



Международный день человека с синдромом Дауна

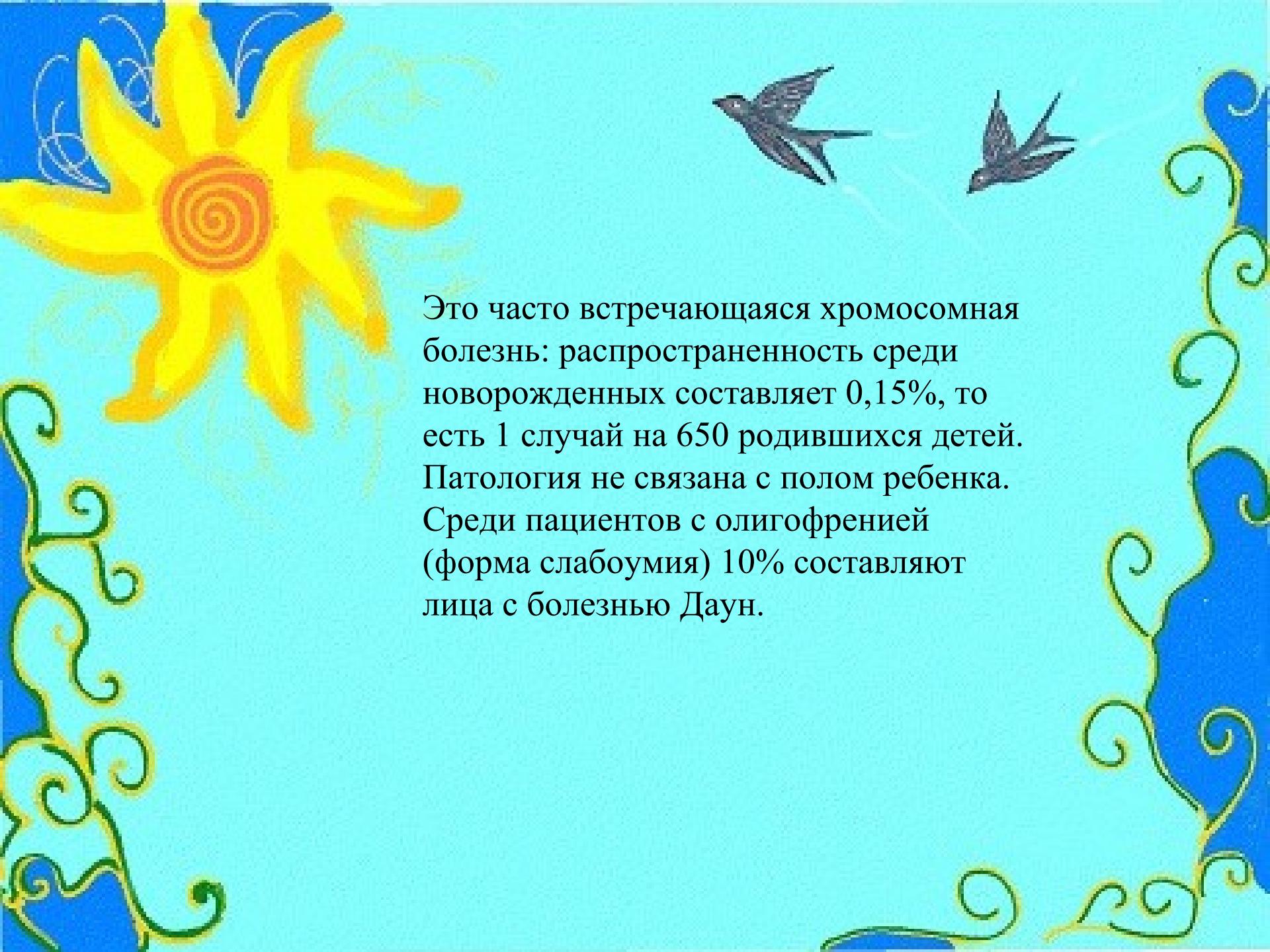




21 марта отмечается Международный день человека с синдромом Дауна (World Down Syndrome Day).

