



Інформаційний бюлетень № 1

Серія «Соціальна взаємодія»

# *Друзі не рахують хромосом*

(До Міжнародного дня людей з синдромом Дауна)

В Україні і світі щорічно відзначається Всесвітній день людей з синдромом Дауна. Цей день був визначений у 2006 році, його ініціаторами стали Європейська асоціація Даун-синдром (EDSA) та Всесвітня асоціація Даун-синдром (IDSA). 20 грудня 2007 року ВООЗ визнала 21 березня Всесвітнім днем людей із синдромом Дауна. Генеральна Асамблея Організації Об'єднаних Націй визнала цю ж дату 19 грудня 2011 року.

Чому саме 21 березня? Тому що день і місяць символічно відображають природу виникнення патології. Березень обраний тому, що синдром Дауна являє собою трисомію (березень – третій місяць року) за 21 хромосомою (тому і 21 березня). Синдром Дауна – це генетична аномалія, якій притаманна додаткова хромосома 21. Люди з синдромом Дауна мають 47 хромосом у каріотипі замість звичних 46. Синдром відомий ще з 1866 року й названий за ім'ям англійського лікаря, який його відкрив і описав, але причини виникнення патології були відкриті вченими-генетиками лише у ХХ столітті.

Хромосоми – це молекули, які несуть спадкову інформацію про все – від зростання до кольору очей. Більшість хромосом розташовані попарно всередині ядра кожної клітини організму. У людей є 23 пари хромосом. В середині них знаходяться сегменти ДНК, які визначають зростання, розвиток, обмін речовин, схильність до захворювань і генетичних вад.

Синдром Дауна розповсюджений в усіх регіонах світу і часто призводить до змін моторики, фізичних характеристик і здоров'я людини. Життєво важливе значення для розвитку таких хворих має доступ до медичного обслуговування, програмам раннього втручання та інклюзивної освіти, а також проведення відповідних досліджень.

Попри те, що діти з синдромом Дауна розвиваються дещо повільніше, ніж звичайні, пізніше починають ходити і розмовляти – вони здатні до навчання, багато з них може освоїти професію, досягти оптимальної якості життя і опікуватися собою без зайвої допомоги. Людина з синдромом Дауна може здобути вищу освіту, влаштуватися на роботу, мати сім'ю. Щороку в світі народжується від трьох до п'яти тисяч дітей з синдромом, в Україні – понад 400. Таких малюків називають ще дітьми Сонця, але проблеми, з якими стикаються вони та їхні батьки, зовсім не сонячні. Якщо в Англії 80 відсотків всіх дітей із синдромом Дауна навчаються разом із іншими школярами, то в Україні таких набереться ледве відсоток. Проблемою для цих діток є і відвідування дитячого садка, громадських, культурних закладів.

Зазвичай українці з синдромом Дауна майже приречені на ізоляцію і асоціальність. Лише останнім часом, завдяки титанічним зусиллям батькам дітей з синдромом Дауна, що об'єднуються для вирішення спільних проблем та волонтерам, ситуація трохи зрушила з мертвої точки.

За світовою концепцією інвалідності на рівні ООН та Конвенції про права інвалідів, інвалідність трактується як одна з ознак людства, а не як вада. Малюки з генетичними відхиленнями набагато краще розкривають свої можливості, якщо вони живуть удома в атмосфері любові, з ними проводять

навчання за спеціальними програмами, а суспільство не відштовхує цих дітей.

### *Історична довідка*

Існує багато міфів, пов'язаних з синдромом Дауна. Вперше він був описаний лікарем Джоном Дауном в 19-м столітті. Англійський лікар Джон Ленгдон Даун у 1862 році описав та схарактеризував синдром, який згодом був названий його ім'ям, як форму психічного розладу. Широко відомим поняття стало після опублікування ним доповіді на цю тему у 1866 році.

Через наявність епікантусних складок Даун використовував термін монголоїди (синдром же називали «монголізми»). Подання про синдром Дауна було дуже прив'язане до расизму аж до 1970-х років.

