

Р. А. Ковтун

старший викладач кафедри соціології і соціальної роботи.

Класичний приватний університет, Інститут інформаційних технологій

СИНДРОМ ДАУНА ТА ПРИЧИНИ ЙОГО ВИНИКНЕННЯ

У статті розглядаються особливості структури психічного недорозвинення дітей з синдромом Дауна, загальні принципи вчення, які розроблені на основі сучасних уявлень про розвиток дітей дошкільного віку з врахуванням специфічних особливостей, властивих дітям з синдромом Дауна, а також основа програм когнітивного розвитку.

Ключові слова: синдром Дауна, психічне недорозвинення, програма когнітивного розвитку.

Психомоторний розвиток є складним діалектичним процесом, який характеризується певною послідовністю і нерівномірністю дозрівання окремих функцій, якісним їх перетворенням на новому віковому етапі. При цьому кожна подальша стадія розвитку нерозривно пов'язана з попередньою.

В основі психомоторного розвитку лежить генетична програма, яка реалізується під впливом різних чинників навколишнього середовища. Тому якщо дитина відстає в розвитку, перш за все необхідно враховувати роль спадкових факторів в цьому відставанні.

Різні несприятливі дії у внутрішньоутробному періоді розвитку, під час пологів (родова травма, асфіксія), а також після народження можуть призводити до порушень психомоторного розвитку дитини.

Сучасні досягнення клінічної, молекулярної, біохімічної генетики і цитогенетики дозволили уточнити механізм спадкової патології. Через спеціальні структури статевих кліток батьків — хромосоми — передається інформація про ознаки аномалій розвитку. В хромосомах зосереджені функціональні одиниці спадковості, які носять назву генів.

При хромосомних хворобах за допомогою спеціальних цитологічних досліджень виявляють зміну числа або структури хромосом, що обумовлює генний дисбаланс. За останніми даними, на 1000 новонароджених приходить 5—7 дітей з хромосомними аномаліями. Хромосомні хвороби, як правило, відрізняються складним або ускладненим дефектом. При цьому в половині випадків має місце розумова відсталість, яка часто поєднується з дефектами зору, слуху, опорно-рухового апарату, мови. Одним з таких хромосомних захворювань, що зачіпають перш за все інтелектуальну сферу і часто що поєднуються з сенсорними дефектами, є синдром Дауна.

Серед хромосомних порушень найбільш часто зустрічається синдром Дауна (О. Ф. Давіденкова, І. В. Бутомо, Н. В. Ковальова, Н. С. Жданова, Д. І. Кристашвілі, В. В. Русскіх, А. Morgan, Н. Bass, Е. Bell, J. Hamerton [4, 7, 9, 11, 12, 17, 20–23] та ін.).

Трисомія хромосоми-21, що зумовлює синдром Дауна, викликає важкі та незворотні порушення розвитку, тому сучасні науковці активно вивчають причини її виникнення (Л. О. Бадалян, В. І. Гаврилов, Б. Т. Гінзбург, М. С. Певзнер, Н. В. Ковальова, Г. С. Маричева, Ю. В. Редькін [1, 5, 6, 11, 14–16] та ін.). Встановлено цілий ряд ймовірних факторів, які викликають хромосомні порушення, пов'язані із синдромом Дауна, а саме: підвищена асоціативна активність хромосом батьків хворого; вік матері; вік батька; співвідношення віку батьків; ендокринні відхилення; радіаційне опромінення та інші несприятливі ендогенні та екзогенні фактори, хоча остаточні висновки вченими ще не зроблені. Частота: 1: (650–1000) живонароджених.

У плодів цей синдром зустрічається удвічі частіше, оскільки 65–80 % їх з трисомією 21 спонтанно абортуються на ранніх термінах вагітності. Частота в загальній популяції — 1: 4000.

Ризик народження дітей з синдромом Дауна різко підвищується з віком матері. В деяких країнах спостерігається тенденція щодо зростання віку матерів, оскільки жінки відкладають народження дитини і, відповідно, народжують у пізньому репродуктивному віці.