В России День человека с синдромом Дауна впервые отметили в 2011 году.

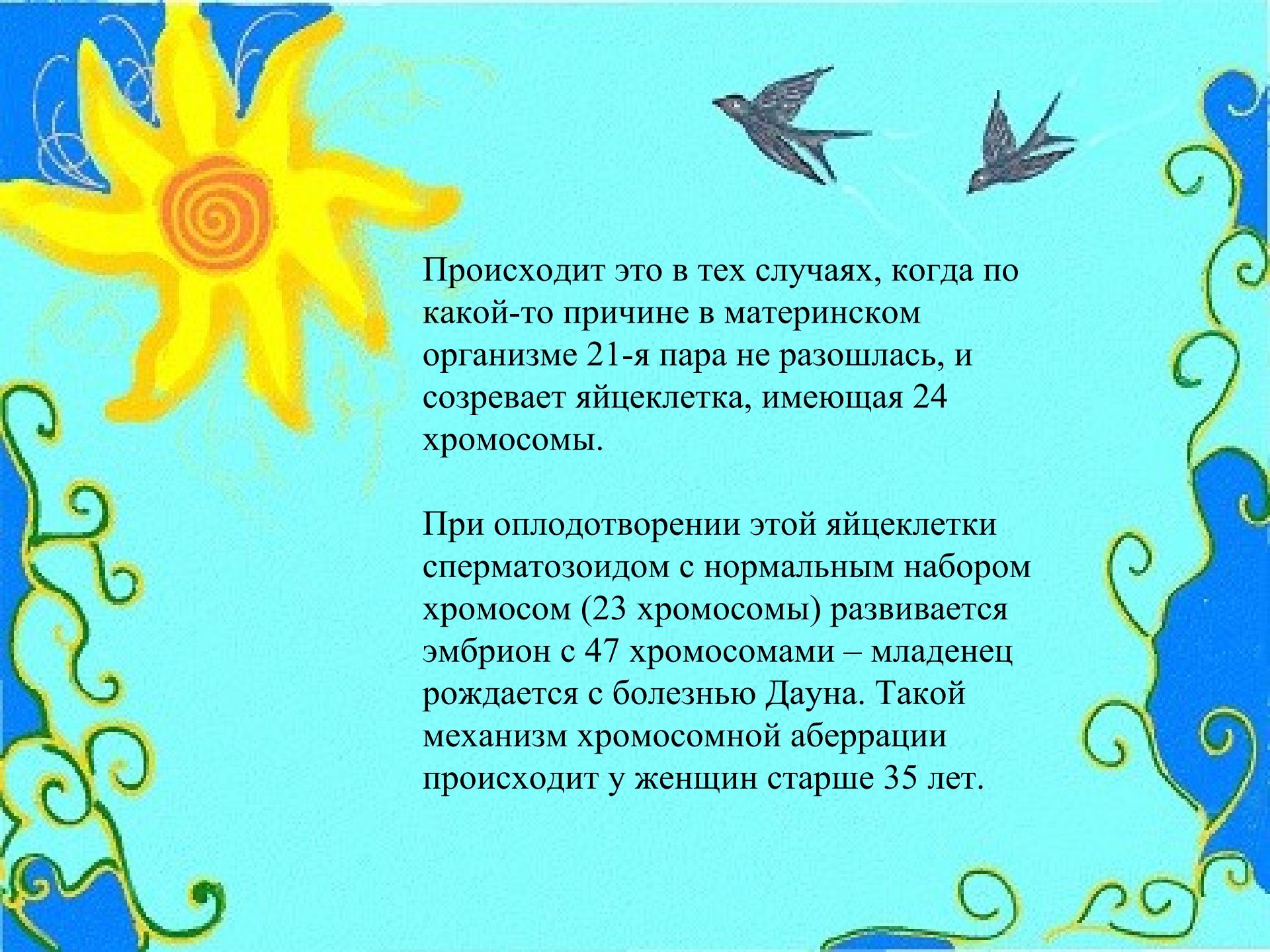
Отмечать Всемирный день людей с синдромом Дауна необходимо с тем, чтобы повышать уровень информированности общественности о данном заболевании.



