



MONITORING THE STUDY OF FEATURES OF SOMATIC STATUS AND PHYSICAL DEVELOPMENT OF PATIENTS WITH DOWN SYNDROME

N.I. Zufarova

Tashkent Pediatric Medical Institute, Tashkent, Uzbekistan.

<https://doi.org/10.5281/zenodo.14275884>

ARTICLE INFO

Received: 25th November 2024

Accepted: 29th November 2024

Online: 30th November 2024

KEYWORDS

Development, syndrome, organism, health, risk, heredity, children.

ABSTRACT

Our work reflects monitoring of the study of the characteristics of the somatic status and physical development of patients with Down syndrome based on literary sources.

МОНИТОРИНГ ИЗУЧЕНИЯ ОСОБЕННОСТЕЙ СОМАТИЧЕСКОГО СТАТУСА И ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМ ДАУНА

Зуфарова Нодира Иброхим кизи

Ташкентский Педиатрический Медицинский Институт г. Ташкент.

<https://doi.org/10.5281/zenodo.14275884>

ARTICLE INFO

Received: 25th November 2024

Accepted: 29th November 2024

Online: 30th November 2024

KEYWORDS

Развитие, синдром, организм, здоровье, риск, наследственность дети.

ABSTRACT

В нашей работе отражен мониторинг изучения особенностей соматического статуса и физического развития больных с синдром Дауна на основе литературных источников.

Синдром Дауна представляет собой генетическое заболевание человека. Он характеризуется мягкой и умеренной задержкой психофизического развития. Как правило люди с синдромом Дауна имеют специфический внешний облик – для них характерно сохранение черт лица, свойственных ранней стадии развития плода. Здесь наблюдаются: врожденная умственная отсталость, маленький вес при рождении, вялость, слабо развит сосательный рефлекс, небольшой рост, маленькие конечности (непропорциональные туловищу), короткая шея, широкие кисти и стопы, короткие широкие пальцы, укороченный мизинец, на стопах увеличено расстояние между первым и вторым пальцем (иногда наблюдается синдактилия – сращивание пальцев), череп микробрахиоцефальной конфигурации со скошенным затылком, маленькие низкорасположенные ушные раковины, гладкая влажная отечная кожа, сухие истонченные волосы. Дополнительная кожная складка у внутреннего угла глаз («третье веко», эпикант), косой разрез глаз, присутствуют участки депигментации на периферии



радужки глаза. Имеется недоразвитие верхней челюсти, неправильный рост зубов, прогнатизм. Рот постоянно открыт из-за большого языка, вследствие гипертрофии сосочков, имеет складчатую форму. Четко выражена поперечная складка на ладони. Впервые данный диагноз был описан британским ученым Джоном Лэнгдоном Дауном в 1866 году, а его хромосомное происхождение было обосновано в 1959 году.

Как отмечают авторы литературных источников, что специфика заболевания заключается в нарушении соединения хромосом. В норме человек наследует по двадцать три хромосомы от материнской и отцовской клетки. Однако, в некоторых случаях, происходит унаследование дополнительного хромосомного набора от одной из родительских клеток, что и приводит к возникновению специфического отклонения в развитии - синдрома Дауна. В большинстве случаев наследуется две двадцать первых хромосомы матери и одна двадцать первая хромосома отца. Это соединение обуславливает специфический тип наследования, в котором получается три двадцать первых хромосомы – трисомия. В клинической медицине различают несколько вариантов трисомии. Первая из них – стандартная трисомия. В этом случае оплодотворенная яйцеклетка содержит сорок семь хромосом. Такой вариант патологии встречается в 94 % случаев синдрома Дауна и здесь все клетки несут искаженный характер развития. Вторым вариантом является транслокационная трисомия. В данном варианте фрагмент одной из двадцать первых хромосом прикреплен к другой хромосоме. Ученые указывают, что таким вариантом соединения может быть двадцать первая хромосома и тринадцатая или четырнадцатая или двадцать вторая хромосома. Отклонение такого вида встречается в 4 % случаев и здесь так же все клетки несут искаженный вариант развития. Третий вариант составляет мозаичная трисомия. Отклонение такого варианта обуславливается такой спецификой хромосомного набора, в которой двадцать первая хромосома образуется в процессе деления клеток самого плода. В результате этого искаженный вариант развития наблюдается только в определенных тканях и признаки заболевания у таких детей выражены слабее. Отклонение по такому варианту встречается в 2 % случаев и оно выражено менее. Люди, имеющие данное заболевание, изучаются клинической медициной достаточно давно. Так в девятнадцатом веке французский психиатр Ж. Эскироль описывал данную патологию как одну из форм олигофрении. Джон Лангдон Даун изучал данную патологию более подробно и дал клиническую характеристику синдрому – «монголоидная идиотия».

