



21 марта — Международный день человека с синдромом Дауна

Эти дети улыбкивы, добродушны и абсолютно лишены агрессии. Они никому не желают зла и с удовольствием готовы со всеми общаться. Только вряд ли они когда-нибудь поймут, почему у их мам так часто на глаза наворачиваются слезы, а многие — если не большинство из них — вообще не помнят мамино лицо. Их с самого рождения окружают чужие люди, которые в хорошем настроении называют их ласково «даунята», а в плохом настроении... Впрочем, эти крошки не умеют держать на сердце даже обиду. Синдром Дауна среди всех хромосомных болезней человека встречается наиболее часто. Синдром Дауна - одно из самых распространенных генетических нарушений. Частота рождения детей с синдромом Дауна составляет примерно один на 600-800 новорожденных. Синдром Дауна не является болезнью. Слово "синдром" означает определенный набор признаков, или особенностей.

Впервые эта болезнь была описана в 1866 году английским врачом Джоном Лэнгдоном Дауном, который и дал название синдрому. Врач впервые обратил внимание на пациентов с отставанием развития и внешне очень похожими друг на друга несмотря на то, что они были рождены в разных семьях и предложил описывать их самостоятельной формой умственной отсталостью. Тогда еще было неясно, что причина болезни в присутствии в клетках лишней хромосомы. Ученые смогли выяснить это лишь в 1959 году, когда обнаружили наличие лишней 21-й хромосомы под микроскопом.

Наше тело состоит из миллиардов клеток, многие из которых выполняют весьма специфические функции.

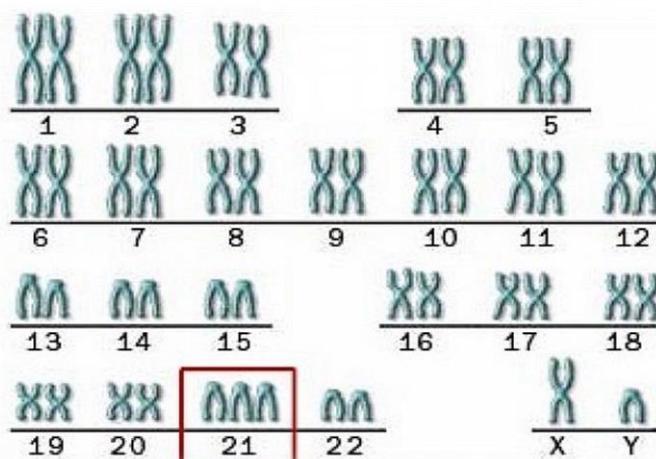
Так, клетки мозга служат для памяти и умственной деятельности, клетки сердца – для ритмического сокращения и т.д. Подсчитано, что в нашем теле каждую секунду умирает около 50 млн. клеток, но они быстро возмещаются новыми почти в таком же количестве. Клетки спермы в семенниках могут жить лишь несколько месяцев, в то время как яйцеклетки в яичнике живут около 50 лет. За такой период своей жизнедеятельности, яйцеклетки подвергаются влиянию многих факторов окружающей среды, медикаментозному воздействию и другое, что может быть одной из возможных причин развития врожденных аномалий у ребенка.

Несмотря на то, что разные клетки организма выполняют специфические функции, их основные составные части сходны. Центром клеточной активности является ядро. Оно не только контролирует функции клетки, но и содержит всю генетическую информацию о развитии организма в целом, унаследованную нами от родителей. Ядро содержит нитевидные химические структуры – хромосомы, в которых основным компонентом является ДНК. Половину нашего хромосомного набора мы получаем от отца и половину от матери. В каждой клетке располагаются в порядке убывания длины 22 пары хромосом. В каждой паре одна хромосома отцовская, другая – материнская. Оставшиеся две хромосомы в каждой клетке называются половыми, поскольку они содержат информацию, определяющую пол ребенка. Каждый родитель передает своему потомку только одну из половых хромосом. Если зародыш получил от женщины и от мужчины по одной X-хромосоме, то родится девочка (XX). Если же мужчина передает зародышу Y-хромосому, то это приводит к рождению мальчика (XY).