У ХХ столітті синдром Дауна став достатньо поширеним. Хворі спостерігалися у лікарів, але лише мала частина симптомів могли бути куповані. Більшість хворих вмирали немовлятами або дітьми. З виникненням євгенічного руху в 33 з 48 американських штатів і в ряді інших країн почали програми з примусової стерилізації осіб з синдромом Дауна та порівнянними ступенями інвалідності. Це також входило в програму умертвіння Т-4 у нацистській Німеччині. Судові проблеми, наукові досягнення та протести з боку суспільства призвели до скасування таких програм протягом десятиліття після закінчення Другої Світової Війни.

До середини ХХ століття причини синдрому Дауна залишалися невідомими, проте був відомий взаємозв'язок між імовірністю народження дитини з синдромом Дауна та віком матері, також було відомо те, що до синдрому були схильні всі раси. Існувала теорія про те, що синдром викликаний поєднанням генетичних та спадкових факторів. Інші теорії дотримувалися думки, що він викликаний травмами під час пологів.

З відкриттям у 1950-х роках технологій, що дозволяють вивчати каріотип, стало можливо визначити аномалії хромосом, їх кількість та форму. У 1959 році Жером Лежен виявив, що синдром Дауна виникає через трисомії 21-ї хромосоми.

У 1961 році вісімнадцять генетиків написали редактору журналу «The Lancet», що Монгольський ідіотизм «вводить конотації в оману» і що це «незграбний термін» і він повинен бути змінений. «The Lancet» підтримує назву «синдром Дауна». Всесвітня організація охорони здоров'я (ВООЗ) у 1965 році офіційно прибрала назву «монголізм» після звернення монгольських делегатів. Однак навіть 40 років потому назва «монголізм» з'являється в провідних медичних посібниках, наприклад, у «Повсюдних та систематичних патологіях» 4-го видання (2004 рік) під редакцією професора сера Джеймса Андервуда. Захисники прав хворих та батьки хворих вітали ліквідацію монголоїдного ярлика, повішеного на їхніх дітей. Перша група в США, Монголоїдна Рада Розвитку, змінила свою назву на «Національна асоціація синдрому Дауна» у 1972 році.

У 1975 році Національний інститут охорони здоров'я США провів конференцію по стандартизації номенклатури. Вони рекомендували ліквідацію присвоєної форми:

*«Потрібно припинити використання присвійної форми по відношенні до епонімома, оскільки першовідкривач не страждав від цього розладу».*

Незважаючи на це, назва «синдром Дауна» досі використовується у всіх країнах.

У зв'язку з відсутністю можливості досліджувати справжню причину змін, керуючись тільки видимими відмінностями, синдром помилково відносили до безлічі захворювань, в тому числі психічних. Завдяки розвитку статистики та медицини, сьогодні ми знаємо набагато більше про синдром Дауна. Зокрема, про те, що генетичний збій відбувається незалежно від раси, факторів навколишнього середовища, способу життя, освіти і захворювань батьків.

### ***Розрізняють такі типи синдрому Дауна:***

- Стандартна трисомія – «трисомія 21» – спостерігається у 95% хворих. Причина виникнення даного порушення невідома досі.
- У 1 з 100 дітей спостерігається другий тип хвороби Дауна, яка передається як генетичне порушення від батьків. Такий стан називається транслокацією.
- Третій тип – це мозаїчний синдром Дауна, він виникає досить рідко.

### ***Ризики народження дитини з синдромом Дауна***

В наші дні у всьому світі з синдромом Дауна народжується один з 700 дітей. Причина появи додаткової, повної або часткової хромосоми досі невідома. Одна з гіпотез, пов'язаних з материнським віком, ґрунтується на припущенні, що чим старше мати, тим вище ризик можливих генетичних відхилень в її дитини.

Лікар може порекомендувати генетичну консультацію або пренатальний скринінг уздовж будь-яких наступних причин:

- Вагітна жінка старше 34 років. Імовірність народження дитини з хромосомною проблемою збільшується з віком.
- Попередній пренатальний скринінг-тест вказував на генетичну проблему.
- Серйозні проблеми з хромосомами у плода іноді призводять до мимовільного викидня.
- Кілька викиднів можуть вказувати на генетичну проблему.
- Раніше у вагітної було народження мертвонародженого дитини з фізичними ознаками генетичного захворювання.
- Пара планує створити сім'ю, і у одного з батьків або у їх близького родича було спадкове захворювання. Деякі люди є носіями генів генетичних захворювань, не маючи їх симптомів.
- Наявність у сім'ї дітей з серйозним вродженим захворюванням.

