

П.А. Тюрина

P.A. Tiurina

Научный руководитель к.м.н., ассистент В.В. Вустенко

Scientific supervisor PhD, assistant Professor, V.V. Ustenko

Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького

Учреждение дополнительного образования «Донецкая Республиканская

Малая Академия Наук учащейся молодежи», г. Донецк

Donetsk national medical University

Institution of additional education «Donetsk national Minor Academy of Sciences

of student youth», Donetsk

polza_ne@mail.ru

Синдром Дауна: бессильна ли медицина?

Клинические аспекты болезни

Down`s syndrome: whether the medicine is powerless?

Clinical aspects of the disease

Аннотация. Проблема синдрома Дауна остается актуальной и в данное время, заслуживая внимания не только практической медицины ,научных разработок, но и общества в целом.

Abstract. The problem of down syndrome remains relevant at this time ,deserving the attention not only of practical medicine and scientific developments ,but also society as a whole.

Ключевые слова. Синдром Дауна, генетические заболевания, инвазивный метод, неинвазивный метод, диагностика, профилактика, симптом, синдром.

Keywords. Down's syndrome, genetic diseases, invasive method, noninvasive method, diagnostics, prophylaxis, symptom, syndrome.

Проблема генетических аномалий волнует человечество уже много веков. С каждым годом наши знания углубляются, но количество нерешённых вопросов продолжает поддерживать постоянный интерес науки к проблеме

рождения особенных детей – детей с синдромом Дауна. Данный вопрос изучается на протяжении длительного времени, к данному синдрому наблюдается интерес со стороны ведущих специалистов и ученых: Н.Н. Малофеева, Т.В. Пелымской, О.С. Никольской, Ю.А. Разенкова, Н.Д. Шматко, Е. Р. Баенской, Г. А. Мишиной и многих других. Это можно объяснить тем, что клинические признаки синдрома заметно выражены, синдром имеет большую частоту среди новорожденных, а также возможностями диагностики на ранних сроках беременности и относительно большой продолжительностью жизни, выживаемостью и относительной устойчивостью к внешним негативным факторам окружающей среды.

Статистическо-социальные аспекты синдрома дауна в ДНР.
Сравнительный анализ статистических данных за 2015 и 2016 гг. В 2015 году было обследовано по программе пренатальной диагностики по наиболее часто встречающимся хромосомным патологиям 6898.

Сформирована группа риска и проведено 369 инвазивных исследования. Из них выявлено 32 хромосомные патологии, 12 случаев регулярной трисомии по 21 хромосоме (синдромом Дауна) и 1 случай транслокационной формы синдромом Дауна (рис. 1.1).

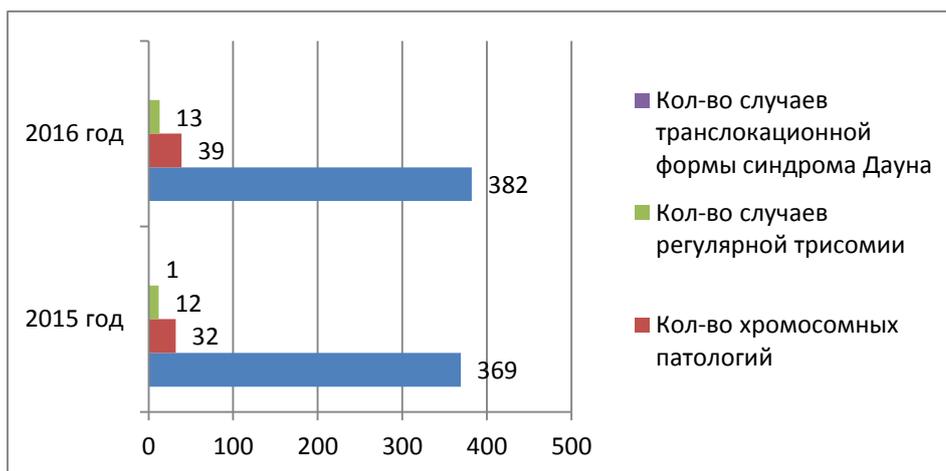


Рис. 1.1. Исследования, проведенные на наличие хромосомных патологий у группы риска в 2015-2016 гг.

За 2015 год исследовано 94 образца abortивного материала, 43 образца были с хромосомной патологией, из них 6 образцов с трисомией 21.

В 2016 году в РСЦМГПД было обследовано 15152 беременных женщины. Группа риска составила 335 женщин, как первого, так и второго триместра. Проведено 382 инвазивных манипуляции. Выявлено 39 плодов с хромосомной патологией, из них 13 плодов с синдромом Дауна.