Дальнейшее изучение литературных данных показала, что синдром публичное освещение признаков дизонтогенеза делает ее известной в мире. Причины возникновения синдрома Дауна до сих пор не выяснены. Некоторые ученые связывают появление данного отклонения с разнообразными влияниями внешней среды и окружающего мира. И тем не менее определенная систематизация причин дизонтогенеза на сегодняшний день определена. Так в качестве негативного фактора рассматривается возраст матери.

Известно, что синдром Дауна является дифференцированной формой психического недоразвития, отличающейся существенным полиморфизмом как в



клинической картине, так и в проявлениях физических, психических, интеллектуальных и эмоциональных качеств.

Сведения, имеющиеся в отечественной и зарубежной науке относительно лиц с синдромом Дауна, носят более развернутый информативный характер в области биологических (биогенетических) и клинических исследований, тогда как собственно психолого-педагогические работы носят обобщенный характер, они описывают лиц с синдромом Дауна как гомогенную группу с явными или «тяжелыми» проявлениями умственного недоразвития, что в целом не противоречит их реальному статусу. Вместе с тем практический опыт по обучению и воспитанию детей названной группы свидетельствует в пользу положительной социальной конформности в ближайшем для них окружении, что не может не являться показателем общего психического развития, в том числе и интеллектуального.

Другой аспект проблемы связан с тем, что некоторым тормозом в развертывании психологической и педагогической помощи названной группе детей и их родителям является устойчиво сохраняющаяся тенденция в отечественной клинической и педагогической практике рассматривать синдром Дауна как состояние неперспективного психического развития. На уровне принятия конкретных решений заключения такого рода обобщаются в понятие «необучаемые», что создает в обществе комплекс негативных социальных стереотипов и нравственно-этических проблем относительно детей с синдромом Дауна и их родителей.

Нам представляется, что критериальные оценки понятий «обучаемость» - «необучаемость» для детей с синдромом Дауна должны быть ориентированы не на результативность технологии учения в рамках нормированной педагогической системы, а на опыт их индивидуального психофизического и социального продвижения, в котором ключевую роль выполняют взрослые и развивающая среда.

Дальнейшие исследования показали, что в женщины в возрасте 35-40 лет уже составляют группу риска. На протяжении жизни клетки организма женщины испытывают большое количество негативных факторов воздействия, вызывающих отрицательные изменения в их генетическом материале, прохождении процесса мейоза. Процесс беременности в этом возрасте обязательно сопровождается тщательным медицинским анализом и полным контролем над ходом беременности. К сожалению в этом возрасте наблюдается стойкая тенденция - чем старше будущая мать, тем выше вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна. В качестве негативного фактора рассматривается и возраст отца. Современные исследования показали, что трисомия может возникать и в сперматозоидах. Безусловно, нарушения в генетическом материале здесь так же связаны и с возрастом отца. Процесс зачатия ребенка у мужчин старше сорока пяти лет требует специального подготовительного периода, витаминной поддержки организма. В некоторых случаях причину возникновения болезни обуславливает родитель-носитель транслокации 21 хромосомы. Взрослый человек может и не догадываться о том, что в его генетическом материале присутствует трисомия - участок двадцать первой хромосомы прикреплен к четырнадцатой. Как правило внешних признаков наличия синдрома просто не наблюдается, однако вероятность рождения ребенка-Дауна у таких родителей возрастает (так называемый



