



### DOWN'S SYNDROME

Mavlyanova Heroda Dilmurod Kizi

Student Of The 1st Logopedia Course

Tashkent State Pedagogical, Nizomy University, Faculty Of "Special Pedagogy"

#### Resume:

The article provides general information about Down Syndrome, which is now very often children are born with this syndrome. As well as the symptoms of Down Syndrome and the prevention of having children with this syndrome.

**Keywords:** Down syndrome, 21st pair of chromosomes, emotional state, development of children.



#### Описание заболевания:

В настоящее время очень часто рождаются дети с геномной патологией. У человека в норме существует 46 хромосомы, больше или меньше количество хромосом приведет к развитию различных патологий. Поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями, кариотип детей с Синдромом Дауна представлен 47 хромосомами.

На данный момент выделяется 3 основных варианта мутации при синдроме Дауна: трисомия (наиболее распространенная форма), транслокация и мозаичность.

Синдром Дауна – впервые описал английский врач Джон Даун в 1866 году, этот синдром получил название в честь врача, который описал этот синдром.

Клиническая картина заболевания разнопланова: от выраженных пороков в строении и функционировании органов до стойких психических нарушений и приобретенного иммунодефицита. Люди с данным синдромом нуждаются в квалифицированной помощи со стороны разно-профильных специалистов. Главная задача лечения – коррекция сопутствующих болезни нарушений физического и психического развития и достижение улучшения качества жизни пациента.

У детей с этим синдромом очень слабый иммунитет. Любые болезни они переносят сложнее, часто страдают ОРВИ, отитами, пневмонией, аденоидами, тонзиллитом и др. Неспособность иммунитета бороться с различными инфекциями – наиболее частая причина смертности детей с синдромом Дауна в первые 5 лет жизни.

Подростки имеют сложности в обучении, у них снижена концентрация внимания, скудный словарный запас, невнятная речь.



## Academicia Globe: Inderscience Research

Дети которые родились с этим синдромом, независимо от расы, нации или место проживания, очень похожие друг на друга как братья и сестры.

Для ребенка с синдромом Дауна характерны:

- плоское округлое лицо;
- плоский затылок;
- маленький нос;
- широкая укороченная шея;
- деформированное строение ушей;
- наличие характерной кожной складки на шее;
- узкие, широко расставленные глаза
- приоткрытый рот с увеличенным в размерах языком:
- искривленные мизинцы;
- деформированное строение грудной клетки



### **ПРИЧИНЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ:**

Как уже было сказано, в клетках организма человека в норме содержится 23 пары хромосом – первая половина от отца, вторая – от матери. В результате генетической мутации происходит прикрепление дополнительного генного материала к 21-й паре хромосом. Эта хромосомная аномалия может быть вызвана случайным генетическим нарушением, генетические мутации или аномальным делением клетки сразу после оплодотворения яйцеклетки. На данном этапе



# Academicia Globe: Inderscience Research

развития медицины врачи не могут дать точный ответ, почему так происходит. Это очень сложный процесс, эта мутация хромосомы не происходит в одной клетке, в организме человека



миллиарды клеток.

Но на рождение ребенка с синдромом Дауна не влияет образ жизни матери, внешние или внутренние факторы. Но чем старше возраст матери при беременности, тем увеличивается риск рождения ребенка с аномалиями.

Есть факторы которые повышают вероятность рождения детей с аномалиями: если юный возраст матери( меньше 18 лет), зачатие близких родственников и наличие одного или у обоих супругов транслокации.

## Лечение

На сегодняшний день современная медицина располагает ограниченными возможностями в лечении хромосомных заболеваний. На протяжении всей жизни люди страдающие с этим синдромом должны наблюдаться у врачей разного профиля(окулист, кардиолог, невролог, логопед, психотерапевт и тд). На сегодняшний день продолжительность жизни взрослых с синдромом Дауна увеличилась и составляет более 50 лет. Многие люди с данным синдромом вступают в браки. У мужчин наблюдается ограниченное число сперматозоидов, большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны.

Своевременная диагностика синдрома Дауна стала доступна всем беременным женщинам после введения обязательного скринингового УЗИ . Современное ультразвуковое оборудование позволяет заподозрить аномалию уже на 12-13-й акушерской неделе. Помимо этого существует обязательный анализ крови на биохимические маркеры. Данное исследование позволяет генетику оценить вероятность появления хромосомных аномалий у плода.

На практике я общаясь с ребенком, который страдает с синдромом Дауна, явно видела симптомы синдрома. Я пришла к выводу, что дети с этим синдромом очень хорошие, они очень хотят общаться с людьми, нуждаются поддержки, хотят больше внимание от других. Видно что у этих детей невнятная речь, снижена концентрация внимания, скудный словарный запас, отставание в развитии органов. У этого ребенка синдром Дауна сопровождается с пороком сердца. Ему 5лет, он не говорит, но понимает окружающий. Очень любит поиграть, он очень хочет чтобы с ним всегда играли, беседовали.

Детям с синдромом Дауна в первую очередь нужна внимание и поддержка.

Исправить последствия образования третьей хромосомы современная медицина не в состоянии. Поэтому перед ней стоит несколько задач: наблюдение за беременностью, своевременное выявление осложнений пациента с синдромом и их коррекция. Частично устранить последствия заболевания удастся с помощью специальных обучающих программ и физической активности ребенка с синдромом Дауна, организм которого склонен к образованию лишнего веса.