

Габдуллина М.И.

«СОЛНЕЧНЫЕ» ЛЮДИ: СОЦИАЛИЗАЦИЯ

Научный руководитель – д.б.н., профессор В.Ю. Горбунова

Башкирский государственный медицинский университет, г. Уфа

Синдром Дауна – это врожденная хромосомная аномалия, заключающаяся в наличии лишней хромосомы по 21-й паре (трисомия по 21-й паре хромосом). В данной статье проводится анализ методов успешной социализации «солнечных» людей.

Ключевые слова: генетика, молекулярная биология, социализация, педагогика.

Gabdullina M.I.

"SUNNY" PEOPLE: SOCIALIZATION

Scientific Advisor – Ph. D. in Biological, professor V.Y. Gorbunova

Bashkir state medical university, Ufa

Down Syndrome is a congenital chromosomal abnormality consisting in the presence of an extra chromosome in the 21st pair (trisomy of the 21st pair of chromosomes). This article analyzes the methods of successful socialization of "sunny" people.

Keywords: genetics, molecular biology, socialization, pedagogy.

Синдром Дауна – это врождённая хромосомная аномалия, заключающаяся в наличии лишней хромосомы по 21-й паре (трисомия по 21-й паре хромосом, $2n = 47,XX, 21+; 47,XY, 21+$). Частота хромосомной аномалии в популяции составляет 1:800 и не зависит от пола, расовой принадлежности, уровня жизни семьи.

Синдром описан английским врачом Джоном Лэнгдоном Дауном. Он исследовал возможности улучшить жизнь людей с нарушениями умственного развития. На основе наблюдений в 1866 году Даун впервые охарактеризовал особенности внешности, здоровья и интеллекта [1].

Примеров людей с Синдромом Дауна, которые имеют опыт успешной социальной реализации достаточно много, например: в России есть единственный повар с синдромом Дауна — Никита Паничев (27 лет). Он работает в московской кофейне, а также занимается в театре «Открытое искусство»: там он концертмейстер, умеет играть на рояле и гитаре.

Художник Реймонд Ху из Калифорнии рисует по китайской методике: тушью и акварелью на рисовой бумаге. Заниматься творчеством он начал с детства, а сейчас его работы выставляются на аукционах по всему миру [4].

Однако, в связи с увеличением частоты данной патологии в популяции, возникает насущная необходимость внедрения интенсивных методов социализации этих детей.

Французский врач Жером Лежён спустя столетие после Дауна определил, что лишняя 21 хромосома (трисомия) играет зловещную роль в развитии синдрома Дауна.

Тем не менее, вклад лишней 21 хромосомы в целом в патологию не выявлен, хотя постепенно выявляется функция генов, расположенных на ней. При всем при этом, вопросы

ранней медико-биологической адаптации в социальной жизни солнечных людей остаётся актуальной.

Цель работы

Провести сравнительный анализ медико-биологических и педагогических предпосылок в социализации детей.

Материал и методы

Были обследованы женщина (респондент №1) и мужчина (респондент №2) с цитогенетически верифицированным Синдромом Дауна, рождённых в 1983 и 1987 годах соответственно и находящихся на воспитании в семье. Респонденты и их опекуны дали своё информированное согласие на знакомство с ними, проведение опроса и использование результатов амбулаторных исследований для написания статьи.

