



DYNAMICS OF CLINICAL MANIFESTATIONS OF DOWN SYNDROME IN PEDIATRICS

Zufarova Nodira Ibroxim qizi

Tashkent State Medical University

Ashurova Dilfuza Toshpulatovna

Tashkent State Medical University

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17201396>

ARTICLE INFO

Received: 19th September 2025

Accepted: 24th September 2025

Online: 25th September 2025

KEYWORDS

*Syndrome, complications,
developmental delay,
pathology, genes.*

ABSTRACT

In this study, we described aspects of the clinical manifestations of Down syndrome based on a review of the literature.

ДИНАМИКА КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ СИНДРОМА ДАУНА В ПЕДИАТРИИ

Зуфарова Нодира Иброхим кизи

Ташкентский государственный медицинский университет,

Ашурова Дильфуза Тошпулатовна,

Ташкентский государственный медицинский университет.

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17201396>

ARTICLE INFO

Received: 19th September 2025

Accepted: 24th September 2025

Online: 25th September 2025

KEYWORDS

*Синдром, осложнения,
отсталость, патология,
гены.*

ABSTRACT

В нашей работе нами были описаны аспекты клинических проявлений синдрома Дауна на основании изучения литературных источников.

Синдром Дауна – самая частая и хорошо изученная форма хромосомной патологии, при которой отставание умственного развития сочетается со своеобразным внешним обликом больного. Значительная распространенность (1:500–1:800 новорожденных) и преобладание синдрома Дауна среди всех хромосомных форм олигофрении обусловлено относительно низким уровнем внутриутробной гибели плодов с добавочной хромосомой 21 и относительно высокой жизнеспособностью таких больных. Синдром впервые описан в 1866 г. английским врачом Дауном и повторно в 1932 г. Ваарденбургом, высказавшим предположение о его связи с патологией хромосом. Однако потребовалось почти сто лет, чтобы доказать это положение. Впервые полную трисомию хромосомы 21 обнаружили Лежен с коллегами в 1959 г. Синдрому Дауна посвящено большое количество монографий и статей как зарубежных, так и отечественных



исследователей. В отечественной литературе монография (под ред. Е.Ф. Давиденковой), посвященная болезни Дауна, вышла в 1966 г. Сведения о заболевании отражены также в разделе монографии Е.Ф. Давиденковой и И.С. Либерман (1975). Однако, несмотря на довольно большую информированность врачей о болезни Дауна по сравнению с другими хромосомными заболеваниями, в последние годы в связи со снижением качества наблюдения беременных женщин генетики стали чаще сталкиваться с рождением детей с данной патологией. Это требует привлечения внимания медицинских работников как к проблеме синдрома Дауна, так и к организационным мероприятиям по его профилактике.

Синдром Дауна - самая распространенная из всех известных на сегодняшний день форма хромосомной патологии; это наиболее распространенное генетическое состояние, встречающееся у одного из 600-800 новорожденных. В данном случае, умственная отсталость сочетается со своеобразной внешностью. Младенцы с синдромом Дауна рождаются независимо от национальности родителей, социально-экономического уровня семьи, наличия или отсутствия вредных привычек матери и отца. Мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.

По возрасту дети в исследовании были разделены на две группы - из них 1-я группа детей в возрасте от 1 года до 3 лет и 2-я группа в возрасте от 4 до 8 лет (табл. 2.1). Средний возраст, которых составил $3,9 \pm 0,33$ лет.

Таблица 2.1

Распределение детей по полу и возрасту

Возраст детей	Мальчики		Девочки		Всего	
	абс.	%	абс.	%	абс.	%
1-3 лет	15	62,5	12	50,0	27	54
4-8 лет	15	57,7	8	30,8	23	46
Итого	30	60,0	20	40,0	50	100

Как видно из представленных данных дети с СД в возрасте 1 -3 года составили 54%, а 4-8 лет – 46%. Установлено преобладание мальчиков над девочками – 60,0% против 40,0%.

Наблюдения имели среднюю продолжительность 2,5 года. Доношенными рождены 46 детей (92,0%), недоношенными при беременности $35,0 \pm 1,2$ недель – 4 (8,0%).

