

СИНДРОМ дауна

**пособие
для
родителей**

Благотворительный фонд
«Даунсайд Ап»
Москва
2009

Благотворительный фонд «Даунсайд Ап» выражает признательность голландской Ассоциации родительских объединений («Federatie van ouder verenigingen») и ее председателю Микке Ван Лювен, а также общественной организации Королевства Нидерландов «Up with Down» и лично Берту Вестерфельду за поддержку данного издания.

Мы благодарим компанию «Шеврон Нефтегаз Инк.» за финансовую поддержку издания этой брошюры.



Составитель
Е. В. Поле

Синдром Дауна. Факты / Сост. Е. В. Поле. – М.: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2009. – 36 с., ил.

Собрана краткая информация о том, что такое синдром Дауна, описана его специфика и отмечен ряд важных моментов, на которые следует обратить внимание родителям и специалистам. Брошюра предназначена родителям, но может быть полезна медикам, специальным педагогам, дефектологам и логопедам, работающим с детьми с синдромом Дауна раннего, преддошкольного и дошкольного возраста.

© Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2009

ВВЕДЕНИЕ

Уважаемые читатели!

Эта брошюра создана Благотворительным фондом «Даунсайд Ап» на основе текста, любезно предоставленного нам голландской Ассоциацией родительских объединений и ее председателем Микке Ван Лювен, при активном участии и финансовой поддержке другой общественной организации Королевства Нидерландов – «Up with Down», оказывающей помощь детям с синдромом Дауна в Восточной Европе.

Рождение малыша с синдромом Дауна, как и с любой другой особенностью развития, всегда сопряжено с переживаниями и опасениями. Это событие обычно порождает множество вопросов, связанных с острой потребностью получить достоверную информацию о том, как жить дальше, как обеспечить малышу необходимый уход и развитие, кто может помочь, проконсультировать, посоветовать, рассказать, поделиться собственным опытом...

Работая над этим изданием, мы исходили из того, что в России почти отсутствует литература о развитии детей с синдромом Дауна, которая в простой и доступной форме информировала бы родителей об особенностях, присущих их малышам. В этой брошюре собрана краткая информация о том, что такое синдром Дауна, описана его специфика и отмечен ряд важных моментов, на которые родителям следует обратить особое внимание.

При создании брошюры, наряду с зарубежными данными, использовался и практический опыт педагогов Центра ранней помощи «Даунсайд Ап» в области развития и обучения детей с синдромом Дауна.

Мы стремились к тому, чтобы содержание брошюры представляло собой ответы на самые распространенные вопросы, задаваемые семьями, воспитывающими ребенка с синдромом Дауна. Надеемся, что это издание поможет вам, дорогие родители, принять и полюбить своего малыша, обеспечить условия для его развития, а также успешно сотрудничать со специалистами медицинского и педагогического профиля.

Данная брошюра может быть полезна работникам здравоохранения, специальным педагогам и другим специалистам, работающим с детьми с синдромом Дауна раннего, дошкольного и дошкольного возраста.

ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ ДАУНА

Синдром Дауна был впервые описан в 1866 году британским ученым Джоном Лэнгдоном Дауном, а его хромосомное происхождение было обосновано в 1959 году.

По статистике, один ребенок из 700-800 новорожденных появляется на свет с синдромом Дауна. Это соотношение одинаково в разных странах, климатических зонах, социальных слоях. Оно не зависит от образа жизни родителей, их здоровья, возраста, вредных привычек, питания, достатка, образования, цвета кожи или национальности. Мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой. Родители при этом имеют нормальный набор хромосом.

Причина возникновения синдрома Дауна

Каждая клетка организма обычного человека содержит 46 хромосом, составляющих 23 пары. Процесс размножения клеток в организме связан с очень сложными изменениями, происходящими в клеточном ядре. В результате прямого деления каждая из вновь образовавшихся клеток получает по одной хромосоме из каждой пары, то есть полный набор, содержащий 23 хромосомы. Основу хромосом составляют молекулы ДНК, которые состоят из следующих друг за другом участков – генов. Каждый такой участок несет информацию о структуре определенного белка, а от структуры белков организма зависят его наследственные (генетические) свойства. С каждым геном связано развитие определенных наследственных признаков организма, например, окраски радужной оболочки глаз, цвета кожи, волос и т. д. После слияния мужской и женской половых клеток образуется одна клетка, причем количество хромосом новой оплодотворенной яйцеклетки удваивается и достигает 46. Из них 23 хромосомы принадлежат материнской клетке и 23 – отцовской.

Процесс образования половых клеток, содержащих 23 хромосомы, называется мейоз.

Организм человека чрезвычайно сложен, и при зарождении новой жизни в процессе мейоза иногда происходят отклонения. Если хромосомный набор плода отличается от обычного, то это влечет за собой определенные последствия, например, в оплодотворенной клетке оказывается не 46, а 47 хромосом. В этом случае в процессе мейоза одна из отцовских или материнских хромосом – двадцать первая – не разделилась, а образовала так называемую трисомную зиготу, и возникла трисомия -21, то есть синдром Дауна.

Существуют различные виды трисомии по хромосоме 21.

● *Стандартная трисомия-21.* Встречается наиболее часто: около 94% детей с синдромом Дауна имеют именно такую особенность.

21-я хромосома в этом случае находилась в клетке спермы или в яйцеклетке. Оплодотворенная яйцеклетка содержала 47 хромосом, и все остальные тоже.

● *Транслокационная трисомия-21.* Около 4% новорожденных с синдромом Дауна имеют эту форму отклонения. В этом случае фрагмент одной из трех 21-х хромосом прикреплен (транслоцирован) к другой, как правило, к 13-й, 14-й, 21-й или 22-й. При этой форме трисомии родителям перед рождением следующего ребенка необходимо пройти генетическое обследование.