По респонденту №1 врач вынесла заключение о Синдроме Дауна при клиническом осмотре сразу после рождения ребёнка по специфическим признакам: диспластические черты «плоского» лица и головы в целом – монголоидный разрез глаз, короткий нос, плоская переносица, небольшие ушные раковины, широко расставленные глаза, пигментные пятна на радужке, катаракта, плоский затылок, аркообразное небо и направила на цитогенетическую верификацию. Результаты не подтвердились. В кариотипе насчитывалось 46 хромосом. Дальнейшее нарастание признаков патологии, заключающиеся в развитии множественных пороков развития: сердца, желудочно-кишечного тракта, деформация грудной клетки, гипоплазия половых органов потребовали повторного цитогенетического анализа [2]. В те годы использовалась рутинная окраска, которая трудно дифференцировала хромосомы. Однако профессионализм цитогенетика Михайловой С.А. позволил выявить транслокацию 15/21 у ребёнка и идентифицировать еще дополнительные 2 хромосомы 21 пары, хотя число хромосом в ее кариотипе нормальное — 46. На практике, такие транслокации встречаются в 4% случаях.

Результаты и обсуждение

Респондентам было предложено ответить в устной форме на вопросы из опросника, состоящего из двух блоков.

Первый раздел вопросов был посвящён социализации респондента.

Из ответов респондента №1 на вопросы были получены следующие данные: у нее есть один друг в церкви, поддерживают общение в пределах церкви, в пределах дома хорошо общается с семьёй, в коммуникации не возникает затруднений, речь хорошо поставлена, заикание и шепелявости не возникает, иногда теряет суть вопроса и отвечает не на поставленный вопрос, выполняет все обязанности по дому (убирается по дому, стирает,

гладит вещи, моет посуду), любит петь и читать Библию, знает наизусть несколько псалмов, ненавидит большое скопление людей и шум.

Из ответов респондента №2 на вопросы были получены следующие данные: у него есть знакомые, которые всегда готовы с ним поиграть в футбол и волейбол поддерживают общение в пределах улицы, в пределах дома общается хорошо с отцом, в коммуникации возникают затруднения, в речи присутствуют заикания и шепелявость, иногда теряет суть вопроса и отвечает не на поставленный вопрос, выполняет все обязанности по дому (ухаживает за животными, убирается по дому, моет посуду, помогает ухаживать за садом), любит общаться с людьми и нормально относиться к большому скоплению людей.

Второй раздел вопросов посвящён заболеваниям респондента.

Из ответов респондента №1 на вопросы были получены следующие данные: респондент точно знает, что у неё проблемы с сердцем, объясняет тем, что во время уборки возникает колющая боль в области сердце (по амбулаторной карте больного – поставлен кардиохирургом основной диагноз врождённый порок сердца, дефект межжелудочковой перегородки с осложнениями хроническая сердечная недостаточность, функциональный класс 2. Из опроса также выяснено, что у неё больные колени, но при постоянной зарядке по утрам боль проходит. У респондента достаточно хорошее физическое состояние.

Из ответов респондента №2 на вопросы были получены следующие данные: респондент точно знает, что у него проблемы с сердцем, объясня тем, что во время помощи отцу возникает колющая боль в левом подреберье (по амбулаторной карте больного – поставлен кардиохирургом основной диагноз врождённый порок сердца). Из опроса сообщает, что у него больные зубы, так как испытывает страх перед стоматологом, у респондента достаточно хорошее физическое состояние (выполняет лёгкие упражнения утром и вечером).

Таблица 1

Сравнительная характеристика начала социализации респондентов

№	Критерии	Респондент №1	Респондент №2
1	Подтверждение патологии (инвалидности 1 гр.)	В течение года после рождения	В течение года после рождения
2	Цитогенетика	да	да
3	Начало реабилитации с логопедом	5	8
4	Начало речи	5	9
5	Занятие на дому и в кружках: - вышивка - рисование - письмо - хор	Да Да Да Да	Нет Да Да Нет
6	Экспертное заключение дееспособности	Да	Нет
7	Заключение	Разные условия реабилитации ребёнка, приводят к разным последствиям и подтверждениям его социализации.	

Специфика нейроанатомии

Меньший общий объем головного мозга, диспропорционально малый мозжечок. Специфическое строение лобных долей определяет склонность дефициту внимания. Гипоплазия мозжечка обуславливает гипотонию и трудности координации движений, сложности становления артикуляционной функции, что вызывает отсутствие беглости и плавности речи. Повышенная склонность к инсультам [3].