Частота синдрому Дауна серед новонароджених залежно від віку матері за даними Реєстру ВВР Українсько-Американської програми запобігання вродженим вадам розвитку (2003–2009 рр.):

| Вік матері (роки) | Частота синдрому Дауна (на 10000 живонароджених) |
|-------------------|--|
| < 30 | 8,66 |
| 30–34 | 13,95 |
| 35 + | 57,68 |

Співвідношення статей: Ч1 : Ж1.

Характеризуючи порушення розвитку, пов'язані із синдромом Дауна, вчені зазначають, що соматичні і психічні прояви регулярної трисомії та трисомії з транслокацією, як різновидів синдрому Дауна, тотожні за ступенями тяжкості (О. Ф. Давіденкова, Ю. В. Редькін [7, 16] та ін.). Істотні відмінності спостерігаються при мозаїчному варіанті синдрому — симптоми, як правило, ідентичні, але менш виражені або зовсім не проявляються. При синдромі Дауна спостерігаються від 9 до 29 аномалій розвитку, а саме — скелетні порушення, деформація грудини, вкорочення трубчастих кісток, гіпоплазія тазу. Зріст осіб із синдромом Дауна нижчий за середній, спостерігаються стійкі порушення постави.

Для таких осіб характерними є морфологічні зміни внутрішніх органів. Через слабкість пупочного кільця та розходження прямих м'язів живота виникають пупочна та пахові грижі. Внаслідок гіпотонії передньої черевної стінки живіт завжди вип'ячений. Часто діагностується недорозвиток зовнішніх статевих органів. Зустрічаються вроджені пороки серця — дефекти артри-вентрикулярного отвору, міжшлункової та міжпредсердної перегородок, незрощення артеріального протоку [11]. Частота пороків серця, за повідомленнями Н. Bass [20], знаходиться на рівні 42 %. Спостере-

ження О. Ф. Давіденкової [7] дозволили зафіксувати майже вдвічі нижчий показник — 22 %.

Дослідження вказують на характерні морфологічні зміни мозку при синдромі Дауна. Так, спостерігаються зменшені розміри мозочка та стовбура мозку (О. Е. Давіденкова [7]), мала кількість та хибне розташування гангліозних клітин, форми клітин кори наближаються до невробластів, ядра часто мають 2–3 ядерця, спостерігаються клітини спотвореної форми (В. В. Русскіх [17]).

Л. О. Бадалянм з співав. [1] констатовано зменшення мозку в розмірах, недорозвиток лобних часток, недостатня диференціація борозен і звивин, аномалії кровоносних судин. Мозкові шлуночки частково недорозвинені, їхні порожнини зменшені. Нервові клітини недостатньо диференційовані, спостерігаються аномалії сірої та білої речовини.

Морфологічні дослідження, які розкривають єдність структури і функцій мозку, мають не тільки теоретичне значення, але й накопичують матеріал для подальшого аналізу патології розумових і рухових порушень, характерних для синдрому Дауна: діагностується порушення вестибулярного апарату, недостатня моторика (F. Anwar [19]), для них характерна загальна гіпотонія, різке зниження м'язового тону, сухожильних рефлексів (В. В. Русскіх [17]). Однак прояв перерахованих неврологічних симптомів, за ствердженням О. Ф. Давіденкової та співав. [7], зменшується або зовсім зникає в період статевого дозрівання.

Всі рухові функції осіб із синдромом Дауна затримуються в розвитку, а самі рухи погано координовані (F. Anwar [19]). Дослідження чутливості та рухомості нервової системи дозволило виявити суттєві дефекти розвитку нервових клітин рухового аналізатора.

При синдромі Дауна, як правило, спостерігається порушення ліпідного обміну (О. Ф. Давіденкова [7]). За повідомленнями автора, життя людей із синдромом Дауна залишається коротшим за середні показники тривалості життя в популяції. Це пояснюється численними порушеннями розвитку, які роблять організм осіб із синдромом Дауна дуже вразливим.

