центр РАМН, Реабилитационный центр «Радуга» для детей и подростков с ограниченными возможностями в г. Клин, Московской обл.; Центр психолого-педагогической реабилитации и коррекции в г. Йошкар-Ола; МУ «Фонд социальной поддержки населения г. Обнинска»; Благотворительное общество родителей детей-инвалидов «Центр лечебной педагогики» в г. Уфа; МУ Реабилитационный центр для детей и подростков с ограниченными возможностями «Апрель» в г. Казань; Дагестанская региональная общественная организация «Центр лечебной педагогики» в г. Махачкала; Калининградский областной центр диагностики и консультирования; МОО «Красноярский центр лечебной педагогики»; Воронежский региональный центр реабилитации детей и подростков с ограниченными возможностями «Парус надежды»; ОРООИ «Даун Синдром Омск»; Организация поддержки людей-инвалидов с синдромом Дауна и их семей «Солнечные дети» г. Екатеринбург; Самарская региональная общественная организация инвалидов «Общество Даун Синдром» и другие.

В 2003 году группа родителей детей с синдромом Дауна, занимающихся на занятиях, проводимых благотворительной организацией «Даунсайд Ап», решила организовать проведение по выходным дням неформальных собраний с целью общения, поддержки друг друга, обмена опытом и информацией. Так сформировался родительский клуб, объединяющий на сегодняшний день более 70-ти семей. Со временем желание видеть детей с синдромом Дауна счастливыми, нужными не только родителям, но и обществу, включенными во все обычные жизненные и общественные процессы, привело к решению о создании общественной организации «Время перемен».

Среди членов организации «Время перемен» есть люди разных специальностей, люди с разным образованием, с разным уровнем достатка, есть семьи с одним ребенком и многодетные. Всех их объединяет желание видеть своих детей счастливыми полноценными гражданами нашего общества. Основная цель организации - создать условия, при которых ребенок и взрослый с умственными, двигательными, психическими и эмоциональными проблемами смог бы жить в обществе, смог посильно учиться, работать, отдыхать.

Осенью 2010 года организация «Время перемен» открыла творческую студию «Цветы жизни» с целью помочь деткам с синдромом Дауна постичь окружающий мир и отразить его в красках, вызвать интерес к жизни и дать свободу общения, которой не хватает таким детям в повседневной жизни. Занятия рисунком и живописью под музыку в лояльном окружении, доверительной творческой атмосфере любви и терпения помогает людям с синдромом Дауна не только чувствовать себя комфортно и свободно, но и накопить опыт общения, преодоления трудностей, опыт самостоятельного принятия решений, не говоря уже о развитии мелкой моторики.

Методика проведения занятий в творческой студии заключается в следующем: в начале занятия детям на большом мониторе показывают фрагменты яркого интересного фильма, например, про тропики, или про цирк, поддержанные музыкой (по рекомендации музыкального терапевта). Затем детям предлагают нарисовать свои впечатления на цветных листах бумаги с помощью пастели, акрила и аппликации. Выполнять задание детям помогают волонтеры с художественным образованием и добрым характером. В конце каждого занятия все работы обсуждаются и объясняются авторами в дружеской атмосфере. Хорошая классическая музыка, как и изобразительное творчество - универсальные инструменты духовного общения и понятны каждому человеку. В тандеме с арт-терапией музыка развивает интуицию, скорость и образность мышления, выступает в роли интеллектуального катализатора, усиливающего интуитивное познание внутренних свойств явлений.

Как и любой из живущих на земле людей, человек с синдромом Дауна обладает своей неповторимой индивидуальностью, имеет свой собственный характер, свои особенности, привычки и предпочтения, увлечения и интересы, свои сильные и слабые стороны.

Несомненно, что дети с синдромом Дауна гораздо лучше реализуют свой потенциал, если они живут дома в атмосфере любви, если у них есть возможность заниматься по программам ранней помощи и получать качественное медицинское сопровождение, ходить в детский сад и в школу, дружить со сверстниками и комфортно чувствовать себя в обществе.