## ***Навіщо проводять пренатальний скринінг***

Пренатальний скринінг проводиться для вибору конкретного плану дій в тому чи іншому випадку. З його допомогою робиться Розрахунок ризику хромосомних аномалій та ДНТ програмою PRISCA II триместру. Іноді це допомагає прийняти рішення про збереження вагітності або дає батькам можливість бути готовими до народження дитини з певними аномаліями. Часом констатація високого ризику не означає наявності пороку у плоду, а вимагає додаткових консультацій в майбутньому.

Важливо знати, що існує можливість пройти пренатальний неінвазивний скринінг (NIPT), який дає інформацію про найбільш часті генетичні аномалії (синдроми Дауна, Едвардса і Патау) і наявності дефекту нервової трубки. Проведення такого скринінгу не несе загрози для здоров'я плоду чи матері.

Існують також програми Пренатальний скринінг I триместру, PAPP-A, ХГЛ, комірцевий простір і Пренатальний скринінг II триместру, АФП, ХГЛ, естріол некон'югований.

Своєчасна інформація для майбутніх батьків дуже важлива. Тому дуже добре, що українці мають доступ до тих самих досліджень, які проходять вагітні жінки у всьому світі.

## ***Симптоми***

Діти з синдромом Дауна найчастіше народжуються при ускладненому перебігу вагітності (наприклад, загроза викидня, токсикози тощо). Середня тривалість вагітності трохи менше, ніж нормальна. Такі діти найчастіше народжуються із зменшеною довжиною і масою тіла, у 50% випадків окружність голови менше 32 см.

Відзначається затримка розвитку статичних і мовних функцій: діти починають тримати голову не раніше 4-5 місяців, вони пробують сидіти тільки у віці 8-9 місяців, а перші кроки роблять у 2 роки. Перші слова малюки з синдромом Дауна вимовляють у 1,5-2 роки, а фразове мовлення у них починається приблизно в 4-5 років.

Діагностувати у новонародженого синдром Дауна в більшості випадків можна без ускладнень. Такі діти між собою дуже схожі, тому можна говорити не про діагностику, а про впізнаваність даної хромосомної аномалії. При цій патології у дітей брахіцефальна форма черепа зі згладженою потилицею.

У такої дитини обличчя сплюснуте, внутрішній кут очей розташовується нижче, ніж зовнішній; на райдужці можна побачити світлі плями, перенісся плоске і широке. Вушні раковини маленькі, недорозвинені, розташовуються досить низько. Верхня щелепа у таких дітей недорозвинена, з рота часто виступає «складчастий» збільшений язик, порушується ріст зубів. У таких дітей широкі кисті, пальці на них короткі, можливе викривлення мізинців, на стопі між 1 і 2 пальцями стопи проміжки розширені.

Можливі також інші аномалії розвитку: коротка шия, деформація грудини, недорозвинення тазу. Із-за специфічного будови голосового апарату діти з синдромом Дауна мають трохі хрипкий голос. Вони низькорослі, з порушеною поставою, тулуб і голова під час ходи нахилені вперед, плечі опущені. Шкіра суха, може лущитися, характерний рум'янець на щоках.

Дуже часто спостерігаються недорозвинені зовнішні статеві органи, пахові і пупкові грижі. Можуть також виникати вроджені вади серця або шлунково-кишкового тракту.

Діти із синдромом Дауна схильні до повноти. Окрім негативних соціальних наслідків, зайва вага може зумовити проблеми із здоров'ям та скорочувати тривалість життя. Саме тому таким дітям варто дотримуватися спеціальної дієти та виконувати фізичні вправи.

При синдромі Дауна розвиваються специфічні дерматогліфічні особливості (шкірний рельєф поверхонь долонь і підшов): на одній або обох долонях є поперечна борозна, на 5-му пальці – одна згинальна борозна, менше норми завитків на пальця тощо.

