



Солнечные дети  
с синдромом Дауна

ВЫПОЛНИЛ СТУДЕНТ ГРУППЫ 208-1 : КРАСНОВ АРТЕМ

# Из истории

---

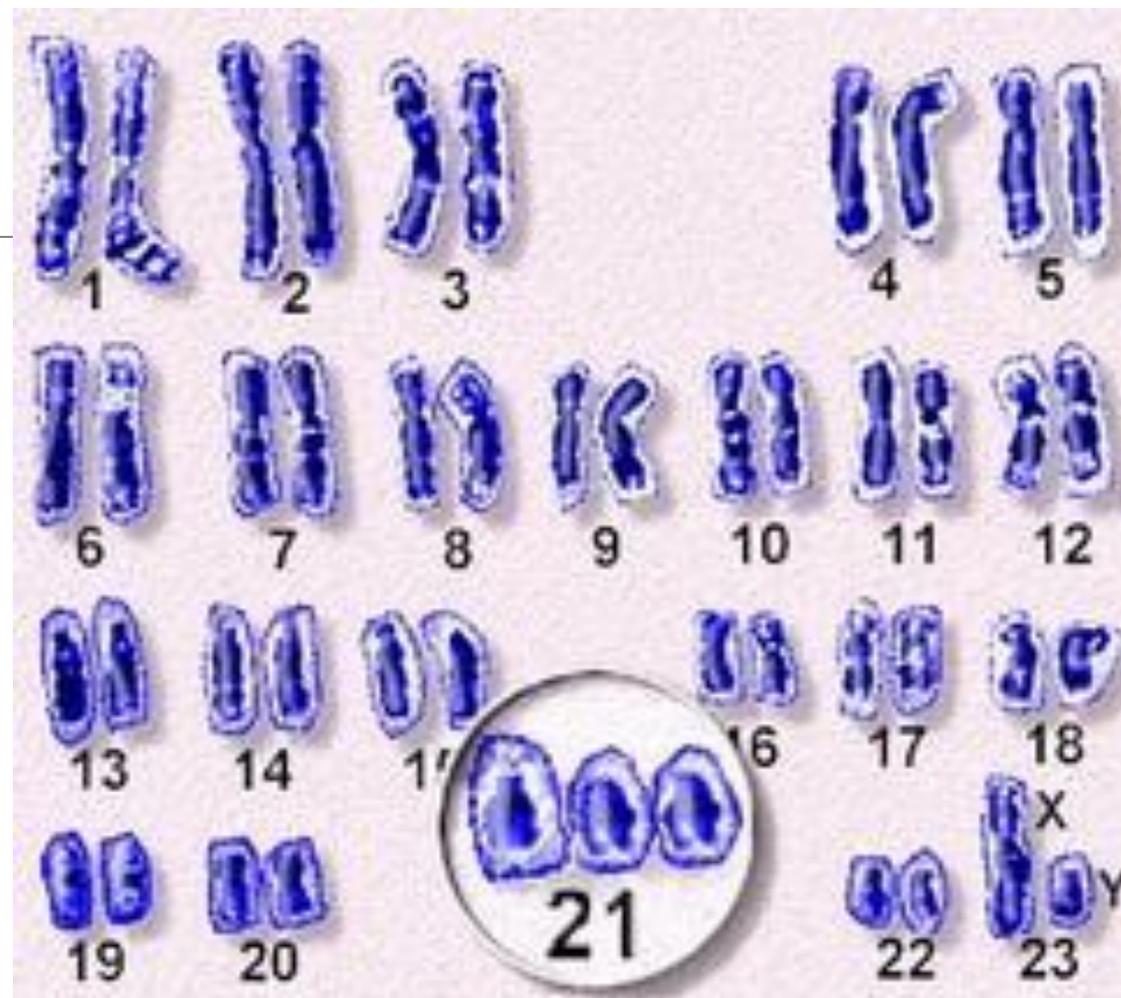
- Впервые признаки людей с синдромом Дауна описал английский врач Джон Лэнгдон Даун в 1866 г.
- Французский ученый Жером Лежен в 1959 г. обнаружил причину синдрома Дауна - лишнюю хромосому.



# Синдром Дауна

## (трисомия по хромосоме 21)

- одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями.
- Существует ещё две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4 % случаев, и мозаичный вариант синдрома — 5 %.



# Дородовая диагностика

В России беременные женщины в числе прочих исследований проходят скрининг на предмет вероятности рождения ребёнка с синдромом Дауна, с другими анеуплоидиями (синдромы Эдвардса, Патау, Тёрнера и т. д.) и с дефектом развития нервной трубки (расщепление позвоночника, называемое Spina bifida).