● *Мозаичная трисомия-21.* Такое явление встречается достаточно редко, только в 2% случаев. Дети с этим вариантом хромосомного набора наряду с измененными клетками имеют какое-то количество обычных, поскольку третья 21-я хромосома не передается ребенку от родителей, а измененные клетки образуются уже в процессе деления клеток плода. В результате три 21-х хромосомы присутствуют только в тех тканях, которые развились из этой клетки. Поскольку в этом случае не все клетки организма несут в себе необычный набор хромосом, то признаки, характерные для синдрома Дауна, у таких детей могут быть менее выраженными.

Анализ хромосом

Даже если у медиков, принимавших роды, возникает предположение, что у новорожденного малыша синдром Дауна, они не могут сделать окончательного заключения, ориен-

тируясь только на внешние признаки. Для установления точного диагноза необходим специальный анализ крови, который называется анализом на кариотип. Этот анализ позволяет не только выявить наличие синдрома Дауна, но и установить форму трисомии-21. Результаты такого анализа бывают готовы через несколько дней. Если анализ показывает, что у малыша транслокационная форма трисомии-21, значит, у одного из родителей может присутствовать наследственная генетическая аномалия, и есть вероятность, что и в дальнейшем он передаст ее по наследству. В этом случае при повторной беременности увеличивается вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна, причем вероятность этого составляет от 2 до 15%.

В случае стандартной или мозаичной формы трисомии-21 рождения в этой семье второго ребенка с синдромом Дауна практически не бывает.

Во время следующей беременности по желанию родителей возможно провести дородовую диагностику, но, к сожалению, в нашей стране такое обследование проводится не везде, и аппаратурой для его проведения располагают



не все медицинские учреждения. Если дородовая диагностика показывает, что плод обладает лишней хромосомой, то родители могут сами решить, как быть дальше: прерывать беременность или нет.

В наше время вылечить синдром Дауна, то есть убрать лишнюю хромосому из каждой клетки ребенка, невозможно, но многие медицинские проблемы, обусловленные наличием этой хромосомы, вполне поддаются коррекции. Более того, многие дети с синдромом Дауна бывают вполне здоровыми и нуждаются в каком-либо медицинском вмешательстве только эпизодически, когда болеют, как и любые другие малыши.

Каждая акушерка или врач изучали, что такое синдром Дауна и как его распознать, однако за неимением опыта работы с маленькими детьми с синдромом Дауна, они не всегда имеют правильное представление о потенциальных возможностях таких детей и о том, как они растут и развиваются.

Конечно, медики родовспомогательного учреждения, где родился малыш, играют важную роль в том, чтобы родители приняли сам факт рождения необычного ребенка, но в любом случае новорожденный с синдромом Дауна – это, прежде всего, родной для родителей малыш, который нуждается в их любви, внимании и заботе.

Малыш с синдромом Дауна

Никогда невозможно точно предсказать, каким станет ребенок, когда вырастет. Это в равной степени относится к любому новорожденному, в том числе и к малышу с синдромом Дауна. Важно помнить, что такой малыш, несмотря на определенные особенности, будет развиваться, начнет агукать и смеяться, ползать и ходить, общаться со своими родителями и другими людьми, выражать радость и печаль. Он научится есть и пить, умываться и ходить в туалет, одеваться и раздеваться, помогать по дому, защищать себя и заботиться о других, обретет друзей и увлечения. Очень важно, что дети с синдромом Дауна вполне способны ходить в детский сад, а затем – в школу.

Наличие дополнительной хромосомы обуславливает ряд специфических особенностей, присущих большинству людей с синдромом Дауна.

Расскажем о некоторых из них.

Голова

Голова некоторых детишек с синдромом Дауна сзади бывает немного уплощена, а шея – короче и шире, чем у обычных малышей. Складочки сзади по обеим сторонам шеи, которые можно заметить у маленьких детей, со временем сглаживаются и исчезают. Родничок закрывается несколько позже. Черты лица, как правило, немного мельче, ротик меньше, а язык больше, поэтому он часто высовывается наружу. Когда малыш подрастет и постепенно, под руководством взрослых, научится контролировать себя, эта особенность исчезнет. Нёбо уже, чем у обычных детей, – высокое и сводчатое. Уши иногда располагаются чуть ниже, чем обычно. Широко посаженные, немного раскосые глаза обычно имеют дополнительную складочку век у переносицы, которая называется эпикант. Он обычно виден до 12-13-летнего возраста, а потом постепенно исчезает. У многих малышей по краю радужной оболочки глаз присутствуют белые крапинки, они особенно заметны у детей со светлыми глазами. Внешние особенности глаз не имеют отношения к нарушениям зрения, но следует помнить, что дети с синдромом Дауна довольно часто нуждаются в коррекции зрения с помощью очков. Волосы у детей с синдромом Дауна, как правило, негустые, мягкие и прямые, зубы мельче, появляются они позже, чем обычно, и чаще требуют стоматологического лечения.



Сниженный мышечный тонус и излишне подвижные суставы

Практически у всех детей с синдромом Дауна снижен мышечный тонус. В медицине это явление называется гипотонией. При гипотонии мышцы расслаблены, и ребенку труднее активно двигаться, поэтому очень важно как можно раньше под руководством специалиста по двигательному развитию (кинезиотерапевта) начать выполнение специальных упражнений. При регулярных занятиях, стимулирующих двигательное развитие, с возрастом гипотония компенсируется. Суставы детей с синдромом Дауна слишком подвижны из-за чрезмерно эластичных связок. Это, конечно, не значит, что малыши без конца вывихивают руки и ноги, но эту особенность необходимо учитывать и внимательно относиться к рекомендациям специалистов.