Половина обследуемых детей (50,0%) находились на грудном вскармливании, 28% (28 из 50 детей) на искусственном вскармливании, а 22% (11 из 50) на смешанном. Прикорм вводили по возрасту.

Критериями включения в наше исследование явились: наличие синдрома Дауна и согласие родителей на участие в исследовании. Критериями исключения явились: коморбидная патология: сенсоневральная тугоухость 4 степени, алалия, служащая противопоказанием к проведению занятий с ребенком и отказ родителей от участия в исследовании.

Контрольную группу составили 50 детей аналогичного возраста, средний возраст – $4,6 \pm 0,25$ лет.

Таблица 2.2

Распределение детей по полу и возрасту

Возраст детей	Мальчики		Девочки		Всего	
	абс.	%	абс.	%	абс.	%
1-3 лет	10	41,7	14	58,3	24	48
4-8 лет	13	50,0	13	50,0	26	52
Итого	23	46,0	27	54,0	50	100

Из всех обследованных детей было 27 девочек и 23 мальчиков, процентное соотношение составило – 46,0% и 54,0%.

Во время первичного обращения изучали анамнез, проводили объективное обследование и анализировали имеющуюся медицинскую документацию. Наблюдение за детьми осуществляли по разработанному плану наблюдения. На каждого пациента заполняли индивидуальную карту, включающую анамнез течения беременности, психомоторного развития, особенностей возникновения патологических установок, вносили дальнейшую терапию с определением ее эффективности.

Данные рост, вес, МРИ (масса-ростовой индекс - кг/м²) наносили на кривые роста и получали кривую ребенка по стандартам ВОЗ утвержденных Приказом Министерства здравоохранения Республики Узбекистан № 145 от 30 марта 2007 года анкета мониторинга.

На каждом графике начерчены 5 кривых, которые имеют значение в оценке физического развития ребенка, но наиболее важными, по которым необходимо принимать соответствующие мероприятия, являются медиана — 0, кривые -2 и +2 стандартных отклонения (СО).