Расчёт риска производится по трём показателям, с учётом возраста женщины:

- количество ассоциированного с беременностью плазменного протеина А;
- количество свободной  $\beta$ -субъединицы хорионического гонадотропина человека;
- ультразвуковые признаки (увеличение объёма жидкости в воротниковом пространстве, укорочение костей носа, укороченные кости голени, изменение структур мозга и другие).

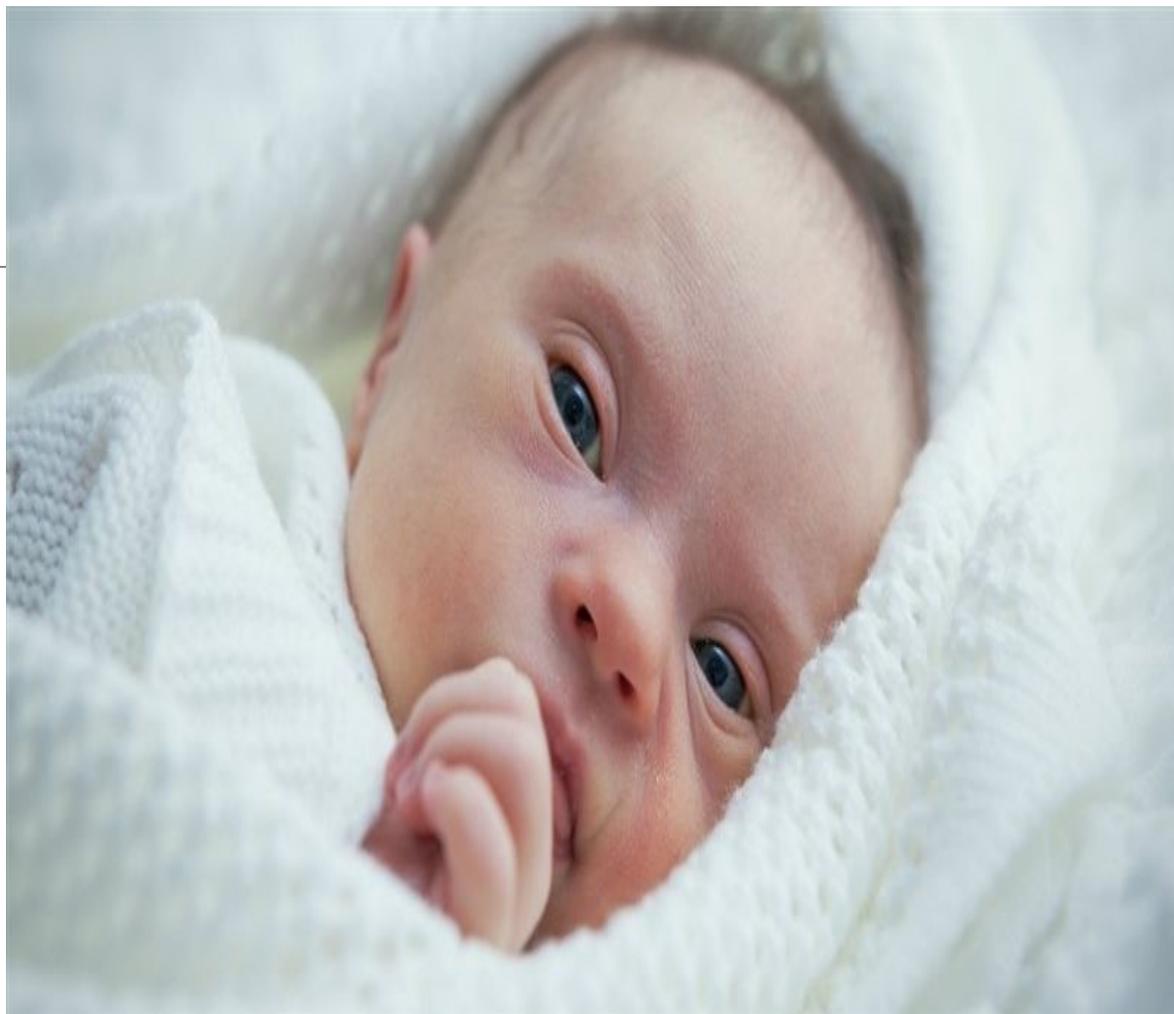


# «Синдром Дауна»

- Частота рождения детей с синдромом Дауна примерно 1 на 600-800 новорожденных.

## ***Существует 2 диагноза:***

- Болезнь Дауна (используется в России).
- Синдром Дауна (общемировая практика).



**Синдром Дауна не является  
болезнью!!!**

# Симптоматика

- полиэндокринными нарушениями различной степени тяжести;
- множеством пороков внутренних органов;
- пониженной сопротивляемостью к инфекционным заболеваниям;
- нарушениями познавательной деятельности вплоть до идиотии или имбецильности.