Руки и ноги

Конечности малыша с синдромом Дауна могут быть немного короче, чем у обычного ребенка. Пальчики на руках и ногах тоже короче, расстояние между большими и остальными пальчиками ног увеличено, иногда по подошвам ног от пространства между большим и остальными пальцами проходит заметная линия. Ладочки довольно широкие, часто их пересекают сплошные поперечные линии-складки, мизинчики на руках могут быть немного изогнуты, однако никакого влияния на общее развитие эти признаки не оказывают.

Рост

Новорожденные малыши с синдромом Дауна немного меньше, чем обычные детишки, и кривые роста для обычных детей, которыми пользуются в наших поликлиниках, им не подходят. Ребенок с синдромом Дауна растет и набирает вес несколько иначе. Скорость роста варьируется в зависимости от возраста. В среднем, дети с синдромом Дауна в возрасте шести лет приблизительно на 10–12 см ниже, чем их обычные сверстники. В пред-подростковом и подростковом возрасте темпы роста и созревания скелета увеличиваются и почти не отличаются от нормы.

Средний рост молодого человека с синдромом Дауна составляет около 154–160 см, а девушки – 150–154 см.

Все эти черты не обязательно бывают выражены у малыша с синдромом Дауна. Есть дети почти без проявлений внешних особенностей, и встречаются люди с обычным набором хромосом, но с внешними признаками, характерными для синдрома Дауна. В то же время, поскольку 23 хромосомы ребенок наследует от одного из родителей, а 24 – от другого, его индивидуальные особенности, как правило, выражены достаточно ярко, и дети с синдромом Дауна часто очень похожи на своих родителей.

Медицинские проблемы

У малышей с синдромом Дауна медицинские проблемы возникают чаще, чем у обычных детей. Конечно, не следует считать, что все перечисленные в этой брошюре медицинские проблемы обязательно есть у каждого ребенка с синдромом Дауна. Просто родителям необходимо знать о них, чтобы держать здоровье малыша под контролем и, если необходимо, вовремя принять соответствующие меры.

Во многих случаях детишки с синдромом Дауна рождаются на одну-две недели раньше срока. У них чаще, чем у обычных детей, встречаются врожденные пороки сердца или пищеварительной системы, порой требующие оперативного вмешательства, а также снижение слуха, зрения и нарушения функции щитовидной железы.

Общее развитие

По поводу способностей детей с синдромом Дауна существует множество предрассудков, связанных с отсутствием достоверной информации. В течение первых месяцев жизни поведение малыша с синдромом Дауна практически не отличается от поведения обычных детишек. Ему необходима та же забота и внимание родителей и близких. Некоторые малыши мало плачут, и их приходится будить для каждого кормления, порой детишкам с синдромом Дауна нужно больше времени, чтобы научиться сосать и пить. Темпы их двигательного развития несколько снижены: они дольше учатся удерживать головку в вертикальном положении или переворачиваться, ползать, сидеть и ходить, но освоение всех этих навыков вполне им по силам. Большинство родителей беспокоятся об умственном развитии малыша. Чему малыш научится, что будет понимать, что сумеет



делать? Раньше существовало мнение, что наличие синдрома Дауна обязательно сопряжено с серьезной умственной отсталостью, но в наши дни хорошо известно, что это не так. У наших детей большой потенциал, они способны очень многому научиться. А самое важное для родителей – уметь радоваться своему малышу, ведь он не совокупность определенных признаков и умений, а живой человек, родной и единственный в своем роде, он человек, который нуждается в любви и принятии.

ПОМОЩЬ СПЕЦИАЛИСТОВ

Для того чтобы ребенок с синдромом Дауна успешно рос и развивался, ему с самого раннего возраста необходима помощь, представляющая собой определенный комплекс специальных мероприятий, направленных на поддержание общего состояния здоровья и стимуляцию развития. В нашей стране родители традиционно обращаются за такой помощью к медикам, то есть, попросту говоря, идут в поликлинику. К сожалению, далеко не все педиатры и другие специалисты поликлинических отделений в достаточной степени знакомы с особенностями развития детей с синдромом Дауна, поэтому родителям очень полезно иметь представление о необходимых их ребенку обследованиях, чтобы правильно ориентироваться в назначениях лечащего врача.



Медицинская помощь

Как уже упоминалось, дети с синдромом Дауна больше обычных малышей подвержены некоторым заболеваниям, поэтому родителям важно поддерживать контакт с педиатром и другими медицинскими специалистами для своевременного обследования ребенка и его лечения, если оно необходимо.

Многие из медицинских обследований, которые перечислены здесь, проходят все малыши, но для ребенка с синдромом Дауна все они особенно необходимы.

В течение первого года жизни родителей с ребенком должны проконсультировать следующие врачи:

- **КАРДИОЛОГ**, поскольку важно выяснить, нет ли отклонений в работе сердца, сделать ЭКГ и ЭхоКГ;
- **ОТОЛОРИНГОЛОГ**, причем нужно постараться сделать малышу аудиограмму (это необходимо сделать до трех месяцев и в 8–10 месяцев);
- **ЭНДОКРИНОЛОГ**, чтобы выяснить, как функционирует щитовидная железа. Необходимо сделать специальный анализ крови, показывающий уровень гормонов Т3, Т4, ТТГ;
- **ОРТОПЕД**, чтобы исключить наличие дисплазии тазобедренных суставов или скорректировать ее;
- **ОКУЛИСТ**, который должен провести осмотр глазного дна и убедиться, что нет каких-либо отклонений, или, если они есть, назначить коррекционные мероприятия.

Мы приводим таблицу, которая поможет вам вовремя организовать необходимые медицинские обследования вашего малыша.