Это часто встречающаяся хромосомная болезнь: распространенность среди новорожденных составляет 0,15%, то есть 1 случай на 650 родившихся детей. Патология не связана с полом ребенка. Среди пациентов с олигофренией (форма слабоумия) 10% составляют лица с болезнью Даун.

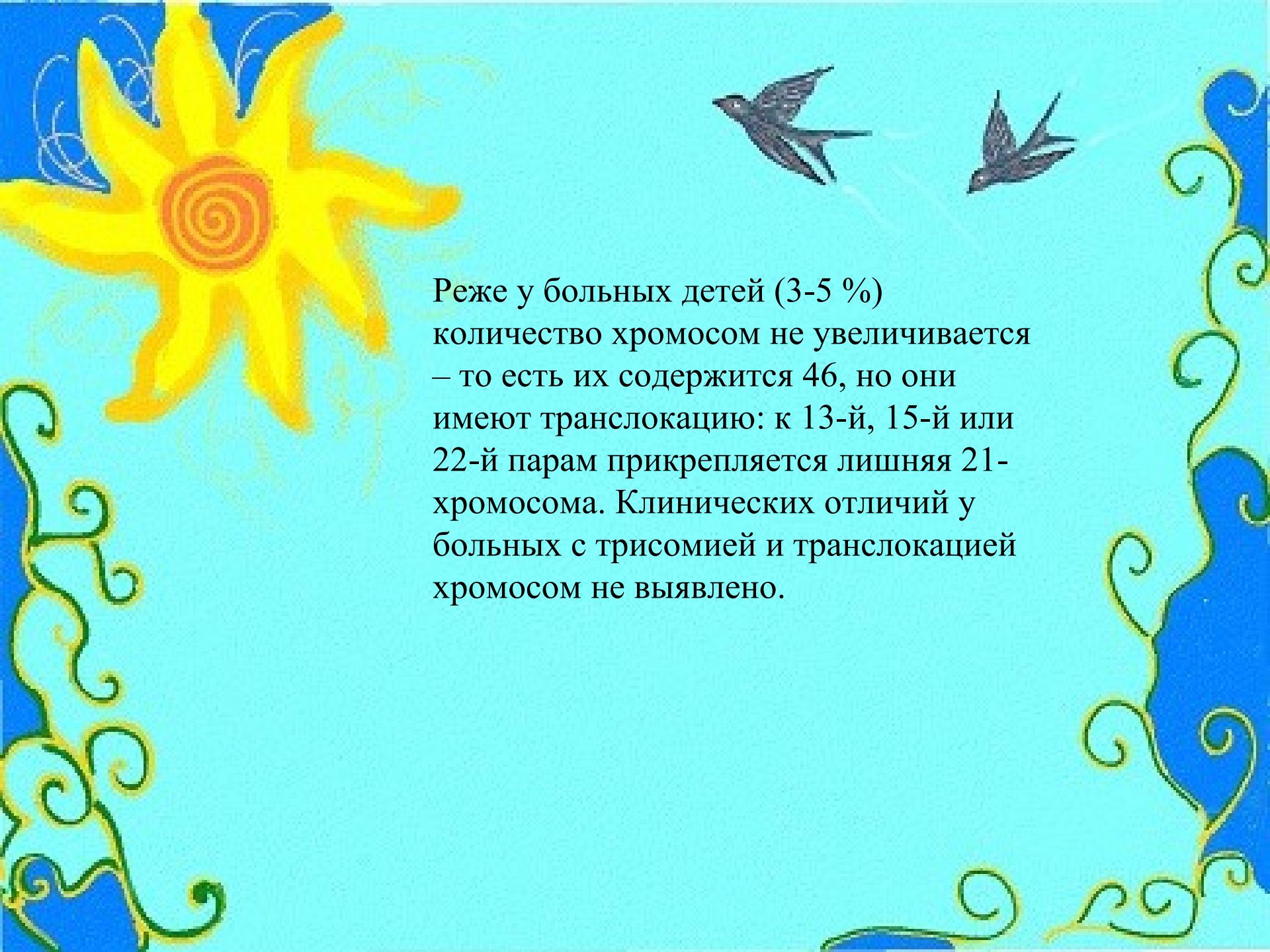


Еще в 1959 г. установлено, что причина болезни Дауна кроется в дефекте хромосомного набора и связана с количеством или структурой хромосом. Чаще всего (94%) у ребенка отмечается трисомия — «лишняя» 21-я пара хромосом.



Происходит это в тех случаях, когда по какой-то причине в материнском организме 21-я пара не разошлась, и созревает яйцеклетка, имеющая 24 хромосомы.

При оплодотворении этой яйцеклетки сперматозоидом с нормальным набором хромосом (23 хромосомы) развивается эмбрион с 47 хромосомами – младенец рождается с болезнью Дауна. Такой механизм хромосомной aberrации происходит у женщин старше 35 лет.



Реже у больных детей (3-5 %) количество хромосом не увеличивается – то есть их содержится 46, но они имеют транслокацию: к 13-й, 15-й или 22-й парам прикрепляется лишняя 21-хромосома. Клинических отличий у больных с трисомией и транслокацией хромосом не выявлено.



У некоторых пациентов (3-4%) с болезнью Дауна выявляются мозаичные трисомии: то есть имеются клетки с нормальным набором хромосом, а наряду с ними – клетки с лишней 21-хромосомой. В этом случае имеются стертые проявления болезни. Детки с мозаичным кариотипом рождаются у молодых женщин, являющихся носителями транслокации: их яйцеклетки имеют только 45 хромосом. Хромосомные изменения были у кого-то из предков.