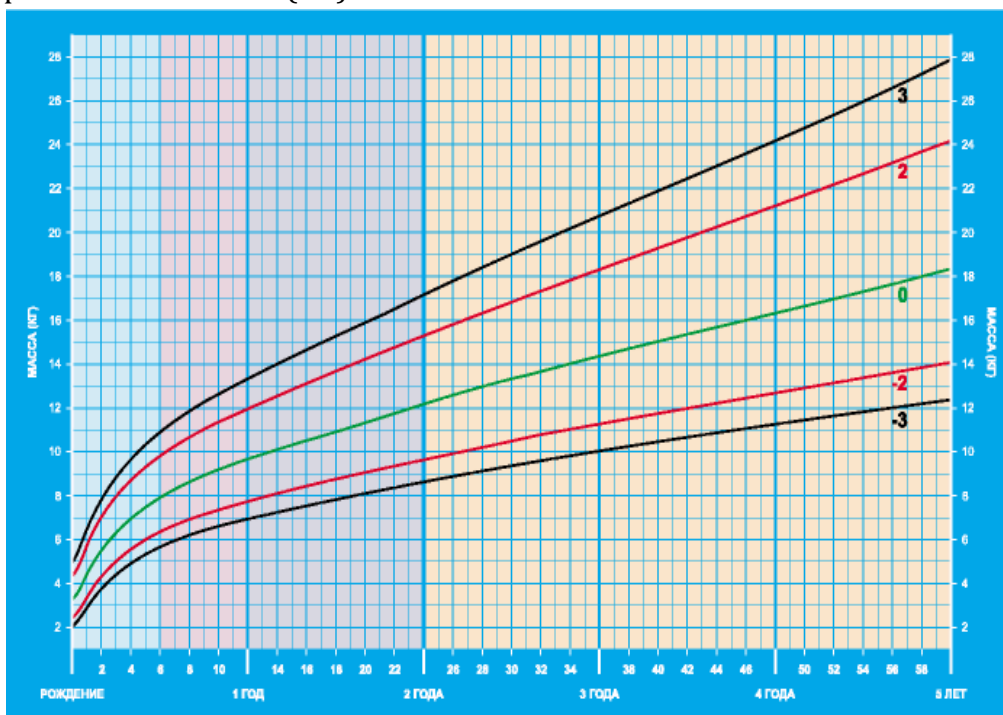


Рис. 2.2. Масса к возрасту

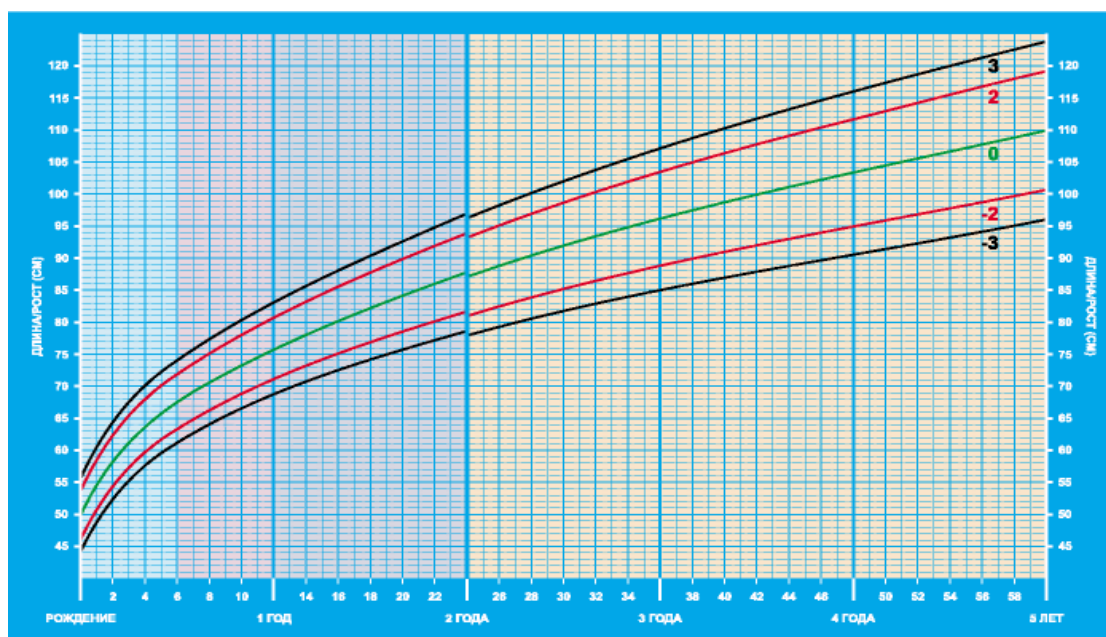


Рис. 2.1. Длина к возрасту

Дети, рост/длина тела и масса тела которых относительно к возрасту находятся в области -2CO и $+2\text{CO}$, расцениваются как дети с нормальными показателями физического развития. Величины, расположенные ниже -2CO и до кривой -3CO , выше $+2\text{CO}$ и до кривой $+3\text{CO}$, рассматриваются как низкие и высокие, требующие внимания и принятия соответствующих решений для предупреждения истощения и ожирения. Показатели ниже кривой -3CO и выше кривой $+3\text{CO}$ являются «аномальными»

Одним их главных показателей состояния питания детей раннего возраста является распространенность низкой массы тела для данного роста (истощение). Данный показатель указывает на текущее состояние питания населения. Низкая масса тела для данного роста является результатом либо отсутствия увеличения массы тела, либо потери массы тела. Она может быстро возникнуть, быстро прекратиться и указывает на острую недостаточность питания. Масса тела для данного роста (данной длины тела) является более точным показателем риска, чем масса тела для данного возраста. В связи с этим, для выявления детей, нуждающихся в алиментарном лечении и реабилитации, этот показатель имеет большую ценность.