«семейный синдром Дауна»). Доля его проявления чаще всего не превышает 2%. Молодым парам, которые имеют уже малыша с подобным диагнозом, необходимо обследоваться на наличие транслокации, для предотвращения повторного рождения такого ребенка. Как отдельная причина, вызывающая возникновение синдрома Дауна, выступает брак между близкими людьми. Причем вероятность рождения малыша с синдромом Дауна тем выше, чем ближе родственные связи. Так же на появление данной патологии влияет возраст бабушки по материнской линии. Если бабушка ребенка с синдромом Дауна родила его будущую мать в преклонном возрасте, то причина возникновения заболевания кроется в ее возрасте. Родив свою дочь (будущую мать ребенка с синдромом Дауна) в преклонном возрасте она передала ей генетические сбои в своих яйцеклетках. Как фактор риска рассматриваются и ранние беременности. Организм будущей матери должен сформироваться полностью и репродуктивная функция должна работать без сбоев. Чаще всего процессы созревания яйцеклеток в данном возрасте дают сбои, что приводит к генетической патологии. Также к причинам перестройки хромосомного набора относятся: хронические и эндокринные заболевания, плохая экология, влияние токсических веществ, радиации и вредного излучения. Статистика, отражающая рождаемость таких детей неутешительна и имеет тенденцию к увеличению. Каждый 600-800 малыш появляется на свет с синдромом Дауна (1:700 новорожденным). Аналитические данные показывают, что при этом в равной степени рождаются как мальчики, так и девочки.

Отечественными авторами отмечено, что в Российской Федерации ежегодно рождается около 1500 «солнечных детей» и по данным Министерства здравоохранения численность таких детей возрастает. Так если в Южном федеральном округе в 2012 году было рождено 143 таких детей, то в 2016 году их численность составила 204 ребенка. Вместе с тем по Волгоградской области наблюдается снижение рождаемости таких малышей. В 2012 году таких детей было рождено 40 человек, а в 2016 - 29 человек.

Дети с синдромом Дауна рождаются на свет независимо от континента и страны. К сожалению статистика сохранения таких детей в семьях разнообразна. Большинство женщин предпочитают прервать беременность (страны западной и восточной Европы). Однако в некоторых странах наблюдается тенденция к сохранению таких детей и воспитанию их в семьях.

Психология последней четверти XX века характеризуется обращением к наиболее ранним этапам развития человека. Развитие детей, в том числе младенцев и детей раннего возраста с особыми потребностями, рассматривается в процессе взаимодействия с наиболее близким человеком матерью. Формулируются новые теоретические представления о развитии детей первых месяцев и лет жизни; создаются методы междисциплинарной оценки и консультирования; разрабатываются и внедряются новые направления семейно-центрированного обслуживания детей из групп риска отставания в развитии и их родителей - программы раннего вмешательства.

Зарубежные исследования свидетельствуют, что широко распространенные в США программы раннего вмешательства и распространенные в странах Западной Европы и Скандинавии программы абилитации для детей с особыми потребностями от рождения до 3-х лет и их родителей показали свою эффективность и позитивное влияние на



развитие особого ребенка, его взаимодействие с близкими взрослыми и качество социальной адаптации. Дети раннего возраста с синдромом Дауна и их родители представляют собой постоянную группу клиентов, нуждающихся в междисциплинарном сопровождении. Наряду с растущим количеством обращений в программы раннего вмешательства родителей, воспитывающих детей с синдромом Дауна в семье, по-прежнему большинство детей с этим диагнозом передаются в дома ребенка. В условиях депривации, в отсутствии близкого социального окружения, дети с синдромом Дауна не могут полностью реализовать потенциал своих возможностей. Для разработки новых подходов сопровождения детей с синдромом Дауна в условиях дома ребенка необходим анализ особенностей их развития и сравнение с детьми, воспитывающимися в семье.