# Клиника нарушения

- монголоидом (скошенный разрез узких глаз с нависающей складкой над верхним веком);
- маленький нос с широкой плоской переносицей;
- деформированные ушные раковины;
- полуоткрытый рот;
- недоразвитая верхняя и выступающая нижняя челюсти;
- плоский затылок;
- нарушение моторики и физического развития;
- низкий рост.

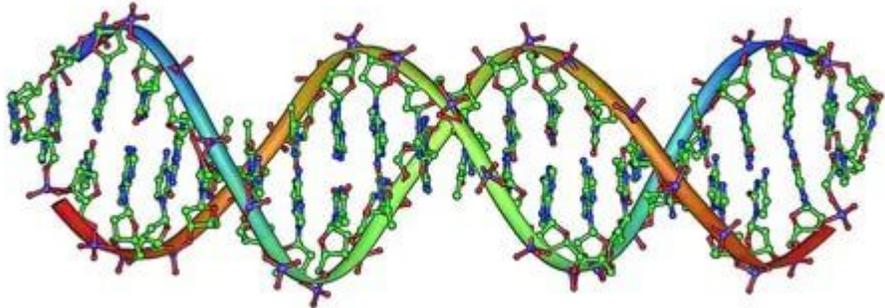


# Факторы влияющие на вероятность рождения ребёнка с данным синдромом

---

- немолодой возраст родителей: мать старше 35 лет, отец старше 45 лет
- слишком молодой возраст матери (до 18 лет)

■ бли



- а также, как ни странно, возраст бабушки по материнской линии. «Причем последний из четырех факторов оказался наиболее значимым. Чем старше была бабушка, когда рожала дочь, тем выше вероятность, что та родит ей внука или внучку с синдромом Дауна. Эта вероятность возрастает на 30% с каждым годом».

# Структура психического недоразвития детей с синдромом Дауна своеобразна:

- речь появляется поздно и на протяжении всей жизни остаётся недоразвитой, понимание речи недостаточное, словарный запас бедный.
- трудности в освоении речи у детей с синдромом Дауна связаны с частыми инфекционными заболеваниями среднего уха, снижением остроты слуха, пониженным мышечным тонусом, маленькой полостью

- при развитии речи существенное значение имеют тактильные ощущения внутри ротовой полости, дети нередко испытывают трудности в распознавании своих ощущений: плохо представляют себе, где находится язык и куда его следует поместить для того, чтобы произнести тот или иной звук
- в формировании способности к рассуждению и выстраиванию доказательств дети с синдромом Дауна испытывают значительные затруднения. Дети труднее переносят навыки и знания из одной ситуации на другую. Абстрактные понятия, в учебных дисциплинах недоступны для понимания. Также может быть затруднено умение решать возникшие практические проблемы. Ограниченность представлений, недостаточность умозаключений, лежащих в основе мыслительной деятельности, делают для многих детей с синдромом Дауна невозможным обучение отдельным школьным предметам



- дети с синдромом Дауна не умеют и не могут интегрировать свои ощущения - одновременно концентрировать внимание, слушать, смотреть и реагировать и, следовательно, не имеют возможности в отдельно взятый момент времени обработать сигналы более чем от одного раздражителя

- но, несмотря на тяжесть интеллектуального дефекта, эмоциональная сфера остаётся практически сохранённой. Люди с данным синдромом могут быть ласковыми, послушными, доброжелательными. Они могут любить,



- большинство из них любопытны и обладают хорошей подражательной способностью, что способствует привитию навыков самообслуживания и трудовых процессов.

- Уровень навыков и умений, которого могут достичь дети с синдромом Дауна, весьма различен. Это обусловлено генетическими и



---

**Успешные люди с синдромом**  
**Дауна**

# Карен Гаффни

---

Карен Гаффни 34 года и она руководит некоммерческой организацией, помогающей адаптации в обществе детям с ограниченными возможностями, в частности, с синдромом Дауна. Несмотря на парализованную левую ногу, она стала первым человеком с синдромом Дауна, сумевшим переплыть Ла-Манш. После этого Гаффни установила еще несколько рекордов, стала золотой медалисткой Паралимпийских игр. Недавно она получила диплом почетного доктора Университета Портленда, штат Орегон.



# Тим Харрис

- Тим Харрис — успешный ресторатор. Ему принадлежит Tim's Place, «самый дружелюбный ресторан в мире», который предлагает посетителям, помимо традиционных блюд, бесплатные объятия Тима. С момента открытия ресторана в 2010 году Тим обнял более 22 тысяч человек.



# Джейми Брюэр

---

■ Брюэр получила известность за воплощенные образы в сериале 'Американская история ужасов' ('American Horror Story'). Она стала первой моделью с синдромом Дауна, дефилирующей по подиуму на показе уровня Недели моды...



**ПРЕЗЕНТАЦИЯ  
ОКОНЧЕНА**

**СПАСИБО ЗА  
ВНИМАНИЕ!**