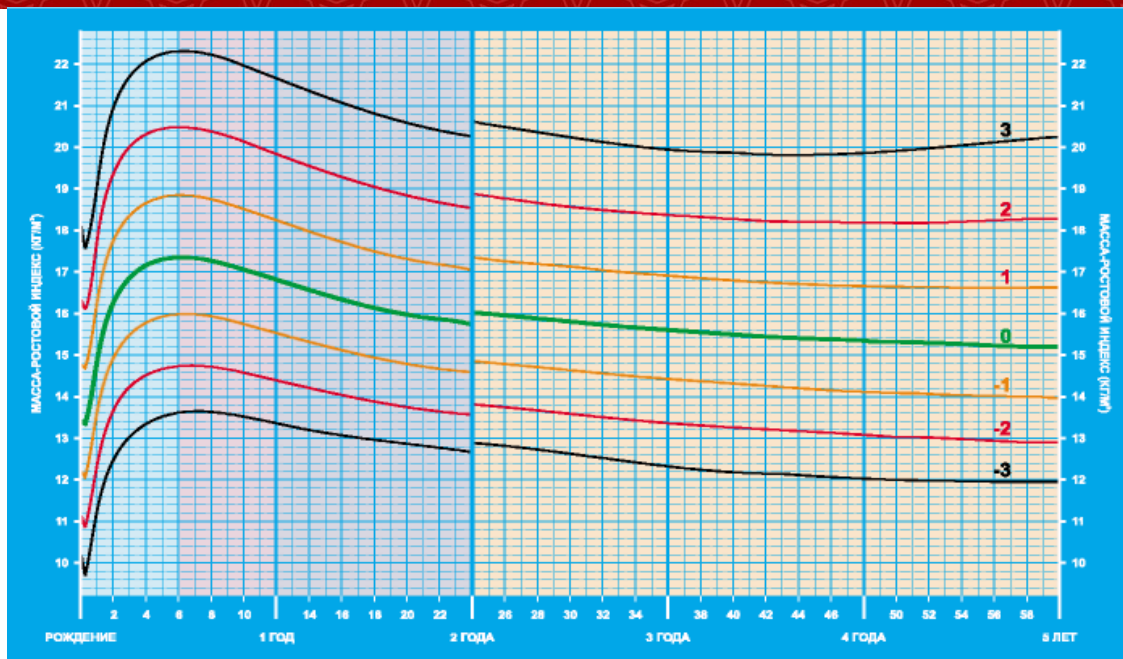


Рис.2.2. Масса-ростовой индекс

Этот показатель является масса-ростовым индексом (МРИ) и рассчитывается он по формуле:

$\frac{\text{Масса тела ребенка, кг}}{\text{Длина тела/рост}^2, \text{ м}^2}$

Индекс массы тела-возраст или масса-ростовой индекс (МРИ) представляет собой отношение массы тела в килограммах к длине тела в положении лежа (дети до 2 лет) или росту в положении стоя (дети старше 2 лет) в квадратных метрах.

На диаграмме представлены кривые МРИ к возрасту детей первых 5 лет жизни. Масса-ростовой индекс в отличие от массы и роста для данного возраста оценивается по следующим стандартным отклонениям: -3СО, -2СО, -1СО, 0 (медиана), +1СО, +2СО, +3СО.

Если показатель ребенка приходится на область за пределами кривой -3СО, то этот ребенок расценивается крайне худым. Данному ребенку требуется срочная (незамедлительная) помощь.

Состояние питания в данном случае расценивается как тяжелая белково-энергетическая недостаточность питания (БЭНП).

Если показатель ребенка приходится на область между -3СО и -2СО, то этот ребенок расценивается очень худым. Это состояние расценивается БЭНП средней тяжести. Ему нужно быстро оказать помощь.

Если показатель ребенка приходится на область между -2СО и -1СО, то этот ребенок расценивается худым. Он должен быть под постоянным наблюдением. Это состояние расценивается БЭНП легкой степени.

Показатели МРИ, находящиеся в области -1СО до +1СО, соответствуют нормальным показателям.



Если показатели находятся в области между +1СО и +2СО, состояние питания ребенка расценивается умеренно повышенным; между +2СО и +3СО — повышенным; выше +3СО — как ожирение.

