



## Синдром Дауна как генетическая аномалия

Синдром Дауна получил свое название по фамилии британского ученого Джона Лэнгдона Дауна, впервые составившего описание этого явления в 1866 году. Но только в 1959-ом было доказано, что синдром имеет хромосомное происхождение.

Статистические наблюдения показывают, что из 700-800 новорожденных один ребенок обязательно появляется на свет с синдромом Дауна. Эти цифры одинаковы для всех стран, климатических зон, социальных слоев.

На это соотношение не оказывает никакого влияния образ жизни родителей, их здоровье, цвет кожи, национальность, питание, вредные привычки, образование, уровень достатка. Дети с синдромом Дауна в год рождаются с одинаковой частотой, их родители при этом обладают обычным набором хромосом.

## Причина возникновения синдрома Дауна

В каждой клетке человека содержится 46 хромосом, объединенных в 23 пары. Половые клетки содержат 23 хромосомы, а процесс их образования называется мейоз.

Процесс мейоза и зарождения новой жизни очень сложен и иногда дает сбои. Хромосомный набор плода, не соответствующий норме, влечет за собой определенные последствия. Для синдрома Дауна характерно присутствие в оплодотворенной клетке лишней, 47-й, хромосомы. В процессе мейоза отцовская

либо материнская двадцать первая хромосома образует трисомную зиготу, что и приводит к трисомии-21, или синдрому Дауна.

## Внешние и внутренние особенности детей с синдромом Дауна

Всем известно, как выглядят дети с синдромом Дауна, имеющие характерны внешние особенности:

- плоское круглое лицо, маленький нос;
- раскосые глаза;
- небольшой рот, но крупный язык (чаще всего кончик постоянно высунут);
- деформированные мизинцы;
- слабые мышцы всего тела;
- очень подвижные суставы.



При синдроме Дауна проявляются не только внешние особенности, но и внутренние патологии, которые надо постоянно контролировать и лечить:

- порок развития сердца;
- болезни глаз (катаракта, глаукома);
- постепенное ослабление слуха;
- проблемы с ЖКТ;
- затрудненное дыхание из-за неправильного строения носоглотки.

Бывают и другие аномалии – отсутствие одного ребра, карликовый рост, деформация грудной клетки.

***10 фотографий для тех, кто сомневался в людях с синдромом Дауна***



*Преподаватель, фотограф, актриса, модель, боксер, счастливая жена... Их объединяет диагноз — Синдром Дауна*

**Пабло Пинеда – преподаватель**

Испанец Пабло Пинеда – первый в Европе человек с синдромом Дауна, получивший высшее образование.



### **Кейт Оуэнс замужем за любимым человеком**

«Что мне больше всего нравится жизни замужней женщины? Мне нравится быть женой, потому что я могу теперь им командовать! Это шутка. Это навсегда изменило мою жизнь, это значит для меня все».



**Оливер Хеллоуэл – фотограф**

Около года назад его мама — Уэнди О’Кэрролл — **создала страницу в «Фейсбуке»**, посвященную фотографиям Оливера. До того как сюжет о нем был показан на Би-би-си, у страницы было больше 10,5 тысяч подписчиков по всему миру. Оливер надеется, что фотография в будущем станет его профессией.



### **Никита Паничев работает в престижной «Кофемании»**

«В «Кофемании» мне очень нравится, там много ребят, с которыми я общаюсь, они очень дружно и с восторгом приветствуют меня. Прихожу, даю им радость и счастье, всегда работаю на позитиве. Работаю два через два, полную смену, 12 часов».



**Эшли Де Рамус создала коллекцию модной одежды для таких, как она**

«Я просматривала огромное количество показов мод и шоу из серии «это не надо носить», — отмечает Эшли, — И когда я смотрю подобные передачи, я всегда задаюсь вопросом: «Что же можно было бы сделать из этих моделей применительно для людей с синдромом Дауна?»»



## **Крри Браун начала карьеру модели**

«Когда на нее направляют камеру, она оживает», — говорит мама девушки.



## **Мария Нефедова – актриса и помощник логопеда**

«Акушер сказал моей маме, чтобы она отказалась от меня. Отвел в соседнюю палату и показал классического ребенка с синдромом Дауна, который ничего не может. Мама позвонила отцу, и он решил: «Если этот ребенок не будет нужен нам, то и государству тоже не будет нужен». Теперь я сказала бы акушеру, что горжусь своими родителями».



## Эли Реймер покориł Эверест

Подросток сумел добраться до одного из базовых лагерей, которые расположены на Эвересте. удивительно!»



## Гарретт Холев – боксер

Гарретт нашел свое призвание в кикбоксинге. Спорт позволил ему уравнивать возможности мозга и тела.



**Марина Маштакова танцует на сцене Большого кремлевского дворца**  
«Глядя на Марину, которая выходит на сцену Дворца съездов, я понимаю, что это ребенок, который по праву может гордиться своими успехами», — говорит ее педагог.