Необходимо проверить	Специалист, проводящий проверку	Необходимые исследования	Возраст ребенка, в котором необходимо обследование
Работу желудочно-кишечного тракта и органов дыхания, кожного покрова	Педиатр	Осмотр и беседа с мамой	При рождении в роддоме, затем в 3 и 6 месяцев
Состояние крови	Педиатр	Клинический анализ крови	В 3, 6 и 12 месяцев
Состояние мочевого выведения	Педиатр	Общий анализ мочи, УЗИ почек	В первые 3 месяца
Состояние сердца	Кардиолог	ЭКГ, ЭхоЭГ,	На 1-м месяце жизни, далее – по показаниям
Функция щитовидной железы	Эндокринолог	Анализ крови на ТТГ, Т3, Т4	Тест в роддоме, далее 1 раз в год
Проверка зрения и слезных путей	Окулист	Рефрактометрия	10-12 месяцев, 3 года, 6 лет
Неврологическая консультация	Невролог	Нейросонография, психоневрологический осмотр	1, 3, 12 месяцев, далее не реже одного раза в год
Ортопедическая консультация	Ортопед	Осмотр, возможно, рентгеновское обследование	В 3, 6 и 12 месяцев
Проверка слуха	Физиолог слуха	Аудиометрия, тимпанометрия	В 6–9 месяцев
Консультация стоматолога	Стоматолог		1 раз в год
Консультация отоларинголога	Отоларинголог	Осмотр	В 3, 6 и 12 месяцев

Пожалуйста, помните, что наличие у ребенка синдрома Дауна не является противопоказанием к лечению обычных заболеваний и не может быть основанием для того, чтобы не производить необходимых лечебных процедур!

Важные моменты развития и здоровья малыша

Хотелось бы обратить внимание родителей на отдельные моменты роста и развития ребенка с синдромом Дауна, поскольку некоторые особенности и проблемы могут достаточно долгое время оставаться незамеченными и оказывать негативное влияние на развитие малыша. Зная о таких «слабых местах», родители могут держать их под контролем и своевременно обращаться за помощью к специалистам.

Конечно, не все, что перечислено ниже, обязательно свойственно каждому ребенку с синдромом Дауна. Но возникновение такого рода проблем возможно, и родителям надо быть готовыми к этому.

Череп и лицо

У детей с синдромом Дауна развитие костей в средней части лица несколько отстает от общего развития, поэтому личико малыша может выглядеть уплощенным. Верхняя челюсть бывает маленькой, и ротовое отверстие тоже маленькое. Носовые пазухи выражены слабо. Поскольку иммунитет у малышек с синдромом Дауна снижен, нос может часто забиваться слизью, и тогда ребенок дышит, приоткрыв рот. При таком дыхании слизистая оболочка рта и губ сохнет и повышается риск новых респираторных заболеваний. Очень важно следить, чтобы нос ребенка был свободен от слизи, и побуждать малыша с самого раннего возраста правильно дышать.

Зрение

При синдроме Дауна встречается ряд офтальмологических проблем, которые требуют лечения и коррекции.

Особенности строения слезных каналов иногда могут приводить к конъюнктивитам и слезотечению. Консервативная терапия в этих случаях, как правило, заключается в массаже

носомезного мешочка и лечения конъюнктивита местными антибиотиками.

Довольно часто у детишек с синдромом Дауна наблюдается косоглазие. Из-за гипотонии глазных мышц им требуется больше времени, чтобы научиться координировать движения глаз. Этот процесс можно ускорить, занимаясь с малышом специальными упражнениями, о которых расскажет специалист-офтальмолог или специальный педагог. Косоглазие не всегда отражается на качестве зрения, но нужно обязательно проконсультироваться по этому поводу с врачом.

Достаточно традиционная для нашего общества близорукость и дальнозоркость тоже не обходит стороной детей с синдромом Дауна. Эти искажения зрения поддаются коррекции с помощью очков.

Иногда у малышей с синдромом Дауна выявляются другие глазные заболевания, поэтому им необходим регулярный контроль специалиста.

Слух

Иногда при синдроме Дауна у детей бывает снижен слух. Это может быть связано с инфекционными заболеваниями ушей, но может присутствовать и врожденная потеря слуха. Примерно в трети случаев снижение слуха незначительно и не требует специальных медицинских мероприятий, но и о такой потере слуха обязательно надо знать!

С первого года жизни малыша необходимо регулярно контролировать состояние его слуха, поскольку упущенные проблемы могут негативно повлиять на общее развитие, в частности, на развитие речи. Если необходимо лечение, его обязательно надо провести. Медицинские назначения в этих случаях практически те же, что и для обычных детей.

Обструктивный синдром апноэ

Строение верхних дыхательных путей при синдроме Дауна отличается сужением носо- и ротоглотки, евстахиевых труб, наружных слуховых проходов. Во сне мышцы ребенка расслабляются, и доступ воздуха в ротоглотку может частично или полностью перекрываться корнем языка. При этом ребенок храпит, прерывисто дышит, часто просыпается или принима-

ет во сне специфическую позу (голова заметно откинута назад, дети постарше могут спать сидя). Такое явление называется апноэ. Наличие апноэ во сне приводит к вялости и сонливости в дневное время, снижению темпов физического развития и ухудшению поведения, частому плачу и беспокойству. Недостаточная вентиляция легких может способствовать заболеваниям этого органа. Для профилактики опасного явления апноэ необходимо приподнимать головной конец детской кровати на 10 градусов и укладывать малыша на бок. В некоторых случаях приходится удалять ребенку миндалины или проводить другие медицинские мероприятия.

Кожа

Кожа малышей с синдромом Дауна менее эластичная, более сухая и шершавая. Среди этих детишек нередки явления эксудативного диатеза, причем кожа более подвержена трещинам.

Чтобы усилить кровообращение, а следовательно, «оживить» кожу малыша, хорошо применять «материнский массаж», о котором вам может рассказать специалист по раннему развитию, а также тормошить ребенка, переворачивать его с боку на бок, регулярно купать, используя при этом специальные масла (вазелиновое, персиковое и т. д.)