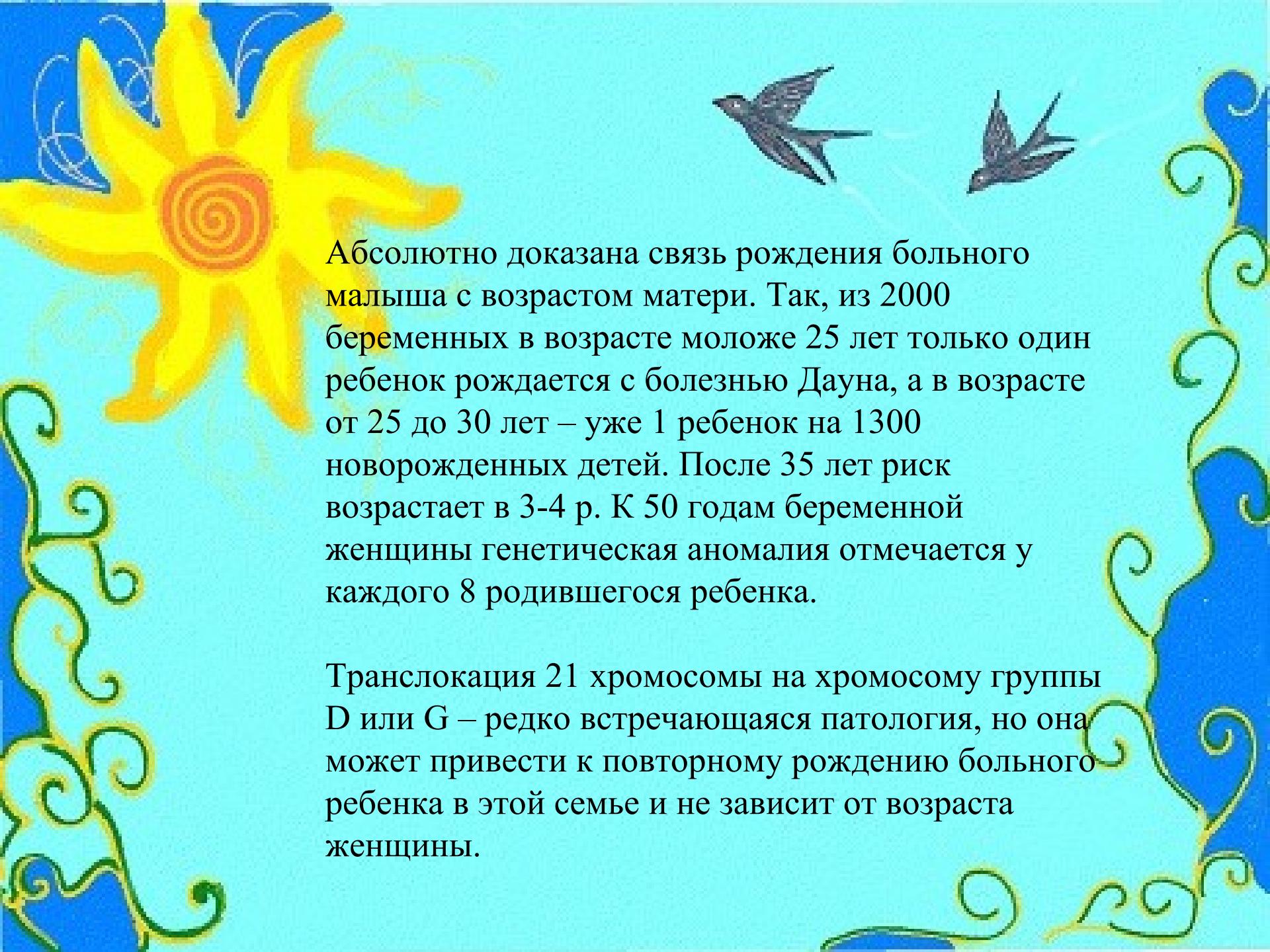
Причины хромосомных нарушений до конца не установлены. Младенцы с такой патологией рождаются последними из числа сестер и братьев. И до, и после рождения малыша с болезнью Дауна у женщины часто отмечаются самопроизвольные выкидыши и случаи мертворождения.

При рождении разнояйцевых близнецов болезнь Дауна обнаруживается у одного из них, а при рождении однояйцевых – у обоих близнецов.



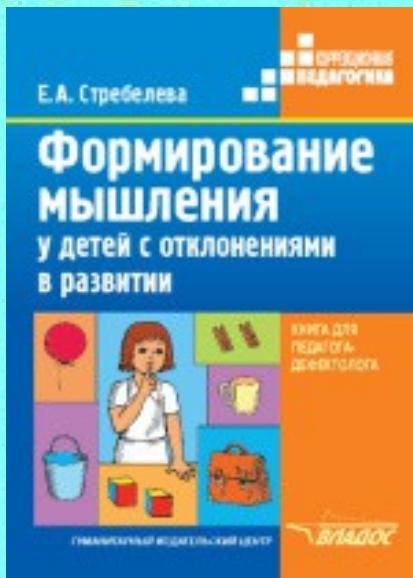
Хромосомные aberrации могут быть вызваны:

- стрессовыми ситуациями;
- голоданием женщины;
- ионизирующей радиацией;
- воздействием химических факторов.



Абсолютно доказана связь рождения больного малыша с возрастом матери. Так, из 2000 беременных в возрасте моложе 25 лет только один ребенок рождается с болезнью Дауна, а в возрасте от 25 до 30 лет – уже 1 ребенок на 1300 новорожденных детей. После 35 лет риск возрастает в 3-4 раза. К 50 годам беременной женщины генетическая аномалия отмечается у каждого 8 родившегося ребенка.

Транслокация 21 хромосомы на хромосому группы D или G – редко встречающаяся патология, но она может привести к повторному рождению больного ребенка в этой семье и не зависит от возраста женщины.