**18. Всемирный день людей с синдромом Дауна.**

Для привлечения внимания общественности на проблемы людей, которые страдают синдром Дауна, их социальной адаптации учрежден международный праздник. 21 марта во всем мире отмечается Всемирный день человека с синдромом Дауна (World Down Syndrome Day).

Ежегодно эту дату справляют в России, Украине, Беларуси и других странах мира. В международном празднике участвуют активисты благотворительных организаций, генетики, врачи-дефектологи, пациенты. К ним присоединяются студенты, преподаватели, интерны профильных специальностей медицинских ВУЗов, вспомогательный персонал.

Впервые этот знаменательный день был проведен в 2006 году. Решение о проведении было принято по инициативе Международной (IDSA) и Европейской (EDSA) ассоциаций Даун-cиндром. Идею поддержали на VI международном симпозиуме по синдрому Дауна, который проходил в Пальма-де-Майорка (Испания). В декабре 2011 года Генеральная Ассамблея ООН предложила с 2012 года отмечать этот день всем государствам и международным организациям, чтобы повысить уровень информированности общества о синдроме Дауна.

День и месяц для этого события были выбраны не случайно - они символически отражают природу возникновения патологии: синдром Дауна представляет собой трисомию (март - третий месяц года) по 21 хромосоме (поэтому и 21 марта).

Как правило в этот день проводят различные акции, флешмобы и круглые столы, направленные на повышение уровня информированности общественности о данном заболевании. В этот день устраиваются образовательные лекции, конференции, семинары. Исследователей, педагогов, медиков награждают дипломами, ценными подарками, грамотами за выдающиеся достижения. Благотворительные фонды собирают средства на помощь людям с синдромом Дауна. Среди врачей проводятся мероприятия по обмену опытом, курсы повышения квалификации. Средства массовой информации публикуют доклады об актуальных проблемах и достижениях генетики, материалы о судьбах пациентов. Радио- и телепрограммы рассказывают о жизни таких людей. Эксперты дают рекомендации по уходу за больными синдромом Дауна. Транслируются документальные фильмы по данной тематике.

Этот день проводится для всех, кому небезразлична судьба людей с синдромом Дауна и призван помочь «Солнечным деткам» адаптироваться в обществе, чтобы они могли вести интересную, насыщенную жизнь. В этот день вся мировая общественность призывает не забывать про таких детей, по возможности оказывать любую помощь и поддержку, в ответ на которую благодарные детишки дарят свои искренние улыбки, любовь и безграничную доброту всем, кто с ними встречается.

***Вопросы для закрепления материала***

1. Каковы причины развития синдрома Дауна?
2. Перечислите основные факторы риска рождения детей с синдромом Дауна.
3. Какие варианты аномалии кариотипа различают при синдроме Дауна?
4. Передается ли синдром Дауна по наследству?
5. Перечислите основные симптомы синдрома Дауна.
6. Назовите современные методы диагностики синдрома Дауна.
7. Можно ли определить наличие синдрома Дауна во время беременности?
8. Перечислите виды инвазивных методов диагностики синдрома Дауна и показания для их проведения.
9. Какие мероприятия включает комплекс лечения синдрома Дауна?
10. Когда и с какой целью проводится Всемирный день людей с синдромом Дауна?

***Лекция подготовлена по материалам электронных сайтов.***

1. <http://in-waiting.ru/kordotsentez.html#ixzz43tap0MhA>
2. http://fishki.net/1891459-8-uspeshnyh-ljudej-s-sindromom-dauna.html © Fishki.net
3. <http://www.medicinamoskva.ru/view_art.php?art=80>
4. <http://www.nasheditya.ru/stati/solnechnye-deti-deti-s-sindromom-dauna>
5. <http://www.polismed.ru/down_syndr-post001.html>
6. <http://medportal.ru/enc/procreation/observation/7/>
7. http://mymedicalportal.net/544-sindrom-dauna.html
8. <https://downsideup.org/ru>
9. <http://www.medicalib.ru/mkb/q90>
10. http://gipocrat.ru/mkbclass\_Q90.phtml