Характерне тотальне недорозвинення інтелекту. Мислення у таких дітей характеризується загальмованістю, емоції малодиференційовані й поверхневі.

Однак такі малюки ласкаві і доброзичливі, вони можуть добре засвоїти прості навички і життєві правила.

Мозаїчний варіант захворювання характеризується найчастіше легкою розумовою відсталістю, можливий навіть нормальний інтелект. При «трисомії 21» багато хворих можуть жити самотійно, вони навіть створюють сім'ї і опановують прості професії.

### ***Догляд, виховання***

Таку дитину необхідно оточити увагою і великою любов'ю. Необхідно намагатися максимально використовувати обмежені фізичні і розумові можливості такого малюка. Не засмучуйтеся, якщо він навчається чомусь повільніше, ніж інші діти, намагайтеся радіти його найменшому успіху.

Обов'язково необхідно враховувати вроджені аномалії та захворювання, які часто супроводжують синдром Дауна. Близько 40-60% таких дітей мають порок серця. Крім того, можливі порушення зору і слуху, патологія кишечника і шлунка. Вони більше за інших дітей піддаються різноманітним інфекціям, частіше хворіють онкологічними захворюваннями.

У багатьох країнах є спеціальні служби, які допомагають батькам таких дітей. Діти з синдромом Дауна обов'язково повинні спілкуватися з однолітками. Саме тому вони повинні ходити в дитячий садок – спеціалізований, або звичайний, якщо це можливо. Подальше навчання діти з синдромом Дауна набувають в спеціалізованих школах. В таких установах розроблені спеціальні програми для інтегрування хворих малюків у суспільство. Крім того, там проводиться лікувальна гімнастика, розвивається мова та слух. У спеціалізованих школах хворим дітям допомагають набувати

елементарні побутові навички. В деяких випадках діти з хворобою Дауна можуть відвідувати звичайну школу.

Свою інтелектуальну відсталість люди з синдромом Дауна компенсують своєю приголомшливою душевністю, відкритістю і наївністю. Вони дуже добродушні, життєрадісні і позитивні люди, самі охоче прагнуть спілкування. Чим більше вони спілкуються зі звичайними однолітками в дитячих садах або школах, на майданчиках і в спортивних секціях, тим менш помітне відставання в розвитку, кращий психічний і фізичний розвиток таких дітей.

Дітям з синдромом Дауна не потрібні ліки та дороге медичне обладнання. Для того, щоб прискорити розвиток, необхідні лише заняття з педагогами. Вчені давно підтвердили, що діти з синдромом Дауна дійсно можуть навчатися. Заняття з ними за спеціальними методиками, які враховують особливості їх розвитку і сприйняття, зазвичай, приводять до непоганих результатів. Багато хто має художній талант, музичні (в тому числі танцювальні та співочі) і артистичні здібності.

Сьогодні в Європі та США діти з синдромом Дауна навчаються в початкових загальноосвітніх школах разом зі своїми однолітками.

Лише завдяки терпінню і турботі можна виростити людину, не тільки здатну до самообслуговування – вона зможе оволодіти простими навичками праці, виявити свої таланти.

### ***50% жінок з синдромом Дауна можуть мати дітей***

Жити самостійно можуть не всі дорослі люди з синдромом Дауна. Інколи вони створюють сім'ї, інколи все життя живуть з батьками.

На сьогоднішній день нормальна тривалість життя дорослих з синдромом Дауна – близько 50 років. Пов'язано це з безліччю вад розвитку органів, зниженою опірністю організму і частим розвитком злоякісних новоутворень і хвороб крові.

Багато з них вступають в шлюб. Принаймні, 50% жінок з синдромом Дауна можуть мати дітей. Правда, при цьому 35–50% дітей, народжених від матері з синдромом Дауна, народжуються з таким же синдромом та іншими відхиленнями.

### ***Людей з синдромом Дауна залучають до спілкування з тяжкохворими і людьми, які замкнулися у своєму горі***

Людей з синдромом Дауна називають альтернативно-обдарованими та залучають до спілкування з тяжкохворими, і людьми, які замкнулися у своєму горі. Це стало можливим тому, що «сонячні» люди від природи наділені рідкісним даром – непідробною добротою, нездатністю відповідати злом на зло, екстрасенсорною інтуїцією, своєрідним почуттям гумору.