Одним із провідних симптомів, що характеризують синдром Дауна, викликаний простою трисомією та трисомією з транслокацією, є зміни у вищій психічній діяльності в формі розумової відсталості різних ступенів — від легкої дебільності до глибокої ідіотії (Л. О. Булахова [3]).

Переважно це олігофренія ступеня імбецильності (О. Ф. Давіденкова, Д. М. Ісаєв [10] та ін.). За відомостями різних авторів, вона складає 65–90 % випадків синдрому. В інших випадках діагностується дебільність та ідіотія, приблизно в однаковому співвідношенні (Г. С. Маричева, В. І. Гаврилов [14, 5]); Г. Є. Сухарева [14, 5, 18], в свою чергу, наводить таку статистичну картину розподілу осіб з синдромом Дауна в структурі олігофренії: 75 % випадків — імбецильність, 20 % — ідіотія, 5 % — дебільність.

Прогноз: Діти пізніше починають сидіти, стояти, ходити, говорити. Тривалість життя визначається наявністю вад шлунково-кишкового тракту та серця, приєднанням інтеркурентних захворювань. У тих, котрі вижили після 40 років, розвиваються клінічні та патоморфологічні ознаки хвороби

Альцгеймера (деменція стареча прогресуюча) — 30 %. Типовими для дорослих хворих з синдромом Дауна є прояви депресивного синдрому.

При мозаїчному варіанті синдрому Дауна дебільність складає 33 %, в 11 % випадків відмічається суміжний ступінь розумової відсталості (Г. С. Маричева, В. І. Гаврилов [14, 5]).

В. В. Лебединським [13] було виділено ряд патопсихологічних параметрів, які визначають характер психічного дизонтогенезу розумово відсталих осіб, включаючи і осіб із синдромом Дауна. Торкаючись функціональної локалізації порушень, автор визначає кілька основних параметрів:

– перший параметр — частковий, зумовлений дефіцитністю основних функцій генезису, праксису, мови;

– другий — загальний, пов'язаний з порушеннями регуляторних систем;

– третій параметр дизонтогенезу, виділений вченим, визначає множинні порушення розвитку органів і систем, що є характерним для синдрому Дауна. Саме він, на думку вченого, визначає взаємовідношення між первинним порушенням — порушеннями розвитку мозкових структур і їхнім функціонуванням, порушеннями органів відчуття;

– четвертий параметр дизонтогенезу пов'язаний з патологією міжфункціональних зв'язків і зумовлює ізоляцію функцій. Автор вказує, що ізолюваною може виявитись навіть найменш ушкоджена функція. Асоціативні зв'язки в умовах органічної недостатності нервової системи характеризуються підвищеною інертністю. Внаслідок цього виникає їх патологічна фіксація, труднощі ускладнення переходу до ієрархічних зв'язків. В пізнавальній сфері розумово відсталих, включаючи і осіб із синдромом Дауна, фіксаційні патології проявляються у вигляді інертних стереотипів.

Т. К. Беляковою [2] вивчались питання про існування взаємозв'язку між параксизмальним синдромом та глибиною інтелектуального дефекту в осіб із синдромом Дауна. Незважаючи на те, що параксизмальний синдром не є типовою ознакою синдрому Дауна, автор доводить, що при даному синдромі він зустрічається значно частіше, ніж в популяції здорових. Ускладнення синдрому Дауна параксизмальним синдромом значно обтяжує перебіг основного захворювання, а в клінічній картині з'являються симптоми та синдроми, які поглиблюють інтелектуальний дефект.

Розглядаючи терапевтичні (медикаментозні) засоби впливу на осіб із синдромом Дауна науковці вказують, що такі спроби не дають позитивних результатів. Н. Ф. Дементьева та співавтори [8] на підставі аналізу 187 наукових публікацій повідомляють про міжнародний досвід використання гормональних препаратів, глютамінової кислоти, підсадки ембріональної тканини без посилення на позитивні результати їхнього застосування для розвитку осіб із синдромом Дауна. Підкреслюючи роль психотропних препаратів, які використовуються для корекції поведінки, автори досить песимістично оцінюють можливості їхньої дії на людей із синдромом Дауна.