Из 126 образцов abortивного материала, 4 abortуса имели в кариотипе трисомию по 21 паре (рис. 1.2.)

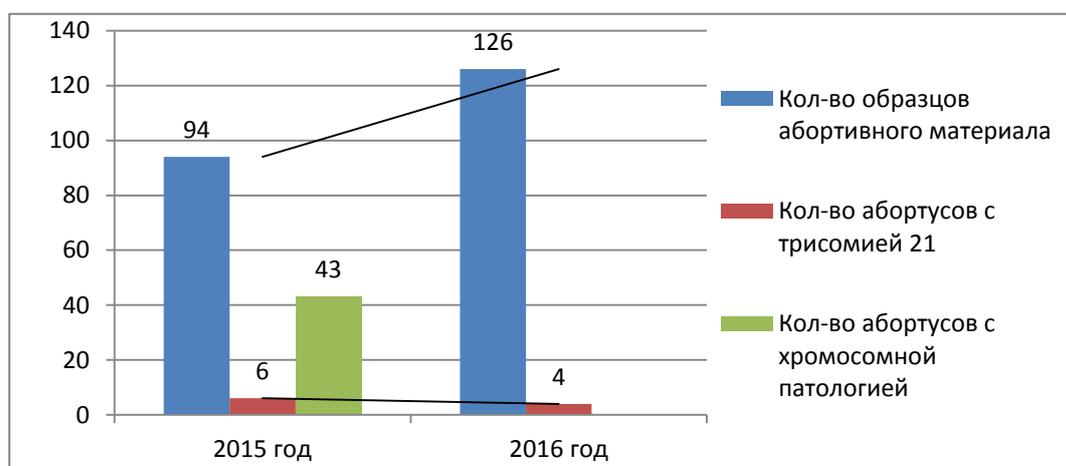


Рис. 1.2. Исследования abortивного материала на трисомию 21

В отделении цитогенетики в 2015 году было выявлено 24 ребенка с синдромом Дауна (2 ребенка с транслокационной формой и 1 с мозаичной формой).

В 2016 году синдром Дауна диагностирован по лимфоцитам периферической крови у 15 детей (1 ребенок с мозаичной формой и 1 ребенок с сочетанной хромосомной патологией).

Изучение отношения к синдрому Дауна в среде подростков

В результате изучения отношения к синдрому Дауна в среде подростков было выяснено, что распространенность заболевания довольно высока. Отношение детей не всегда является толерантным и доброжелательным, зачастую даже жестоким и предвзятым.

Дети с синдромом Дауна имеют почти такой же эмоциональный фон, как и их погодки. Из-за ограниченного общения со сверстниками такие дети более привязаны к родителям, потому что проводят с ними большую часть своей жизни. Дружбой со своими сверстниками такие дети очень дорожат, подражая им они могут научиться чему-то новому, например: езде на велосипеде, знакомству с новыми людьми, играм и т.п.

Чтобы установить взаимный позитивный контакт между детьми с синдромом Дауна и детьми без него, необходимо создавать специальные программы, целью которых будет вовлечение и тех, и тех детей в общие занятия развивающие навыки детей (не только с заболеванием, но и здоровых), в это время: будут происходить процессы свободного развития личности, воспитывается гражданственность, толерантность, уважение к правам и свободам человека.

Многие погодки детей с синдромом Дауна не знают, как относиться к таким детям, которые, в свою очередь, не всегда имеют навыки адаптации в социуме.

Такие дети чувствуют себя ущемленными в обществе, лишенными всяческих прав.

Если рассматривать законы РФ, касающиеся людей с подобными заболеваниями, можно обнаружить такие законы :

Согласно Конвенции о правах ребенка (одобрена Ген. Ассамблеей ООН 20 ноября 1989г.), ратифицированной Постановлением ВС СССР от 13 июня 1990 г. №1559-1, «дети-инвалиды с отклонениями в умственном развитии, в том числе дети с синдромом Дауна, дети с множественными психофизическими нарушениями, имеют право на получение образования и реабилитацию в условиях наибольшей социальной интеграции в системе общего или специального (коррекционного) образования».

В соответствии с п. 1 ст. 16 Закона «Об образовании», органы управления образованием обеспечивают «прием всех граждан, которые проживают на данной территории и имеют право на получение образования

соответствующего уровня». При этом родители имеют право «выбирать формы обучения, образовательные учреждения» для своих детей, предусмотренное п.1 ст. 52 Закона РФ «Об образовании».