В организме есть два процесса деления клеток: митоз и мейоз. Митоз – простое деление, которое происходит в клетках организма в течение всей жизни. В результате митоза происходит строго одинаковое распределение хромосом между дочерними клетками (46 хромосом). Мейоз (от др.-греч. – «уменьшение») – деление ядра клетки с уменьшением числа хромосом в два раза, то есть число хромосом уменьшается вдвое до 23. При слиянии двух клеток возникает одна клетка с 46 хромосомами. Весь процесс деления клетки повторяется бесконечно и в итоге приводит к образованию всех клеток в организме.

В процессе деления клетки иногда по разным причинам возникают аномалии числа хромосом (нарушение расхождения хромосом), в результате образуется яйцеклетка с лишней хромосомой. Ребенок, рожденный с лишней 21-й хромосомой во всех или многих клетках, проявляется как болезнь Дауна (наследуемый вариант). При синдроме Дауна кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями.

Такой малыш может появиться в семье с любым социальным статусом, уровнем образования родителей и национальностью.



Какие же факторы, способствуют нарушению расхождения хромосом?

Иногда на этот вопрос не удастся ответить, но есть несколько факторов, причастных к нарушению расхождения хромосом: возраст супруги более 35 лет, вирусная инфекция, сахарный диабет, болезни щитовидной железы и др.

Дети с болезнью Дауна примерно в 4% случаев имеют перестройки хромосом, которые часто передаются по наследству. В клетке одна из хромосом может быть повреждена. Разрывы хромосом могут возникать самопроизвольно или в результате различных причин. К примеру, два маленьких кусочка могут оторваться от конца двух различных хромосом и поменяться местами. Этот процесс называется транслокацией, и он может происходить самопроизвольно во время зачатия или быть унаследованным и передаваться из поколения в поколения. Унаследованный вариант Дауна является следствием транслокации определенных хромосом (например, обмен частями между 14-й и 21-й хромосомами). Когда части хромосом меняются местами без потери хромосомного материала, транслокация называется сбалансированной. Термин «несбалансированная транслокация» употребляется для обозначения перестройки, при которой один из кусков хромосомы теряется. Описанные явления сопровождаются наличием врожденных дефектов и риском повторного рождения в семье детей с синдромом.

Многие из нас, не подозревают об этом, являются носителем различных сбалансированных хромосомных аномалий. Те из нас, кто является носителем сбалансированных транслокаций, рискуют иметь детей с дефектами в потомстве.

Бывают также весьма редкие ситуации, когда хромосомы обмениваются между собой таким образом, что дети рождаются с болезнью Дауна при каждой беременности.

Предположение о диагнозе выносится при обычном клиническом осмотре по наличию типичных признаков, к которым относятся необычные черты лица и головы: лицо «плоское», монголоидный разрез глаз, эпикант, короткий нос, плоская переносица, небольшие ушные раковины, широко расставленные глаза или косоглазие, пигментные пятна на радужке, катаракта, недоразвитие нижней челюсти, открытый рот, большой высунутый язык, диспропорция туловища и конечностей, короткая шея, четырехпальцевая борозда на кисти, мышечная гипотония. Множественные пороки развития: сердца, желудочно-кишечного тракта, деформации грудной клетки. Дети с этим диагнозом позже по сравнению со сверстниками начинают сидеть, ходить, говорить, интеллект снижен, но люди с синдромом Дауна в работе намного лучше справляются с монотонными заданиями, когда другим эти задачи кажутся невероятно скучными. Это хорошие сиделки при госпиталях, помощники по уборке и сервису. Они прекрасно могут справляться с однообразной фермерской работой. И, при этом, без раздражения и жалоб. Ведь люди с синдромом Дауна – одни из самых добрых людей на планете, очень ласковы и дружелюбны.

В настоящее время существует пренатальный скрининг на хромосомные аномалии в раннем сроке развития будущего ребенка (12-14 нед. беременности), что позволяет благодаря проведенным исследованиям рано поставить диагноз. Развитие таких детей требует специальных коррекционных программ. Изначально, и самое важное – психологическая помощь матери для восстановления психоэмоционального состояния. Далее помощь необходима уже всей семье в реальной оценке и принятии ситуации. Внедрение и сопровождение семьи по комплексу мероприятий, направленных на максимально возможное развитие и адаптацию ребенка с синдромом Дауна в современных условиях жизни. К сожалению, не во всех регионах страны развито направление, нацеленное на оказание квалифицированной помощи семьям, в которых появились дети с таким синдромом.