Зубы

В целом, молочные зубы у детишек с синдромом Дауна держатся довольно долго, поэтому больше «изнашиваются». Из-за гипотоничного, вялого языка детишкам труднее дается процесс жевания, и остатки пищи хуже удаляются с зубов. Это же может вызывать воспаление десен. Кстати, дети с синдромом Дауна часто поскрипывают зубами, и родителям следует иметь в виду, что такое поскрипывание никак не связано с наличием гельминтоза (наличия глистов).

Для профилактики стоматологических заболеваний необходимо уделять должное внимание гигиене рта ребенка и, конечно, регулярно посещать стоматолога.

Питание

Детишкам с синдромом Дауна, как и всем детям, очень показано грудное вскармливание.

Несмотря на особенности строения челюстно-лицевого аппарата, кормление грудью вполне возможно, только в первое время порой бывает непросто наладить процесс естественного вскармливания. Мамам стоит иметь в виду, что младенца с синдромом Дауна можно вскармливать грудью столько, сколько потребуется. Грудное вскармливание не только предоставляет малышу самое лучшее питание, но и укрепляет иммунитет, предупреждает отиты и развивает мышцы, с помощью которых он будет говорить. Кроме того, кормление грудью помогает маме установить очень хороший эмоциональный контакт с ребенком. Время и усилия, направленные на то, чтобы малыш научился сосать, несомненно, не пропадут даром. Как правило, сложности вполне преодолимы, надо только запастись терпением!

Когда малышу приходит время переходить на твердую пищу, терпение тоже понадобится. О том, как помочь ребенку с синдромом Дауна научиться жевать, есть ложкой и т. д., лучше всего посоветоваться со специалистом по раннему развитию. Следует внимательно относиться к возможным аллергическим реакциям малыша с синдромом Дауна на определенную пищу, особенно на коровье молоко и пшеницу.

Щитовидная железа

У некоторых детей с синдромом Дауна выявляется нарушение баланса гормонов, вырабатываемых щитовидной железой.

Существуют определенные признаки, которые позволяют предположить, что работа щитовидной железы нарушена. К их числу относятся:

- нарастание веса при отсутствии увеличения роста;
- вялость, заторможенность, заметное снижение скорости реагирования;
- ухудшение аппетита, постоянные запоры;
- охриплость голоса, истоньшение и ломкость волос, сухость и шелушение кожи.

Нарушения работы щитовидной железы успешно компенсируются приемом определенных гормональных препаратов. В таких случаях необходима своевременная диагностика, основан-

ная на определении уровня гормонов в крови (Т3, Т4 и ТТГ). Специальный анализ крови нужно делать регулярно (один раз в год), поскольку отклонения в работе щитовидной железы могут появиться в любой момент. Если выявлены нарушения такого рода, ребенку необходимо наблюдение эндокринолога.

Органы пищеварения

У большинства малышей с синдромом Дауна органы пищеварения работают нормально, однако иногда все же встречаются проблемы в этой области.

Самой серьезной из них является полная или частичная закупорка пищевода или двенадцатиперстной кишки, и эта проблема, как правило, выявляется в первые дни жизни малыша. Тревожными сигналами являются рвота, ненормальный стул и признаки обезвоживания. В этих случаях, к сожалению, невозможно обойтись без оперативного вмешательства.

Другим заболеванием является так называемая болезнь Гиршпрунга, при которой животик малыша пучит, а испражнения не происходит. Причина этого отклонения – недостаток нервных волокон в прямой кишке, из-за чего ее часть оказывается практически парализованной. Это серьезное отклонение, и в этом случае оперативное вмешательство жизненно необходимо.

Гипотония кишечного тракта может служить причиной запоров. Когда ребенок подрастает и начинает больше двигаться, тонус мышц постепенно повышается, и такого рода проблемы разрешаются естественным путем.

Сердце

К сожалению, нарушение сердечной деятельности при синдроме Дауна не редкость, и около 30–40 % детей с синдромом страдают теми или иными отклонениями в этой области.

Серьезность сердечных аномалий варьируется от небольшой недостаточности, которая со временем исчезает, до очень серьезных, угрожающих жизни пороков сердца, требующих оперативного вмешательства, порой немедленного.

Признаками сердечной недостаточности являются блеклая сероватая или синюшная кожа, затрудненное дыхание, отеки век и шумы в сердце, улавливаемые врачом при прослуши-

вании. Однако клиническая картина может быть смазанной, поэтому детям с синдромом Дауна в первые дни жизни необходим внимательный осмотр кардиолога, а также ЭКГ и ЭхоКГ-обследование. При выявлении отклонений в сердечной деятельности, которые не требуют операции, детишки все равно нуждаются в регулярных плановых обследованиях специалиста.

Опорно-двигательный аппарат

Мышечная гипотония и чрезмерная эластичность соединительных тканей предрасполагает к таким ортопедическим проблемам, как дисплазия тазобедренных суставов, вывихи или подвывихи бедер, неустойчивость коленной чашечки, сколиоз, плоскостопие. Поэтому ребенку с синдромом Дауна необходимо обследование ортопеда и контрольный рентгеновский снимок тазобедренных суставов. В настоящее время такого рода обследование проводят практически всем детям.

Двигательное развитие малышей с синдромом идет несколько медленнее, им труднее осваивать координированные движения тела. Очень важно заботиться о том, чтобы малыш регулярно приобретал двигательный опыт. Как это лучше сделать, можно узнать у специалиста по двигательному развитию.

Скорость реагирования

Исследования показали, что при синдроме Дауна особенности строения нервной системы несколько замедляют прохождение сигналов по нервным волокнам, поэтому детям требуется больше времени на переработку информации и отклик. По этой причине, в частности, темпы развития малышей замедлены. Это следует иметь в виду и, занимаясь с ребенком, обязательно выдерживать необходимые паузы, давая малышу время на переработку информации! В противном случае может создаваться впечатление, что ребенок ничего не понимает и не реагирует, хотя на самом деле ему просто не хватает времени, чтобы выразить свою реакцию!