Для того, чтобы узнать реальное отношение к данной проблеме в среде подростков ДНР, нами была разработана анкета (Приложение Б), включающая в себя вопросы, посвящённые синдрому Дауна, наркомании (в том числе, курению и алкоголизму).

Анкетирование проводилось в разных школах г. Донецка и г. Горловки, ответили на вопросы, посвящённые синдрому Дауна, 237 детей возрасте от 13 до 16 лет.

На вопрос «Знаете ли Вы, что такое синдром Дауна?») большинство детей (203 человека, 86%) ответили положительно, 20 детей (8%) ответили отрицательно, 10 детей (4%) затруднились ответить, 4 ребенка (2%) не ответили на поставленный вопрос.

Таким образом, можно сделать вывод, что подростки ознакомлены с таким генетическим заболеванием, как синдром Дауна, к сожалению, только поверхностно. Анкетированные толерантно относятся к людям с такими заболеваниями. А также знают, что вредные привычки и нездоровый образ жизни увеличивают риск рождения ребенка с подобными заболеваниями.

Изучение отношения детей к наркомании Нами было проведено анкетирование учащихся школ г. Донецка и г. Горловка с целью изучения отношения к наркомании и курению. Всего в анкетировании добровольно приняли 239 детей разных школ в возрасте от 13 до 16 лет. Анкетирование проводилось с октября по декабрь 2016 года.

Среди подростков нашего региона наркозависимых меньше, чем в РФ (45% мальчиков принимают наркотики и 18% девочек). Самый страшный эффект, который наблюдается после длительного приема наркотиков - это сильнейшее воздействие на ЦНС, вплоть до разрушения некоторых ее структурных частей. Среди наркозависимых, которые смогли избавиться от зависимости, всего от 3 до 5% человек (от общего числа зависимых).

Подростки, которых мы опросили негативно относятся к наркозависимым людям, не соглашаясь с их выбором.

На вопрос «Считаете ли Вы наркоманию одной из самых серьёзных проблем нашего общества?» большинство детей (189 человек, что составило 79 % опрошенных) ответили положительно, 21 (9 %) ребёнок ответил отрицательно, 25 (11 %) детей затруднялись ответить, 3 (1 %) детей не ответили; также в одном случае было отмечено несколько вариантов ответов, что свидетельствует о затруднениях в ответе (рис. 2).

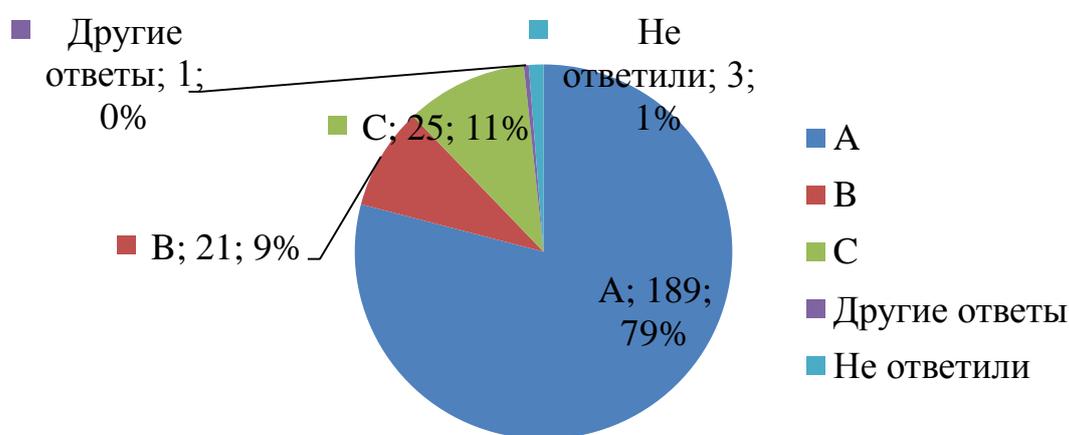


Рис. 2. Ответы на вопрос анкеты № 1

(Примечания: А – «Да», В – «Нет», С – «Затрудняюсь ответить»)

Курение в 21 веке – это настоящая глобальная проблема всего мира. Осознавая, какой огромный вред приносит табакокурение человеческому организму, человек не бросает курить, курение – это зависимость, от которой сложно отказаться. Ведь табакокурение можно рассматривать как часть наркомании(которая, в свою очередь оказывает непоправимый вред организму человека, влияя на все системы органов). Нами проведено анкетирование 239 детей с целью определения их отношения к табакокурению.