Рекомендуем книги:

Стребелева, Е. А. Формирование мышления у детей с отклонениями в развитии: книга для педагога-дефектолога : [16+] / Е. А. Стребелева. – Москва : Владос, 2016. – 183 с. : ил. – (Коррекционная педагогика). – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=455619>



Е. Г. Бабич

Применение (адаптация)
различных методик и работы
с несовершеннолетними
с отклонениями в психическом
развитии, с подозрением
на отклонения

Dirект-Медиа



Бабич, Е. Г. Применение (адаптация)
различных методик и работа с
несовершеннолетними с отклонениями в
психическом развитии, с подозрением на
отклонения: методические рекомендации :
[16+] / Е. Г. Бабич. – Москва ; Берлин :
Директ-Медиа, 2015. – 120 с. : ил. – Режим
доступа: по подписке. – URL:
[https://biblioclub.ru/index.php?
page=book&id=276496](https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=276496)

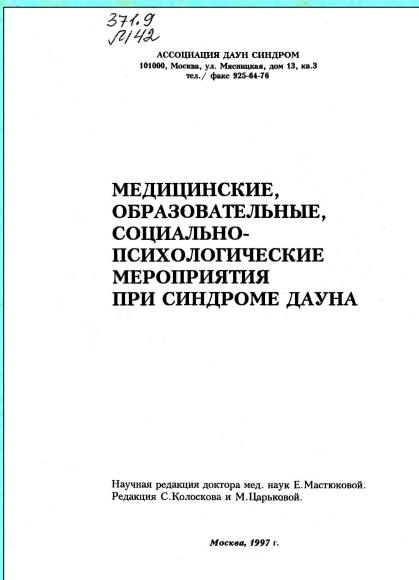


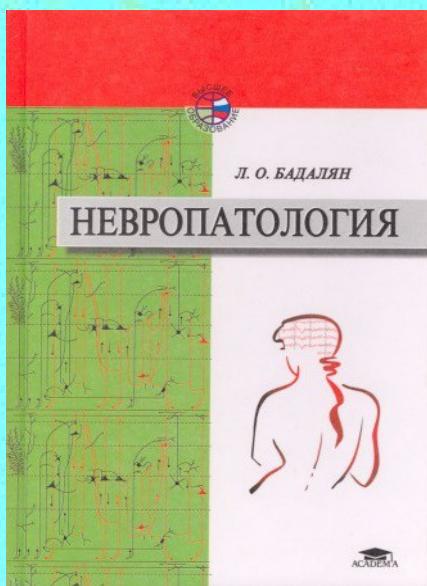
Уманская, Т. М. Невропатология: естественнонаучные основы специальной педагогики / Т. М. Уманская ; под ред. В. Селиверстова. – Москва : Владос, 2017. – 305 с. : ил. – (Коррекционная психология). – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429794>





Медицинские, образовательные, социально-психологические мероприятия при синдроме Дауна : брошюра / ред. : С. Колосков, М. Царькова. - М. : Ассоциация Даун синдром, 1997. - 27 с.





Бадалян, Левон Оганесович.
Невропатология : учебник для студ. высших
учеб. заведений / Л. О. Бадалян. - 5-е изд.,
стере. - М. : Академия, 2008. - 400 с. -
(Классическая учебная книга). - Библиогр.:
с. 392.
Имеются экземпляры в отделах: всего: 67 :
ЧЗ(1), АНЛ(4), АУЛ(65)





Питерси, Мойра.
Маленькие Ступеньки : программа ранней педагогической помощи детям с отклонениями в развитии / М. Питерси ; Университет Маккуэри, Сидней.

Имеются экземпляры в отделах: всего 2 : ЧЗ (1), АНЛ (1)



Источники:

Международный день человека с синдромом Дауна // ГБУЗ МО «Талдомская ЦРБ» [Электронный ресурс] . – Электрон. дан. – Режим доступа : <https://taldomcrb.ru/2018/03/5381/>

Спасибо
за внимание!