Половые органы

Половые органы мальчиков и девочек с синдромом Дауна имеют обычный вид. У мальчиков пенис и яички в первые два года

жизни несколько меньше обычного. В отдельных случаях, как это бывает и у обычных детей, яички не опущены в мошонку, и иногда приходится прибегать к оперативному вмешательству.

Никаких резких отличий в развитии первичных и вторичных половых признаков, то есть в размерах гениталий или оволошения лобковой области, не проявляется. У молодых людей с синдромом Дауна борода и усы начинают расти немного позже, чем у их обычных сверстников, а у девушек грудь, как правило, бывает очень небольшой. Приблизительно в 12,5–13 лет у девочек начинаются менструации. Мужчины с синдромом Дауна к оплодотворению не способны. Женщины способны выносить и родить ребенка, но при этом очень велика вероятность, что у него тоже будет синдром Дауна.

Специфические медицинские мероприятия

Отклонение в хромосомном наборе изменить невозможно, поэтому синдром Дауна не заболевание, а скорее, генетически обусловленное состояние, которому присущи определенные особенности. Консервативному или оперативному лечению поддаются только сопутствующие заболевания, а не само наличие синдрома. В настоящее время существуют определенные виды медицинского вмешательства, которые связаны с разными проявлениями, вызванными синдромом Дауна. Одни из них вполне признаны, другие вызывают бурные дискуссии. Вполне естественно, что родители малыша с синдромом Дауна всеми силами стремятся ему помочь, поэтому нам кажется целесообразным очень кратко остановиться на некоторых видах специальных медицинских мероприятий, которые предпринимаются в мировой практике.

Пластическая хирургия

Хотя пластические операции, конечно, не могут привести к исчезновению синдрома Дауна, некоторые родители прибегают к услугам пластического хирурга, чтобы сгладить специфические внешние признаки, присущие людям с этим синдромом. В отдельных случаях пластическая хирургия может способствовать, к примеру, улучшению процесса приема пищи, но в большинстве

случаев речь идет о коррекции лица. Современная пластическая хирургия помогает исправить форму глаз, приподнять плоские скулы, уменьшить нижнюю губу или убрать лишнюю ткань на шее. Сторонники такого хирургического вмешательства аргументируют его пользу тем, что ребенок будет выглядеть, как обычный малыш, и другие дети будут охотнее общаться с ним. Однако не следует забывать, что операция и пребывание в условиях медицинского стационара является очень тяжелым переживанием для малыша, которое, скорее всего, временно затормозит его развитие. Кроме того, изменение внешнего вида не окажет сколько-нибудь заметного влияния на его способности к обучению и адаптации в обществе. Решение об оперативном вмешательстве целиком и полностью зависит от родителей, которым необходимо очень тщательно взвесить все за и против.

Клеточная терапия

Попытки использовать такую терапию предпринимались еще в 1950-е годы прошлого века. Это мероприятие предполагает глубокое подкожное введение лиофилизированных клеток, изъятых из различных органов крупного рогатого скота и овец или из фетальных тканей человека. Сторонники клеточной терапии защищают гипотезу о том, что инъецированные клетки зародышей продвигаются по организму ребенка в направлении соответствующих «органов-мишеней», где биохимическая питательная среда и ферменты введенных клеток возвращают жизненную силу соответствующим органам. По мнению сторонников этой процедуры, она, в сочетании с целым комплексом дополнительных медикаментозных, физиотерапевтических и образовательных мероприятий, повышает коэффициент умственного развития (IQ) детей с синдромом Дауна на 20 пунктов.

В 1960-х годах были проведены специальные исследования этого метода, в ходе которых выяснилось, что эффективность клеточной терапии не имеет убедительных доказательств и что при ее использовании повышается опасность возникновения аллергических и шоковых реакций, а также усиливается риск передачи вялых вирусов.

В конце 1980-х годов, к примеру, в Германии эта терапия была просто запрещена.

Витамины, минералы и другие соединения

Синдром Дауна неоднократно пытались излечить с помощью различных сочетаний витаминов, минералов, гормонов и ферментов, а также с помощью того, что в наши дни называется пищевыми добавками. Проведенные в 1980-е годы XX века исследования не выявили заметного положительного эффекта такой терапии. И хотя дети с синдромом Дауна, как и все остальные дети, испытывают потребность в витаминах, минералах и других элементах, опыт показывает, что предельно завышенные дозы этих соединений не способствуют ни улучшению умственного состояния детей с данным синдромом, ни функционированию других систем организма.

Ранняя педагогическая помощь

Очень важно как можно раньше начать активную стимуляцию развития малыша с синдромом Дауна. Сейчас на русский язык переведены некоторые программы развития детей с синдромом Дауна, разработанные зарубежными организациями, многие годы занимавшимися развитием и обучением детей с особыми потребностями. Самая известная из этих программ – «Маленькие ступеньки. Программа ранней педагогической помощи детям с отклонениями в развитии»,



созданная М. Питерси и Р. Трилором, сотрудниками университета Маккуэри (Сидней, Австралия). Эта книга издана в Москве, последний раз она переиздавалась в 2001 году. Есть и отечественные программы работы с особыми детьми раннего возраста, которые можно использовать, занимаясь развитием ребенка с синдромом Дауна. В качестве примеров российских изданий можно привести «Воспитание и обучение детей раннего возраста» под ред. Л.Н. Павловой (М., 1986) и «Воспитание и развитие детей раннего возраста» под ред. Г.М. Ляминой (М., 1981). Можно успешно использовать издания Института коррекционной педагогики РАО последних лет. Благотворительный фонд Даунсайд Ап опубликовал для родителей книгу «Малыш с синдромом Дауна» (М., 2007, 2009), которую написали педагоги Центра ранней помощи.