Часто вони виконують не дуже складну роботу, що не вимагає високої кваліфікації (продавці, швеї та ін.). Вважається, що у людей з синдромом Дауна добре виходить працювати з рослинами і тваринами. Люди з таким

синдромом часто відрізняються хорошим музичним слухом, артистизмом і здатністю до копіювання.

Треба розуміти, що в народженні дитини з синдромом Дауна батьки не винні. Це тільки випадковість, помилка в геномі, що приводить в наш світ сонячних, незвичайних дітей – добрих, наївних, дуже довірливих, завжди відкритих та усміхнених. У силу своїх особливостей такі люди до кінця життя залишаються невинними дітьми, які потребують допомоги, любові та розуміння.

## *21 березня щороку у світі стартує флешмоб «Lots of socks»*

Україна у всесвітньому флешмобі бере участь вже дев'ятий рік поспіль. Суть акції полягає в тому, що люди, які висловлюють толерантність і підтримку людям з синдромом Дауна, 21 березня надягають яскраві, непарні шкарпетки, як символ додаткової хромосоми.

Організатори кажуть: щороку людей, які долучаються до акції, стає дедалі більше. Головне – не просто зробити цю шкарпетку і проходити з нею цілий день. Потрібно зробити власне фото і викласти у соціальній мережі. Зробити певний хештег.

Надягаючи різні шкарпетки, ми розуміємо, як це відрізнитися від інших і бути під пильною увагою і може інколи недобрими поглядами важливо долучитися і показати, що тобі не байдуже. Тому в цей день такою символічною акцією намагаємося показати, що це – нормально, і що потрібно ставитися до таких людей так само, як і до всіх інших оточуючих. Вони такі ж члени суспільства, як і ми.

Сьогодні «сонячні люди» – це актори, спортсмени, музиканти, моделі, дизайнери та навіть ведучі на телебаченні. І насправді немає професії, яку б вони не змогли опанувати. Чи мистецтва, в якому б не реалізувалися.

Вони легко закохуються й ніколи не зраджують, часто створюють сім'ї. Діти в таких родинах не народжуються, майже всі чоловіки із синдромом Дауна безплідні. У жінок вагітність закінчується викиднем або передчасними пологами.

У США такі люди працюють офіціантами в кафе, ремонтують взуття. Їм вигідно доручати роботу, що потребує педантичного підходу — розкладати літературу в бібліотеці, розносити пошту. В Україні знайти роботу таким людям важко.

2 листопада 2010 року В Києві відкрився **Спеціалізований центр раннього розвитку для дітей з синдромом Дауна.**

У ньому діти від нуля до десяти років разом зі своїми батьками можуть записатись на консультацію до спеціаліста, індивідуальне або на групове заняття раз на тиждень, щоб підготуватися до школи.

Міжнародний день людини з синдромом Дауна ставить перед собою мету привернути увагу суспільства до проблем людей з обмеженими здібностями, адже вони трохи відрізняються від звичайних людей в плані інтелекту і багато хто з них страждає від вроджених вад серця, але своєю



добротою, щирістю і безпосередністю компенсують все те, в чому вони відрізняються від звичайних людей, а часто і перевершують їх.

Ви можете також долучитися до флешмобу і зробити з шарпеток шарф, краватку або прикріпити на лацкан піджака або на сумку. Сфотографувати себе в яскравих, непарних носках та викласти всі фотографії в соціальні мережі, щоб підтримати людей з синдромом Дауна. Зробити підпис «Сьогодні 21 березня – Всесвітній день людей з синдромом Дауна. Це такі ж Українці, як ми».

### ***Використані джерела:***

Білаш О. Мнемотехніка – можливість ефективного навчання дітей із синдромом Дауна / О. Білаш // Логопед. – 2020. – № 4. – С. 2-10.

Білаш О. Особливості розвитку дитини із синдромом Дауна / О. Білаш // Логопед. – 2020. – № 3. – С. 4-6.

Білаш О. Педагогічні умови організації інклюзивного навчання дітей із синдромом Дауна / О. Білаш // Логопед. – 2020. – № 1. – С. 5-8.