Таким чином, на основі аналізу літературних джерел виділено найбільш характерні порушення розвитку осіб із синдромом Дауна:

соматичні:

– численні скелетні аномалії, м'язова гіпотонія, порушення в розвитку серця, інших внутрішніх органів, аномалії сірої та білої речовини головного мозку. Вади, викликані трисомією хромосоми-21, викликають відхилення психофізичного розвитку, позначаються на тривалості та якості життя осіб із синдромом Дауна;

психічного розвитку:

– недоумство характеризується переважно тяжкою формою, але також зустрічаються як глибока, так і помірна форми. При мозаїчному варіанті синдрому вченими констатується межовий стан розумової відсталості;

– виявлено чотири патопсихологічні параметри, які визначають характер психічного дизонтогенезу при синдромі Дауна.

Від спадкових хвороб та вроджених вад розвитку (ВВР) страждає біля 10 % населення, а 20 % популяції протягом життя потребують медико-генетичної поради або консультації. В Україні працюють 61 міжрайонний медико-генетичний кабінет, 22 обласні медико-генетичні консультації, 7 міжобласних медико-генетичних центрів, які надають медико-генетичну допомогу родинам із дітьми з вродженою та спадковою патологією.

Ми вважаємо, що вивчення соматичних відхилень та особливостей психофізичного розвитку в осіб із синдромом Дауна необхідне, так як вимагає їх врахування в процесі розробки і впровадження психолого-педагогічних заходів з підготовки підлітків із синдромом Дауна до психосоціальної інтеграції в суспільство.

Висновки

1. Аналіз літератури з проблеми дітей з синдромом Дауна дозволяє констатувати, що структура психічного недорозвинення таких дітей своєрідна: мова з'являється пізно і впродовж всього життя залишається недорозвиненою, розуміння мови недостатнє, словниковий запас бідний, часто зустрічається дизартрія або дислалія. Але, недивлячись на тягар інтелектуального дефекту, емоційна сфера залишається практично збереженою.

2. Виділено найбільш характерні порушення розвитку осіб із синдромом Дауна:

соматичні:

– численні скелетні аномалії, м'язова гіпотонія, порушення в розвитку серця, інших внутрішніх органів, аномалії сірої та білої речовини головного мозку. Вади, викликані трисомією хромосоми-21 викликають відхилення психофізичного розвитку, позначаються на тривалості та якості життя осіб із синдромом Дауна;

психічного розвитку:

– недоумство характеризується переважно тяжкою формою, але також зустрічаються як глибока, так і помірна форми. При мозаїчному варіанті синдрому вченими констатується межовий стан розумової відсталості;

– виявлено чотири патопсихологічні параметри, які визначають характер психічного дизонтогенезу при синдромі Дауна.

3. Вивчення соматичних відхилень та особливостей психофізичного розвитку в осіб із синдромом Дауна необхідне, тому що вимагає їх врахування в процесі розробки і впровадження психолого-педагогічних заходів з підготовки підлітків із синдромом Дауна до психосоціальної інтеграції в суспільство.

