

Что такое синдром Дауна (монголизм)



Синдром Дауна

21 марта отмечается Международный день человека с синдромом Дауна. Эта дата вошла в календарь в 2006 году. Инициатива принадлежала участникам VI симпозиума, посвященного этой теме. В этот День во многих странах мира проходят различные благотворительные и просветительские акции, мероприятия и концерты, конференции и семинары. В средствах массовой информации эта дата используется для информирования людей о синдроме Дауна и людях, которые с ним живут.

Дата 21 марта была выбрана не случайно — это символическое обозначение самого синдрома Дауна, причиной которого является трисомия одной из хромосом: у человека, страдающего этим заболеванием, 21-я хромосома присутствует в трех копиях. В переводе на «язык календаря» получилось 21-е число третьего месяца. Английский врач Джон Лэнгдон Даун в 1862 году первым описал синдром, получивший впоследствии его имя, как форму психического заболевания. Связь между происхождением врожденного синдрома и количеством хромосом выявил в 1959 году французский генетик Жером Лежен.

Синдром Дауна это самая распространенная хромосомная патология. У человека 23 пары хромосом; при синдроме Дауна двадцать первая «пара» состоит на самом деле из трех хромосом. По статистике ВОЗ, в мире с синдромом Дауна рождается каждый семисотый ребенок. Синдром Дауна считается случайной генетической мутацией, не зависит от национальности, климата, страны проживания, социального слоя, образа жизни родителей, их здоровья, привычек и образования.

Случайная мутация накладывает свой отпечаток на внешность ребенка уже на этапе внутриутробного развития, что значительно облегчает диагностику синдрома Дауна методом УЗИ.

Основные причины возникновения

Современная медицина называет сразу две причины болезни:

1. **Возраст матери.** Это основной фактор риска для синдрома Дауна. Чем старше беременная женщина, тем выше риск рождения ребенка со случайной генетической патологией. В возрасте 30-40 лет риск генетического сбоя составляет 1/1000, после 42 лет – 1/60. Основной фактор – старение яйцеклеток, которые закладываются еще

в период внутриутробного развития девочки и постепенно утрачивают способность к образованию генетически здорового плода. Также имеет значение возраст отца – до или после 45 лет, когда вероятность рождения малыша с синдромом Дауна резко возрастает.

2. Наследственный фактор. Причиной развития синдрома могут стать близкородственные браки, наличие заболевания у одного из родных ребенка. Также значение имеет возраст бабушки, в котором она родила дочь. Чем он выше, тем больше риск рождения внука с синдромом.

Важно помнить: синдром Дауна признан специалистами всех стран мира как случайная генетическая мутация. Она не зависит от экологической обстановки, уровня радиации, наличия вредного производства и прочих посторонних факторов.

Характерные внешние и прочие симптомы

Люди, являющиеся носителями лишней хромосомы, имеют характерную внешность:

- плоская переносица;
- монголоидный разрез глаз, из-за которого патология имеет второе название «монголизм»;
- плоское лицо и затылок;
- кожная складка на шее;
- гиперподвижность суставов;
- мышечная гипотони.

Также в числе особенностей – некоторое отставание в развитии и сниженный иммунитет, не позволяющий организму сопротивляться внешним инфекциям. Все перечисленное не является ограничивающим фактором. Сегодня для них разработаны специальные методики обучения с первых месяцев жизни. При условии активности родителей дети с симптомами синдрома Дауна могут получить среднее образование и профессию, стать полноценными членами общества и завести собственную семью.

У некоторых детей, имеющих синдром Дауна, могут быть некоторые осложнения. В зависимости от сложности формы синдрома у пациента могут отмечаться:

- врожденные пороки сердца;
- частые инфекционные заболевания;
- лейкемия;
- раннее наступление болезни Альцгеймера;
- остановка дыхания во сне;
- ожирение и т.д.

Выявление генетической аномалии возможно на ранних сроках беременности:

- УЗ-скрининг в период 11-13 недель оценивает размер воротникового пространства и размеры носовой кости плода;
- одновременно проводится анализ крови с уточнением количества хорионического гормона и плазменного протеина;
- на более поздних сроках беременности осуществляется забор тканей плода на предмет их генетического исследования: *амниоцентез, биопсия волокон хориона или кордоцентез.*

Т.к. речь идет о генетическом сбое, лечение синдрома Дауна заключается лишь в наблюдении за состоянием здоровья пациента и коррективкой осложнений основного заболевания.

Сегодня средняя продолжительность жизни у людей с генетической патологией приближается к 55-60 лет, тогда как еще несколько десятков лет назад они доживали только до 25 лет из-за неблагоприятных условий жизни.

Вероятность рождения ребенка с генетической аномалией у человека с синдромом Дауна составляет около 35-50%. Кроме того, при формировании плода у беременной женщины с заболеванием у будущего малыша могут возникнуть другие генетические сбои.

При этом риск онкологических заболеваний у таких больных сведен к нулю. Кроме того, родители отмечают радужие и неизменно хорошее настроение таких детей, их ласку, отзывчивость, способность легко идти на контакт и не обижаться на окружающих.

Полностью исключить риск рождения ребенка с генетической патологией 21-й пары хромосом не представляется возможным. Однако в силах будущих родителей сделать все возможное, чтобы укрепить собственное репродуктивное здоровье и исключить хромосомный сбой:

- следить за своим здоровьем, своевременно обращаться за медицинской помощью для лечения выявленных заболеваний;
- вести здоровый и активный образ жизни, заниматься спортом, чтобы в яйцеклетки поступало достаточное количество кислорода;
- правильно питаться, обогащая рацион здоровыми продуктами с высоким содержанием витаминов и микроэлементов;
- поддерживать иммунную систему;
- следить за весом, т.к. его отклонение в любую сторону может стать причиной гормонального сбоя и нарушения процесса созревания половых клеток;
- своевременно проходить УЗ-обследование во время беременности, чтобы выявить у плода генетический сбой на первых неделях внутриутробного развития.

Ранее считалось, что ребенок с синдромом Дауна это обуза для родителей и общества, детей закрывали в специальных интернатах, где их развитие полностью останавливалось. Сегодня синдром Дауна это не приговор, он не лечится, но при желании и поддержке близких эти люди имеют нормальный социальный статус, а некоторые даже становятся успешными и знаменитыми.

Самые известные личности с синдромом Дауна: художник Реймонд Ху, актриса, спортсменка и адвокат Паула Саж, актер, преподаватель и общественный деятель Пабло Пинеда, ресторатор Тим Харрис, модель Мэделин Стюарт.

К большому сожалению синдром Дауна не лечится. Исправить последствия образования третьей хромосомы современная медицина не в состоянии. Поэтому перед ней стоит несколько задач: наблюдение за беременностью, своевременное выявление осложнений пациента с синдромом и их коррекция. Частично устранить последствия заболевания удастся с помощью специальных обучающих программ и физической активности ребенка с синдромом Дауна, организм которого склонен к образованию лишнего веса.

Материал подготовлен с использованием интернет-источников, фото носит иллюстративный характер