

**Цепкова Анастасия Сергеевна**

студентка

Научный руководитель

**Тютюнникова Евгения Борисовна**

канд. с.-х. наук, доцент, преподаватель

ФГБОУ ВО «Армавирский государственный

педагогический университет»

г. Армавир, Краснодарский край

## **СИНДРОМ ДАУНА, ЭТИОЛОГИЯ, ПРИЗНАКИ, МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ, ВОЗМОЖНОСТИ ЛЕЧЕНИЯ**

***Аннотация:** в статье раскрывается подробная характеристика синдрома Дауна, основные причины его возникновения, методы диагностики и возможности лечения данного заболевания. Отдельная роль отводится логопедической работе по формированию речи.*

***Ключевые слова:** синдром Дауна, этиология, диагностика, лечение, трисомия в 21-ой хромосоме, умственная отсталость, речевые нарушения.*

Хромосомные болезни встречаются в среднем с частотой 0,7–0,8% среди новорожденных. Частота хромосомных перестроек у эмбрионов значительно выше. Предполагается, что 30–40% эмбрионов погибают в первые недели после оплодотворения. В первом триместре беременности хромосомные перестройки отмечаются у 50% спонтанных абортов, во втором триместре их число снижается до 25–30%, а после 20-й недели – до 7%. Частота различных хромосомных синдромов значительно различается. На геномные синдромы приходится 95% всех случаев (из них 75% приходится на синдром Дауна: 1 : 700). Таким образом, опираясь на данные статистики, можно сделать вывод, что исследование данной проблемы является довольно актуальным на сегодняшний день.

Синдром Дауна – хромосомное заболевание, при котором кариотип клеток тела чаще всего представлен 47 хромосомами вместо обычных 46 (за счет лишней хромосомы в 21-ой паре).

Интерес к исследованию данного синдрома появился еще в 1866 г., когда английский врач Джон Лангдон Даун описал специфическую форму заболевания. В 1966 г. была расшифрована его генетическая природа, когда Жером Лежен с сотрудниками обнаружили в кариотипе этих больных лишнюю хромосому. Немного позже, в связи с развитием медицинской науки, интерес к исследованию данного заболевания начал активно возрастать и в настоящее время, при анализе литературных данных, известны следующие имена и фамилии таких ученых, которые внесли значительный вклад в исследование данной проблемы: Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина, Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская, Г.Ф. Нестерова и др. [2, с. 110–114].

Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская отмечают характерные для синдрома Дауна признаки: психическое недоразвитие и мышечная гипотония, пороки развития внутренних органов (ЖКТ, сердца и др.). Имеются характерные черепно-лицевые аномалии: уплощение затылка, широкое плоское лицо, эпикант, узкий лоб, короткий нос, монголоидный разрез глаз, большой высунутый изо рта язык, толстые губы, короткая шея, деформированные ушные раковины, короткие и широкие пальцы, поперечная складка ладони, запаздывание в половом развитии. Для таких больных характерна умственная отсталость, преимущественно имбецильность (65–90%), а также значительное отставание экспрессивной речи, грубое нарушения формирования грамматического строя [1, стр. 77].

Основными причинами возникновения синдрома Дауна являются: возраст матери старше 35 и младше 18 лет, заболевания матери на момент зачатия (гипотиреоз и др. эндокринные заболевания), алкоголизм, курение, употребление наркотиков родителями [1, с. 15].

Диагностика этого синдрома не вызывает особых трудностей. Среди методов диагностики, Г.Ф. Нестерова выделяет следующие: специальные методы УЗИ-исследований, также некоторые генетические исследования, носящие тестовый характер – амниоцентез (взятие околоплодных вод), биопсия хориона (взятие ткани хориона для генетического исследования в сроке от 9,5 до 12 недель), кордоцентез (взятие пуповинной крови плода для дальнейшего исследования); неинвазивные методы – набор скрининг-тестов (исследование крови матери), которые являются более безопасными для матери и плода [3, с. 39].

По утверждениям Р.Г. Заяц, данная трисомия неизлечима, однако сопутствующие заболевания (врожденные пороки сердца, проблемы с ЖКТ и др.) могут быть успешно исправлены. Лечение детей с синдромом Дауна должно включать курсы реабилитации и социальную поддержку, работа также должна осуществляться в комплексной работе всех специалистов (психолога, врача, педагога, логопеда и т. д.). Особая роль должна уделяться формированию трудовых умений и навыков, а также экспрессивной и грамматической сторонам речи данных детей.

В своей статье, учитель-логопед, педагог-практик со стажем О.В. Смыкова отмечает, что развитие речи у детей с синдромом Дауна – сложный многоуровневый и многофункциональный длительный процесс индивидуальных занятий с логопедом, осуществляющийся 2–3 раза в неделю по 30 минут, требующий знания особенностей развития речи как обычных детей, так и детей с синдромом Дауна и включающий в себя целую группу задач по: формированию средств общения, доступных детям с синдромом Дауна, системы общения «взрослый – ребенок», расширению объема понимания обращенной речи, нормализации дыхания и движений артикуляторных органов, активизации звукопроизношения и семантической сопряженности слов [4].

Основной целью воспитания и обучения детей с синдромом Дауна является их семейно-социальная адаптация. Для этого активно используются групповые занятия для улучшения социализации ребенка и его подготовки. Также

приветствуется нахождение ребенка в детских коллективах (например, в детских садах). Дети с синдромом Дауна могут проходить обучение в специализированных и обычных школах, приветствуются занятия с психологами и логопедами в специальных реабилитационных центрах [2, с. 110–114].

Таким образом, изучение проблемы хромосомных аномалий, в частности, синдрома Дауна является в настоящее время довольно актуальной и требует к себе как можно больше внимания и интереса среди ученых и специалистов различного профиля, в том числе и логопеда. Благодаря тем знаниям, которые будут получены в ходе исследования данной проблемы, будущий специалист сможет наиболее грамотно подойти к организации диагностики, профилактики и устранения тех или иных нарушений. Среди основных речевых нарушений, которые чаще всего фиксируют при данном синдроме являются: алалия, общее недоразвитие речи, дизартрия и заикание.

### ***Список литературы***

1. Заяц Р.Г. Медицинская биология и общая генетика: учебник / Р.Г. Заяц [и др.] – 3-е изд. – Минск: Вышэйшая школа. – 2017. – 480 с.
2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учеб. пособ. для студ. пед. высш. учеб. заведений / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина; под ред. В.И. Селиверстова, Б.П. Пузанова. – М.: ВЛАДОС, 2001. – 368 с.
3. Нестерова Г.Ф. Психолого-социальная работа с инвалидами. Реабилитация при синдроме Дауна: учебник. – М.: Речь, 2006. – 120 с.
4. Смыкова О.В. Особенности развития речи детей с синдромом дауна дошкольного возраста [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://nsportal.ru/detskiy-sad/raznoe/2014/12/19/osobennosti-razvitiya-rechi-u-detey-s-sindromom-dauna>