Всемирный *день людей* с синдромом Дауна

21 марта в мире ежегодно отмечается Всемирный день людей с синдромом Дауна - заболеванием, возникающим в результате генетической аномалии, при которой в организме человека появляется дополнительная хромосома.

21 марта в мире ежегодно отмечается Всемирный день людей с синдромом Дауна

(World Down Syndrome Day).

Впервые он был проведен в 2006 году.

Решение о проведении дня было принято по инициативе Международной (IDSA) и Европейской (EDSA) ассоциаций Даун-синдром на VI международном симпозиуме по синдрому Дауна, который проходил в Пальма-де-Майорка (Испания).

В декабре 2011 года Генеральная Ассамблея ООН предложила с 2012 года отмечать этот день всем государствам и международным организациям, чтобы повысить уровень информированности общества о синдроме Дауна.

День и месяц для этого события были выбраны не случайно — они символически отражают природу возникновения патологии. Март выбран потому, что синдром Дауна представляет собой трисомию (март — третий месяц года) по 21 хромосоме (поэтому и 21 марта).

Синдром Дауна впервые описал в 1866 году британский врач Джон Лэнгдон Даун. Почти сто лет спустя, в 1959 году, французский ученый Жером Лежен обосновал генетическое происхождение этого синдрома.

Синдром Дауна — заболевание, возникающее в результате генетической аномалии, при которой в организме человека появляется дополнительная хромосома (вместо двух хромосом 21 присутствует три); в результате общее количество хромосом становится равным 47, тогда как в норме оно должно равняться 46.

Более редкие формы синдрома Дауна — мозаичная (при которой часть клеток имеет патологический, а часть нормальный набор хромосом) и транслокационная (обусловлена более сложными хромосомными нарушениями).

Синдром Дауна является наиболее часто выявляемой генной патологией. Он распространен во всех регионах мира и не зависит от качества жизни и состояния здоровья родителей. Причины возникновения синдрома Дауна до конца не изучены. Одним из выявленных факторов, который увеличивает риск развития аномалии, является возраст матери. Риск развития синдрома Дауна при беременности увеличивается у женщин старше 35 лет, однако за счет более высоких коэффициентов рождаемости у молодых женщин, 80% детей с синдромом Дауна рождаются у женщин моложе 35 лет.

Благодаря развитию диагностики, наличие синдрома Дауна у ребенка может быть выявлено еще во время беременности. Для этого проводятся специальные скрининг-тесты, которые включают в себя анализ крови, определяющий количество различных веществ в крови матери, и ультразвуковое исследование плода. Более точными являются исследования околоплодных вод и эмбриологических структур, однако даже они не могут помочь определить синдром в 100% случаев.

Каждый год примерно от трех до пяти тысяч детей рождаются с синдромом Дауна. Это хромосомное расстройство встречается у одного младенца из 1000-1100 новорожденных.

По данным фонда "Даунсайд Ап", в России ежегодно рождается около 2,5 тысячи детей с синдромом Дауна. 85% семей отказываются от них в родильном доме, в том числе по рекомендации медицинского персонала.

Для людей с синдромом Дауна характерны некоторые внешние отличительные черты: плоская форма лица и переносицы, короткая шея, маленькие уши, раскосые глаза (на радужной оболочке могут присутствовать небольшие белые пятна); короткие руки, ноги и пальцы, на ладонях расположена только одна складка.

У таких людей обычно отмечается слабый мышечный тонус, гиперподвижность суставов, низкий рост, иногда — открытый рот (в связи с низким тонусом мышц и особым строением неба).

Половина детей, рожденных с синдромом Дауна, имеют врожденный порок сердца, около 75% — повышенный риск потери слуха.

50-75% людей с синдромом Дауна страдают от обструктивного апноэ сна (остановка дыхательных движений), до 60% предрасположены к развитию катаракты и других глазных болезней, чаще остальных подвержены заболеваниям щитовидной железы, анемии и лейкемии, болезни Гиршпрунга.

Часто дети с синдромом Дауна отстают в развитии аналитического мышления, в других областях они развиваются медленнее, чем их сверстники, но могут достигать нормального уровня развития, хоть и несколько позже.

Многие из них могут освоить профессию, достичь оптимального качества жизни и заботиться о себе самостоятельно. Человек с синдромом Дауна может получить высшее образование, устроиться на работу и завести семью.

Продолжительность жизни людей с синдромом Дауна в последние годы резко возросла и составляет около 60 лет (в 1983 году — 25 лет).

При этом жизненно важное значение для роста и развития детей с синдромом Дауна имеет доступ к медицинскому обслуживанию, программам раннего вмешательства и инклюзивного образования, а также проведение соответствующих медицинских исследований.

В России лидером в области оказания ранней психолого-педагогической и социальной помощи детям с синдромом Дауна и их семьям является благотворительный фонд "Даунсайд Ап", созданный в 1997 году.

В 2015 году состоялось вручение первой в России благотворительной премии в области поддержки детей с синдромом Дауна, организованной фондом. Её лауреатом стал просветительский проект МИА "Россия сегодня" "Жизнь без преград".

Материал подготовлен на основе информации РИА Новости и открытых источников.

Ссылка на сайт: https://ria.ru/20160321/1392166360.html