**СИНДРОМ ДАУНА В ВОПРОСАХ И ОТВЕТАХ**

## — Насколько часто встречается Синдром Дауна?

— Синдром Дауна встречается в 1 случае из 800. Исторически это самое распространенное генетически обусловленное заболевание. В Штатах, например, на каждое 691 рождение в год приходится ребенок с синдромом Дауна.

Генетическое обоснование синдрома Дауна – наличие отдельной или части лишней хромосомы в 21 паре хромосом, что приводит к характерным физическим и умственным симптомам. Физические и медицинские характеристики, а также характеристики процесса развития детей с этим синдромом были собраны воедино и описаны в 1866 году доктором Джоном Лэнгом Дауном, именно поэтому синдром впоследствии получил его имя. В 1959 году доктор Джером Лежеуне определил научную причину возникновения синдрома, продемонстрировав научному сообществу генетический состав (кариотип) клеток пациентов с лишней парой 21 хромосомы.

## — Действительно ли женщины старшего возраста чаще рожают детей с синдромом Дауна?

— Вероятность того, что репродуктивная женская клетка будет содержать лишнюю пару 21 хромосомы, увеличивается пропорционально возрасту женщины. Именно поэтому вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна выше у женщины, старше 45 лет. Ежегодно только 9% женщин старшего возраста принимают решение в пользу материнства, из них 25% становятся матерями детей с синдромом Дауна.

## — Все ли люди с синдромом Дауна умственно отсталые?

— Большинство людей с синдромом Дауна имеют IQ, демонстрирующий слабую или сильную степень умственной отсталости (менее 70). Некоторые люди почти не испытывают проблем с IQ, поэтому способны жить независимо от окружающих.

## — Должны ли дети с синдромом Дауна учиться в отдельных классах?

— Законом РФ не запрещено водить ребенка с синдромом Дауна в обычный детский сад или в обычную районную школу. Интеграция в обычную школу даст малышу возможность учиться взаимодействовать с людьми так, как это принято в окружающем мире. Во многих школах сейчас разработан «профиль обучаемости», который описывает характерные для каждого ребенка с синдромом Дауна сильные и слабые стороны.

## — Есть ли лекарство/способ лечения синдрома Дауна?

— Исследователи определили гены, которые отвечают за возникновение типичных симптомов синдрома Дауна, и в данный момент моделируют синдром Дауна на разных стадиях его возникновения на мышах. Эти исследования помогут специалистам в ближайшем будущем понять основные звенья, на которые можно будет воздействовать в процессе поиска эффективных способов исправления генетического нарушения.

## Как нужно относиться к людям с синдромом Дауна

- Нет умственно отсталых людей, есть люди с ограниченными умственными способностями, которые каждый день стараются сделать все возможное, чтобы реализовать себя.
- Не существует «Даунов». Люди с синдромом Дауна – это, прежде всего, люди, а уже потом – с синдромом Дауна. Нет необходимости навешивать на них ярлыки или умалять их способности, называя их «Даунами».
- «Даун» — это не наречие, которое меняет людей. Не существует «общества Даунов», «родителей-Даунов», или «детей-Даунов». Есть сообщества родителей и детей с синдромом Дауна.
- Эти люди не ангелы и у них нет сверхъестественных способностей. Идеализировать их – не лучший способ выражать самые теплые чувства и эмоции. Настоящая любовь принимает людей такими, какие они есть, со всеми их слабыми и сильными сторонами.
- Люди с синдромом Дауна больше похожи на других людей, нежели отличаются от них. Они растут и развиваются так же, как и другие люди. Они последовательно проходят все этапы становления – от детей и подростков до молодых людей. По мере того, как они преодолевают определенный этап, задача родителей — поддерживать и образовывать их, согласно их потребностям на каждом этапе. Дети с синдромом Дауна вовсе не остаются «вечными детьми».
- Не существует «мягкой» или «тяжелой» формы синдрома Дауна. У человека либо есть, либо нет синдрома Дауна. Существуют разные генетические модификации этого синдрома: трисомия 21 хромосомы из-за нерасхождения хромосом в процессе мейоза (встречается в 95% случаев), транслокация Робертсона (в 4%) и мозаицизм (в 1% случаев).

- Люди с синдромом Дауна не ходят по улицам с руководством, в котором расписаны их возможности и ограничения. Каждый человек – будь он с синдромом Дауна или без него – уникален, и у каждого есть таланты и способности, которые позволяют занять свое место в обществе и реализовать потенциал.
- Многие родители детей с синдромом Дауна не нуждаются в жалости – скорее, они ждут того дня, когда их детей перестанут судить по внешности, а дадут, наконец, шанс показать окружающим, что они тоже личности.



по материалам из интернет - источников