Проблемы задержки нервно-психического развития детей решают психоневрологи, психологи, дефектологи. Проблемы обучения больных – забота педагогов. Кроме того, больные с синдромом Дауна должны быть адаптированы к окружающей среде, прежде всего к социальному окружению. Этими вопросами занимаются специалисты социальных служб и все, кому не безразлична судьба больных. В книге представлены новые возможности системы медицинской, социально-психологической реабилитации детей, поддержки семей, в которых имеются больные с данным заболеванием. Следует отметить, что в разделе коррекционно-педагогических мероприятий нашли подробное отражение вопросы современной социальной адаптации и психолого-педагогической реабилитации. Важно подчеркнуть, что авторы рассмотрели все мероприятия с учетом возрастной педиатрии и педагогики – для детей раннего возраста, дошкольного и школьного возраста, подростков.

Малыши с таким заболеванием особенные во всем: внешности, интеллектуальном и психическом развитии, физических данных.

Самыми характерными признаками наличия синдрома Дауна у ребенка являются: отставание в росте от сверстников, при этом наблюдается диспропорция конечностей по отношению к телу; плоская переносица на маленьком носе; эпикантус – нависающая складка над внутренним уголком глаза, делающая детей с такой патологией похожими на представителей монголоидной расы; брахицефалия – укороченный череп с уплощенной затылочной частью; косоглазие (развивается не всегда); килевидная форма грудной клетки; крупные, оттопыренные уши, расположенные ниже уровня глаз; искривление мизинцев; лишние складки кожи на теле, например, на локтевом сгибе.

У некоторых детей с синдромом Дауна характерной особенностью становится появление на радужке глаза особых пигментных пятен, которые называются пятнами Брушфильда. Встречаются малыши с таким заболеванием, которые почти не отличаются от других людей и вырастают совершенно нормальными с точки зрения внешности.

Деформация костных структур, недоразвитие тканей и гипотония мышц приводят к внутренним патологиям, в числе которых: заболевания органов зрения и слуха; нарушения в работе органов пищеварения; поражения почечной и печеночной системы; зубочелюстные аномалии; гипотиреоз;

аномалии развития сосудов и сердца; гипоплазия половых органов.

У ребят, которые из-за синдрома Дауна страдают от гиперактивности, импульсивности, немотивированной агрессии, могут быть применены ноотропы, психотропные средства и другие медикаментозные препараты по показаниям.

Таким образом, подводя итог литературного анализа можно отметить, что актуальность изучения этой проблемы остается открытым вопросом в медицине в целом.



References:

1. Евсеев, С.П. Адаптивная физическая культура в практике работы с инвалидами и другими маломобильными группами населения: учебное пособие / С.П. Евсеев. - М.: Советский спорт, 2014. - 298 с.
2. Екжанова, Е.А. Системы коррекционно-развивающего обучения и воспитания детей дошкольного возраста с нарушением интеллекта / Е.А. Екжанова, Е.А. Стребелева // Дефектология. - 2006. - № 6. - С. 3-14.
3. Капитонов, В.Ф. Преимущества семейного подхода к диспансеризации детей Текст. / В.Ф.Капитонов. —2005. —№ 1, —С. 112-114.
4. Есипова, Т.П. Комплексное развитие детей с синдромом Дауна раннего возраста. Рекомендации для родителей / Т.П. Есипова, Е.А. Кобякова, А.В. Мерковская. - Новосибирск. - ГООИ «Общество «Даун Синдром». - 2015. -34 с.
5. Жильцов, М.Б. Роль физической культуры и спорта в жизни детей с синдромом Дауна / М.Б. Жильцов // Проблемы подготовки научных и научно-педагогических кадров: опыт и перспективы: материалы научных трудов молодых ученых, посвященный 50-летию УралГУФ. - Челябинск: УралГУФК. - 2020. -С. 64-68.
6. Жиянова, П.Л. Малыш с синдромом Дауна: Книга для родителей / П.Л. Жиянова, Е.В. Поле. - изд. 4-е. - М.: Благотворительный фонд «Даунсайд-Ап», 2015. - 195 с.
7. Жиянова, П.Л. Социальная адаптация детей раннего возраста с синдромом Дауна: организация, содержание и методика работы адаптационных групп: методическое пособие / П.Л. Жиянова, М.Ф. Шимадеева. - изд. 2-е, перераб. и доп. - Москва, 2008. - 187 с.
8. Забрамная, С.Д. Психолого-педагогическая диагностика умственного развития детей. учебн. для студ. дефект, факультетов пед. вузов и университетов / С.Д. Забрамная. - М.: Просвещение: Владос. - М., 1995. - 112 с.
9. Задов, В.Е. Кинетическая теория злокачественных онкологических заболеваний и ее применимость к геннообусловленному заболеванию - синдрому Дауна / В.Е. Задов [и др.] // Жизнь без опасностей. Здоровье. Профилактика. Долголетие. - 2013. - № 4. - С. 34-37.
10. Зак, Г.Г. Социальная реабилитация детей с умеренной и тяжелой умственной отсталостью в условиях детского дома / Г.Г. Зак // Специальное образование. - 2012. - № 2. - С. 49-57.
11. Лаутеслагер П. Двигательное развитие детей раннего возраста с синдромом Дауна. -М. Монолит. 2003.- 356 с.
12. Чистович И., Рейтер Ж., Шапиро Я. Руководство по оценке развития младенцев до 16 месяцев на основе русифицированной шкалы KID. Второе издание СПб.: Санкт-Петербургский Институт раннего вмешательства. 2000. 50с.
13. Шапиро Я., Чистович И. Руководство по оценке уровня развития детей от 1 года 2 месяцев до 3 лет 6 месяцев по русифицированной шкале RCDI-2000. СПб.: Санкт-Петербургский Институт раннего вмешательства. 2000. 62с.