Осложнения систем организма:**Сердечно-сосудистая система.**

Часто наблюдается дефект межжелудочковой перегородки, общий открытый атриовентрикулярный канал, нарушения проводимости и расстройства ритма сердца [3].

Дыхательная система.

За счёт гипоплазии средней части лица, отмечается сужение носоглотки и ротоглотки, евстахиевой трубы, наружного слухового прохода. Апноэ во сне, диагностируют у половины детей с синдромом Дауна [5].

Пищеварительная система.

Срыгивание, вздутием живота, задержка стула. Желудочно-пищеводный (гастроэзофагеальный) рефлюкс, связывают со сниженным мышечным тонусом в кардиальном отделе.

Эндокринная система.

Дисфункция щитовидной железы, склонность к ожирению, сахарному диабету 2-го типа, феномену преждевременного старения.

Система органов чувств.

Может развиваться врождённая катаракта, косоглазие, глаукома, блефарит и недостаточность носослезных протоков. Риск потери слуха у детей возникает в связи с затруднением оттока жидкости из среднего уха.

Нервная система.

Со временем, но с опозданием, большинство детей обучаются разговорной речи. Поскольку от 5 до 10 % людей с синдромом Дауна страдают эпилепсией [6].

Ортопедическая патология.

Сколиоз, дисплазия тазобедренных суставов, подвывих или вывих бедра, неустойчивость коленной чашечки, плоскостопие. Это связано с аномальным строением коллагена (VI), закодированного в гене, расположенном на 21-й хромосоме.

Заключение и выводы

Был проведён сравнительный анализ медико-биологических и педагогических предпосылок в социализации детей. Мы узнали, что ранняя постановка диагноза увеличивает шансы получить хорошие социальные навыки детям и предостеречь развитие многих осложнений организма. Большинство детей с синдромом Дауна приобретают удовлетворительные социальные навыки, особенно если дети занимаются в различных секциях и кружках (вышивка, хор, рисование, письмо) с самого детства, так как развивается мелкая моторика. Со стороны здоровья дети с синдромом Дауна могут сократить риск развития многих патологических осложнений, если родители будут предостерегать детей и придерживаться назначений врачей.

При всем при этом, вопросы ранней медико-биологической адаптации к социальной жизни солнечных людей остаётся актуальной и разработка алгоритмов медико-биологической и психолого-педагогической реабилитации требуют своего решения.

ЛИТЕРАТУРА

1. Рождение ребенка с синдромом Дауна: в помощь медицинскому персоналу родовспомогательных и детских лечебных учреждений / сост. е. В. Поле — 2-е изд., перераб. и доп. — М.: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2014. — 29 с.

2. Семенович А. В. Нейропсихологическая диагностика и коррекция в детском возрасте: учеб. пособие для высш. учеб. заведений / А. В. Семенович. — М.: Издательский центр «Академия», 2014. — 232 с.
3. Синдром Дауна. XXI век: междисциплинарный научно-практический журн. — М.: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2008–2017.
4. Степанова, В. А. Психологическое консультирование на форуме / В. А. Степанова // Воспитание и обучение детей с нарушениями развития. - 2014. - № 1. - С. 44-48. - Библиогр.
5. Downsideup.org — официальный сайт некоммерческой организации «Благотворительный фонд «Даунсайд Ап» [Электронный ресурс]. — М. — 2014.
6. Minzdrav.midural.ru — официальный сайт Министерства здравоохранения Республики Башкортостан [Электронный ресурс]. — Екб. — 2017.

Сведения об авторе статьи:

Габдуллина Милена Ильвировна – студент 1 курса педиатрического факультета ФГБОУ ВО Башкирский государственный медицинский университет, г. Уфа, ул. Ленина 3, e-mail: milena23092002@inbox.ru