Таким образом, в конце литературного обзора можно отметить, что дефицит перцептивной информации, нарушение темпа и качества формирования восприятия может привести (при отсутствии адекватной компенсации) к усугублению отставания в умственном развитии детей, порождению личностных проблем, к устойчивым формам нарушения поведения.

References:

1. Задов В.Е., Шумбасов М.А., Тарских М.М., Колесников С.И. Кинетическая теория злокачественных онкологических заболеваний и её применимость к геннообусловленному заболеванию – синдрому Дауна // Жизнь без опасностей. Здоровье. Профилактика. Долголетие. – 2013. – № 4. – С. 34– 37.
2. Мурзина О.П., Вербина Г.Г. Методы развития мелкой моторики детей с синдромом Дауна // Вестник Кемеровского государственного университета. – 2016. – № 2. С. 21–24.
3. Неретина Т.Г. Специальная педагогика и коррекционная психология: учебно-методический комплекс. Издательство «Флинта», 2014. – 376 с. 19. Глухов В.П. Дефектология. Специальная педагогика и специальная психология: курс лекций. – МПГУ, 2017. – 312 с.
4. Федотова И.В., Таможникова И.С. Современные подходы в процессе адаптивного воспитания детей с хроническими заболеваниями опорно- двигательного аппарата // Материалы Всероссийской с международным участием научно-практической конференции «Современные проблемы физического воспитания подрастающего поколения: перспективы и пути решения» ВГАФК.- 2017.- С.236-241.
5. Блюмина М. Г. Распространенность, этиология и некоторые особенности клинических проявлений сложных дефектов // Дефектология.-1989,-№3,-С. 3-10.
6. Богданова Т. Г., Корнилова Т. В. Диагностика познавательной сферы ребенка.- М.: Роспедагентство, 1994.- 67 с.
7. Болезнь Дауна. Клинические и цитогенетические исследования / Под ред. Е. Ф. Давиденковой.- Л.: Изд-во «Медицина», Ленинградское отделение, 1966.- 202 с.
8. Diamond L.S., Lynne D., Sigman B. Orthopedic disorders in patients with Down's syndrome. The orthopaedic clinics of North America.-1981- 12(1) -p. 57-71.



9. Karlsson B J, Gustafsson, G. Hedov, S-A Ivarsson, G. Anneren. Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity//Arch Dis Child- 1998- 79- p.242-245.
10. Fawzi Elhami Ali, Mahmoud A. Al-Bustan, Waleed A. Al-Busairi, Fatema A. Al-Mulla, Emad Y. Esbaita. Cervical spine abnormalities associated with Down syndrome. International Orthopaedics. -2006 - 30(4)- p. 284-289.
11. Ferreira C.T., Leite J.C., Taniguchi A., Vieira S.M., Pereira-Lima J., da Silveira T.R. Immunogenicity and safety of an inactivated hepatitis A vaccine in children with Down syndrome// J Pediatr Gastroenterol Nutr. -2004 .- 39(4).-p. 337-400.
12. Kasari C., Mundy P., Yirmiga N. & Sigman M. Affect and Attention in Children with Down Syndrome / / American Journal on Mental Retardation.-1990,- Vol. 95.-№ 1.-P. 55-65.
13. Molina S., Perez A. A. Cognitive Processes in the Child with Down Syndrome / / Developmental Disabilities Bulletin.- 1993.- Vol. 21.- № 2.- P. 2133.
14. Rynders J.E., Horrobin J. M. Always Trainable? Never Educable? Updating Educational Expectations Concerning Children With Down Syndrome / / American Journal on Mental Retardation.- 1990,- Vol. 95.- № p. 77-82.
15. Johnson-Martin N., Jens K.G., Attermeier, S.M., Hacker B.J. The Carolina Curriculum for Infants and Toddlers with Special Needs, Paul Brookes, Baltimore, 1991.-334 p.