Основные принципы, положенные в основу этих программ, следующие:

- Развитие ребенка с особыми потребностями принципиально не отличается от развития любого другого ребенка. Темп несколько ниже, но порядок шагов более или менее тот же.
- Детям с синдромом Дауна для усвоения того или иного навыка необходимо большее количество повторений. Процесс обучения должен идти постепенно, его необходимо разбивать на маленькие шаги.
- Роль родителей в процессе стимуляции развития ребенка с синдромом Дауна очень велика, поскольку именно им предстоит ежедневно осуществлять необходимое содействие усвоению малышом новых навыков и их отработке.

Упомянутые программы раннего развития могут помочь, если у семьи нет возможности связаться со специалистами. В этом случае родители, опираясь на эти издания и самостоятельно занимаясь с малышом, будут помогать его развитию. Однако наш опыт показывает, что родители чувствуют себя гораздо увереннее, если изыскивают возможность получать помощь специалистов по раннему и дошкольному развитию. Наблюдая вместе со специалистом за ходом развития малыша, родители получают четкое представление о том, что происходит в текущий период и о так называемой «зоне ближайшего развития». У них есть возможность получить подробные рекомендации и понять, как можно выполнить с ребенком специальные зада-

ния (игры, упражнения и т.д.), стимулирующие формирование очередных навыков. Специалист поможет органично вписать процесс развития малыша в повседневную жизнь семьи, посоветует, как организовать домашнее игровое пространство, ответит на вопросы, касающиеся ухода, кормления и режима дня.

Необходимость раннего начала психолого-педагогической помощи детям с особыми нуждами сейчас признается большинством исследователей и специалистов. И это обусловлено не только здравым смыслом («чем раньше, тем лучше»), но и тем существенным позитивным опытом работы, который накоплен за несколько последних десятилетий, благодаря успешной деятельности так называемых служб ранней помощи в странах Запада.

В последние годы и в нашей стране появились службы ранней помощи, призванные восполнить существовавший долгое время «пробел» в коррекционно-педагогической работе. Одним из инициаторов этого движения стал Центр ранней помощи для детей с синдромом Дауна, созданный при Благотворительном фонде «Даунсайд Ап», который был открыт в Москве более десяти лет назад. Наш Центр изначально создавался не как аналог зарубежных, он полностью ориентирован на условия нашей страны.



Деятельность Центра базируется на использовании теоретического и практического опыта отечественных и зарубежных исследователей и педагогов и на профессиональном сотрудничестве специалистов разных направлений: психологов, педиатров, специальных педагогов, логопедов, специалистов по двигательному развитию (кинезиотерапевтов). Все это позволило реализовать комплексный подход к развитию детей с синдромом Дауна и создать эффективную программу их поэтапной адаптации к условиям обучения в общественных дошкольных учреждениях.

ЦЕНТР РАННЕЙ ПОМОЩИ «ДАУНСАЙД АП»

Центр ранней помощи «Даунсайд Ап» оказывает *бесплатную психолого-педагогическую помощь семьям, воспитывающим детей с синдромом Дауна в возрасте от рождения до 7 лет.* При обращении в Центр родители могут получать специальную помощь психолога и специальных педагогов. У них есть возможность принять непосредственное участие в педагогическом обследовании ребенка и обсудить со специалистами вопросы, касающиеся его развития и обучения.

С первых недель жизни ребенка в сфере особого внимания специалистов находятся:

- развитие крупной (общей) моторики и ориентировки в пространстве;
- развитие мелкой (тонкой) моторики и зрительно-двигательной координации;
- развитие познавательной деятельности (когнитивное развитие);
- развитие речи, формирование общения;
- развитие социальных навыков и навыков самообслуживания.



На основе наблюдений за малышом и беседы с родителями специалисты Центра составляют для него индивидуальную программу занятий, которую можно реализовать в домашних условиях. Реализация этой программы родителями, ее включение в повседневную жизнь помогают малышам достичь хороших результатов как в обучении, так и в социальной адаптации.

На базе Центра ранней помощи действуют следующие программы:

Консультации на дому (Домашние визиты)

При подключении к педагогическим программам «Даунасайд Ап» москвичей с ребенком в возрасте от рождения и до полутора лет семью регулярно посещает специалист по раннему развитию. Это педагог-дефектолог, который занимается всеми сферами развития ребенка.

Основные задачи специалиста по раннему развитию:

- регулярное обследование уровня и динамики развития ребенка;
- составление совместно с родителями развивающей программы;
- обучение мамы и других членов семьи методам взаимодействия с ребенком, способствующим его успешному развитию;
- психологическая и информационная поддержка семьи.

Адаптационные группы

Детей из Москвы в возрасте от полутора до трех лет мы принимаем вместе с их родителями в Центре, где они один раз в неделю могут принимать участие в занятиях адаптационной группы. Цель таких занятий – социализация ребенка, формирование у него навыков общения, то есть мягкий, постепенный переход из домашней среды в обстановку, приближенную к условиям детского дошкольного учреждения. Во время группового занятия родители выступают в качестве ассистентов ребенка. Программа адаптационных групп рассчитана на два учебных года, и, когда ребенку исполняется два года, вместо консультаций на дому, семью в Центре начинает консультировать специальный педагог.

Групповые занятия и индивидуальные занятия-консультации

Дети в возрасте от трех до пяти лет, семьи которых проживают в Москве и ближнем Подмосковье, имеют возможность посещать еженедельные занятия групп поддерживающего обучения и / или индивидуальные занятия-консультации с логопедом, специалистами по двигательному, когнитивному и социально-эмоциональному развитию.

Московские семьи с детьми в возрасте пяти-семи лет могут посещать индивидуальные занятия-консультации специалистов с тем, чтобы использовать полученные рекомендации дома, в детском дошкольном учреждении или привлечь к этому специалистов дополнительно.