На вопрос «Считаете ли вы курение одной из самых распространенных вредных привычек общества?» большинство подростков (169 человек,71%)

ответили положительно, 33 человека (14%) ответили отрицательно, 33 человека (14%) затруднились ответить на данный вопрос, 4 ребенка (1%) не ответили.

Анкетирование позволило понять, как относятся подростки на данный момент к такой пагубной привычке, как курение. Оказалось, что почти половина подростков употребляют алкоголь, зная о последствиях, которые он оказывает на человеческий организм. Алкоголь набирает все большую и большую популярность с каждым днем как легкодоступный заменитель сигарет и наркотиков. Подростки видят в алкоголе источник счастья и радости, беззаботности, новый способ расслабиться и отдохнуть.

Выводы. Профилактика генетических заболеваний давно интересует человечество. Исходя из социальной значимости проблемы Дауна, нами была изучена научная литература по теме данной болезни; рассмотрены основные определения и формулировки, касающиеся синдрома Дауна; изучены симптомы данной болезни и исследовано ее непосредственное влияние на человека; исследованы методы диагностики и профилактики заболевания; отношение подростков к данной болезни и уровень их ознакомленности с ней.

Многие больные с трисомией 21 теперь способны вести самостоятельную жизнь, овладевают несложными профессиями, создают семьи.

Как показывает зарубежный опыт, улучшение медицинской помощи детям и взрослым с синдромом Дауна позволило в значительной степени повысить качество и продолжительность их жизни. Внимательный подход, своевременная помощь, а главное, профилактика сопутствующих заболеваний позволят детям и взрослым с этим синдромом максимально реализовать свой потенциал.

В ДНР есть специальные школы-интернаты для обучения детей с различными заболеваниями, включая синдром Дауна. Специализированная школа-интернат №28 предоставляет все необходимые условия для обучения и развития особенных детей.

Более всего заинтересовала нас актуальная проблема курения среди подростков, которое позже может привести к рождению детей с отклонениями

в развитии, повышает риск генетических отклонений. Были проведены беседы с подростками на данную тематику.

В результате анализа информации мы выяснили, что сокращение числа курильщиков среди подростков сможет привести к снижению рождающихся детей с генетическими заболеваниями (синдромом Дауна).

Чтобы сократить число курильщиков, необходимо пропагандировать здоровый образ жизни, оповещать курильщиков о том, какие негативные последствия могут произойти с организмом после длительной никотиновой зависимости, объяснять, «что быть как все» – не всегда полезно как для физического, так и для морального здоровья, моральная поддержка со стороны близких людей, их хорошее влияние и пропаганда здорового образа жизни. Все это послужит залогом здорового поколения без вредных привычек.

Список литературы

1. Фіцула М.М. Парфанович І.І. Відхилення у поведінці неповнолітніх: шляхи їх попередження та подолання. – Т.: Навчальна книга - Богдан 2008. – 432 с.
2. . Особливі діти в закладі і соціальному середовищі: навч. посіб. / О.В.Гаврилов. – Кам янець-Подільський: Аксіома 2009. – 308 с.
3. Превентивна педагогіка: наук.-метод. посіб. / В.М.Оржеховська О.І.Пилипенко. – Ізмаїл: СМІЛ 2006. – 282 с.
4. Гагарина Е.В., Евдокименков В.Н., Спирidonov И.Н., Мирошникова И.В. Автоматизированная пренатальная диагностика синдрома Дауна у плода в первом триместре беременности // Биомедицинские технологии и радиоэлектроника. – 2005. – №9. – С. 27.
5. Андреева Л.П., Кулешов Н.П., Мутовин Г.Р. и др. Наследственные и врожденные болезни: вклад в детскую заболеваемость и инвалидность, подходы к профилактике // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского – 2007. – Т 86, №3. – С. 8–14.
6. Вахарловский В.Г., Кашеева Т.К., Баранов В.С. Риск болезни Дауна у плода в зависимости от возраста матери // Современные проблемы формирования здоровья человека в перинатальном периоде и детском возрасте: сб. работ / под ред. Н.П. Шабалова. – СПб., 2004. – С. 52–54.

Интернет-ресурсы

- http://journal.downsideup.wiki/ru/post/vozmozhnye_anomalii_u_rebenka
<http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/4327/>
<http://panoramatest.ru/sindrom-dauna/>
<http://vitaportal.ru/beremennost-i-rody/skrining-riska-sindroma-dauna-dlya-beremennyh.html>
http://media.downsideup.wiki/ru/post/sindrom_dauna_fakty