Література

1. Бадалян Л. О., Таболин В. А., Вельтищев Ю. Е. Наследственные болезни у детей. — М.: Медицина, 1971. — 315 с.
2. Белякова Т. К. Параксизмальный синдром и глубина интеллектуального дефекта // Неврология и психиатрия. — 1973. — Т. 73, № 10. — С. 1555–1557.
3. Булахова Л. А., Полищук И. А. Клиническая генетика в психиатрии. — К.: Здоров'я, 1981. — 230 с.
4. Бутомо Н. В., Прозорова М. В., Хитрикова Л. Е. Множественные хромосомные aberrации в трех поколениях семьи с синдромом Дауна // Цитология и генетика. — 1984. — Т. 18, № 3. — С. 223–228.
5. Гаврилов О. В. Психолого-педагогічні умови формування соціальної поведінки глибоко розумово відсталих дітей/ Автореф. на здобуття наук. ступеня кандидата психологічних наук. — К., 1997. — 171 с.
6. Гинзбург Б. Т. Методы определения врожденных пороков развития и врожденных морфогенетических вариантов у детей в системе генетического мониторинга // Педиатрия. — 1999, № 4. — С. 41–44.
7. Давиденкова Е. Ф. Хромосомные болезни человека. — Л.: Наука, 1965. — 320 с.
8. Дементьева Н. Ф., Ермолина Л. А., Ежкова В. А., Можаяева Е. Г. Терапия и социальная адаптация больных олигофренией // Невропатология и психиатрия. — 1981. — Т. 81, № 3. — с. 429–450.
9. Жданова Н. С. Ассоциации спутничных хромосом у человека в норме и при синдроме Дауна // Цитология. — 1971. — Т. 13, № 1. — С. 42–50.
10. Исаев Д. Н. Психическое недоразвитие у детей. — Л.: Медицина, 1982. — 367 с.
11. Ковалева Н. В. Ассоциации акроцентрических хромосом у родителей детей с болезнью Дауна // Цитология. — 1991. — Т. 33, № 36. — С. 3–11.
12. Кристашвили Д. И. Необычный кариотип у ребенка с болезнью Дауна // Педиатрия. — 1985, № 4. — С. 69–70.
13. Лебединский В. В. Нарушение психического развития. — М.: МГУ, 1985. — 347 с.
14. Маричева Г. С., Гаврилов В. И. Умственная отсталость при наследственных болезнях. — М.: Медицина, 1988. — 256 с.
15. Певзнер М. С., Лубовский В. И. Динамика развития детей-олигофренов. — М.: Просвещение, 1963. — 142 с.
16. Редькин Ю. В. Фенотипический полиморфизм синдрома Дауна // Вопросы охраны материнства и детства. — 1981. — Т. 26, № 9. — С. 28–32.
17. Русских В. В. О патогенезе и современном лечении болезни Дауна. — М.: Просвещение, 1963. — 84 с.
18. Сухарева Г. Е. Клинические лекции по психиатрии детского возраста. — М.: Просвещение, 1965. — 348 с.
19. Anwar F. Motor function Down's Syndrome // International Review Researches of Mental Retardation. — 1981. — Vol. 10. — P. 82–83.
20. Bass H. N., Sparkes R. S. Two balanced translocations in three generations of a pedigree t(7;10)(g11;g22) and t(14;21). — Medicine Genetics. — 1979. — Vol. 16, № 2. — P. 215–218.
21. Bell E. F., Warburton D. Two reciprocal translocation associated with microcerhaly and retardation. — Medicine Genetic. — 1977. — Vol. 14, № 2. — P. 141–142.
22. Hamerton J. L. Reciprocal translocation in man // Chromosome Today. — 1969. — Vol. 2. — P. 21–32.
23. Morgan A., Aldas J. Down's Syndrome // Pediatris. — 1996. — Vol. 98, № 4. — P. 692–697.

Р. А. Ковтун

Классический частный университет, г. Запорожье

СИНДРОМ ДАУНА И ПРИЧИНЫ ЕГО ВОЗНИКНОВЕНИЯ

Резюме

В статье рассматриваются особенности структуры психического недоразвития детей с синдромом Дауна, общие принципы обучения, которые разработаны на основе современных представлений о развитии детей дошкольного возраста с учетом специфических особенностей, присущих детям с синдромом Дауна, а также основа программ когнитивного развития.

Ключевые слова: синдром Дауна, психическое недоразвитие, программа когнитивного развития.

R. A. Kovtun

Classic private university, Zaporozhye

DAUN SYNDROME AND REASONS OF HIS ORIGIN

Summary

The features of psychical structure of children with the Daun syndrome are examined in the article as well as general principles of teaching, which are developed on the basis of modern conception of preschool age children development considering the specific features of children with the Daun syndrome and also basis of the programs of cognitive development is examined.

Key words: Daun Syndrome, psychical deficiency, program of cognitive development.