Консультации для иногородних семей

Для иногородних семей в Центре предусмотрены консультации, которые проводят специалисты разных направлений. В результате такой консультации педагоги составляют долговременную программу развития ребенка, охватывающую основные сферы его развития. Реализовывать такую программу родители могут самостоятельно или с привлечением местных специалистов-практиков.

Содействие при устройстве в детские дошкольные учреждения

Одновременно с посещением специальных занятий и консультаций в Центре ранней помощи «Даунсайд Ап» ребенок по желанию и инициативе родителей может быть зачислен в детский сад. В Москве количество детских садов, принимающих детей с синдромом Дауна, увеличивается с каждым годом. Координатор взаимодействия с детскими дошкольными учреждениями предоставит родителям информацию о том, какие сады в Москве готовы принять в число воспитанников детей с синдромом Дауна. В некоторых детских садах с детьми проводятся специальные занятия, в других они получают обычный уход.

К восьми годам ребенок, как правило, поступает в школу, подобранную в соответствии с уровнем его развития и возможностями его семьи. В школы были приняты все выпускники нашего Центра.

Информационно-просветительская деятельность и обучение специалистов

Кроме практической работы с семьями, Даунсайд Ап занимается:

- созданием и публикацией методических материалов с
- учетом и использованием адаптированного зарубежного опыта и отечественных разработок в области ранней помощи;
- переводом и публикацией специальной литературы соответствующей тематики;
- выпуском периодических изданий для родителей и специалистов;
- сотрудничеством с высшими учебными заведениями и научно-исследовательскими учреждениями, способствующим проведению научных исследований и подготовке будущих специалистов;
- просветительской деятельностью, направленной на формирование в обществе позитивного образа человека с синдромом Дауна через публикации в газетах и журналах, а также иницируя создание радио- и телепередач, организуя выставки и благотворительные мероприятия.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Каждый родитель хочет сделать для своего ребенка как можно больше. Когда рождается малыш с синдромом Дауна, чтобы помочь ему, родители и близкие стремятся использовать все доступные им средства. В этом стремлении заключена их сила, но в нём же таится их слабость и ранимость. Часто самые «новые методы», обещающие «великолепные результаты», на деле вовсе не столь эффективны, поэтому родителям очень важно сохранять определенную долю критичности, а главное, постараться получить максимально возможное количество информации о том, что, собственно, предлагается произвести. Обязательно нужно проверить, существуют ли научно доказанные достоверные результаты предлагаемого лечения, а также выяснить, какой ценой эти самые результаты достигнуты. На основе собранной и проанализированной вами информации вы, несомненно, сделаете свой собственный выбор. Не руководствуйтесь страхом, что вы еще не все испробовали, страхом, который заставляет провести лечение, эффективность которого не доказана. Родители порой с трудом наскребают деньги, чтобы поехать к какому-нибудь чудо-целителю в надежде на невозможное. В таких случаях разочарование бывает очень сильным, к тому же, родителям и детям в процессе поисков средств и посещения «целителей» или проведения сложных курсов лечения, бывает некогда просто побыть вместе и порадоваться тому, что они друг у друга есть.

Более чем десятилетний опыт работы Даунсайд Ап с семьями, воспитывающими детей с синдромом Дауна, позволяет обратить ваше внимание, уважаемые родители, на необходимость пристального внимания не только к здоровью ребенка, но и к мероприятиям, направленным на обучение вашего малыша двигательным и коммуникативным навыкам, на развитие его познавательной деятельности, речи и множества самых разных навыков и умений, необходимых для повседневной жизни дома и в большом мире!

Пожалуйста, помните, что больше всего малышу необходимо ваше общество, ваша радость и любовь, искренняя и разумная забота и помощь, принятие и участие!



**БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД
«ДАУНСАЙД АП»
Центр ранней помощи**

«Даунсайд Ап» оказывает бесплатную педагогическую, психологическую и социальную помощь семьям, воспитывающим детей с синдромом Дауна раннего и дошкольного возраста.

Программы Центра

- Психологическая и социальная поддержка семьи
- Консультации на дому
- Групповые занятия с детьми
- Индивидуальные занятия-консультации
- Консультации для иногородних семей
- Научно-методическая работа (семинары для специалистов и родителей, публикация специальной литературы)
- Просветительская деятельность

В Центре работают квалифицированные психологи, логопеды и педагоги-дефектологи.

Наш адрес:

Россия, 105043, Москва, ул. 3-я Парковая, 14 А.

Для получения дополнительной информации обращайтесь к нам

по телефонам:

8(499) 367 1000

по электронной почте:

downsideup@downsideup.org

наш адрес в Интернете:

www.downsideup.org

«Даунсайд Ап» – зарегистрированное
британское благотворительное общество № 1055087;
зарегистрированная компания № 3026295;
зарегистрированная в России некоммерческая
организация «Благотворительный фонд
«Даунсайд Ап» № 67698А

Содержание

ВВЕДЕНИЕ	3
ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ ДАУНА	5
Причина возникновения синдрома Дауна	5
Анализ хромосом	6
Малыш с синдромом Дауна	8
ПОМОЩЬ СПЕЦИАЛИСТОВ	13
Медицинская помощь	14
Важные моменты развития и здоровья малыша	16
Специфические медицинские мероприятия	22
Ранняя педагогическая помощь	24
ЦЕНТР РАННЕЙ ПОМОЩИ «ДАУНСАЙД АП»	28
ЗАКЛЮЧЕНИЕ	32

Синдром Дауна. Факты. Пособие для родителей

Составитель
Поле Елена Викторовна

Редактор
Атмашкина Г. В.

Дизайн обложки и верстка
Щербов М. Ю.

Российская НКО
Благотворительный фонд «Даунсайд Ап»

Отпечатано в типографии
ИПП «Гриф и К», г. Тула, ул. Октябрьская, 81а

Тираж 3000 экз.