14. Шматко Н.Д. Ранняя помощь детям с отклонениями в развитии: успехи и опасения // Ранняя психолого-медико-педагогическая помощь детям с особыми потребностями и их семьям: Мат-лы конф.(Москва, 18-19февр. 2003), с. 12-16.
15. Беллами, Л.Ю. Новые данные по ИК-спектрам сложных молекул Текст. / Л.Ю.Беллами. — М. : Мир, 1971. — 230 с.
16. Белоконь, Н.А. Болезни сердца и сосудов у детей Текст. : рук-во для врачей в 2-х томах [Текст] / Н. А. Белоконь, М. Б. Кубсргер. —М. : Медицина, 1987.918с.
17. Шипицина Л.М. «Необучаемый» ребенок в семье и обществе. Социализация детей с нарушениями интеллекта. СПб.: Речь, 2005, 477с.
18. Kumin L. Communication skills for children with Down syndrome. A guide for parents and professionals. Woodbine House, 2003. P.368.
19. Kowalczyk K., Pukajto K., Malczewska A., Krol-Chwastek A., Barg E.L. Thyroxine therapy and growth processes in children with Down syndrome// Advances in clinical and experimental medicin: official organ Wroclaw Medical University. -2013. - 22(1) -p. 85-92.
20. Kucik J.E., Shin M., Siffel C., Marengo L., Correa A. Congenital Anomaly Multistate Prevalence and Survival Collaborative.Trends in survival among children with Down syndrome in 10 regions of the United States// Pediatrics. -2013,- 131(1)- p27-36.
21. Wexler M.R. et al. Rehabilitation of the face in patients with Down syndrome // Plastic and ReconstrSurg.-1986.- 77- p.383-393.
22. Wouters J., Weijerman M.E., van Furth A.M. et al. Prospective HLA, EMA, and TGA testing celiac disease in children with Down syndrome // J Pediatrics.-2009.- 154 p.239-242.
23. Maksimova, S.Yu. Methodological and practical recommendations for the use of musical and motor means in adaptive physical education of children with down syndrome / S.Yu. Maksimova, D.S. Gubareva // Process Management and Scientific Development: materials of the International Conference. - Birmingham, United Kingdom. - 2020. P. 34-37.
24. Pitchford, E.A. Physical activity research in intellectual disability: A scoping review using the behavioral epidemiological framework / E.A. Pitchford, A. Dixon-Ibarra, J.L. Hauck // American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities. -2018. - №123 (2), P.140-163.