Дитина із синдромом Дауна / О. В. Чеботарьова, І. В. Гладченко, А. Василенко-ван де Рей та ін. – Харків : [Видавництво «Ранок» : ВГ «Кенгуру»], [2018]. – 48 с.

Золотоверх В. Дауна хвороба / В. Золотоверх // Енциклопедія Сучасної України. – Київ, 2007. – Т. 7 : Г- Ді. – С. 236-237.

Косаренко О. Особистісно орієнтована діяльність практичного психолога з дітьми із синдромом Дауна в інклюзивному просторі: питання – відповідь / О. Косаренко // Шкільному психологу. Усе для роботи. – 2020. – № 8. – С. 4-9.

Рудницька Є. Розвиток мовлення сонячних дітей / Є. Рудницька // Дефектолог. – 2019. – трав. (№ 5). – С. 31-41.

Синдром Дауна : [Проблемный ген, объективные симптомы] // Древо познания. – 2006. – № 247. – С. 691-692.

Соколова Г. Психологічний супровід учнів із синдромом Дауна в процесі соціальної взаємодії / Г. Соколова // Особлива дитина: навчання і виховання. – 2018. – № 3. – С. 28-36.

Чеботарьов О. Сонячні діти. Діти із синдромом Дауна / О. Чеботарьова, І. Гладченко. – Харків : Ранок, [2019]. – 32 с.

Шупта Д. Книга історичної правди / Д. Шупта // Українська літературна газета. – 2019. – 2 серп. – С. 19.

### ***Електронні ресурси:***

Всесвітній день людей з синдромом Дауна: українці приєдналися до флешмобу [Електронний ресурс] // Подробности : [сайт]. – Електрон. текст. дані. – [Б. м.], 2017. – Режим доступу: <https://podrobnosti.ua/2167768-vsесvtnj->

[den-ljudej-z-sindromom-dauna-ukrants-pridnalisja-do-fleshmobu.html](https://den-ljudej-z-sindromom-dauna-ukrants-pridnalisja-do-fleshmobu.html) (дата звернення: 10.03.2021). – Назва з екрана.

Кожен крок є особливим. Парламент долучився до проведення Міжнародного дня людей із синдромом Дауна [Електронний ресурс] // Верховна Рада України : [сайт]. – Електрон. текст. дані. – Київ, 2017. – Режим доступу: <https://www.rada.gov.ua/news/Novyny/141812.html> (дата звернення: 09.03.2021). – Назва з екрана.

Синдром Дауна: на что обращать внимание в воспитании таких детей [Електронний ресурс] // Національна Асамблея людей з інвалідністю України : [сайт]. – Електрон. текст. дані. – Київ, 2017. – Режим доступу: <https://naiu.org.ua/syndrom-dauna-na-chto-obrashhat-vnymanye-v-vostrytanyu-takyh-detej/> (дата звернення: 11.03.2021). – Назва з екрана.

Синдром Дауна: міфи та правда [Електронний ресурс] // Карітас України : [сайт]. – Електрон. текст. дані. – Львів, 2019. – Режим доступу: <http://caritas.ua/news/syndromom-dauna-mify-ta-pravda/> (дата звернення: 9.03.2021). – Назва з екрана.

«Сонячні діти» [Електронний ресурс] // Центр сімейної медицини : [сайт]. – Електрон. текст. дані. – Київ, 2021. – Режим доступу: <https://bromedcentr.in.ua/> (дата звернення: 11.03.2021). – Назва з екрана.



Серія «Соціальна взаємодія»

# *Друзі не рахують хромосом*

до Міжнародного дня людей з синдромом Дауна

Інформаційний бюлетень № 1

*Укладач: Ольга Василівна Пошибайло*

Редактор  
Комп'ютерний набір  
Комп'ютерна верстка  
Відповідальна за випуск

Г. С. Волкова  
О. В. Пошибайло  
О. М. Якубовський  
С. В. Сичова

Обласна бібліотека для юнацтва імені Олеся Гончара  
36039, м. Полтава, вул. Олеся Гончара, 25 а  
[http:// libgonchar.org](http://libgonchar.org) E-mail: [pobugonchara@ukr.net](mailto:pobugonchara@ukr.net)