

КЛИНИКО-ПСИХОЛОГО-ПЕДАГОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ДЕТЕЙ СТАРШЕГО ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С СИНДРОМОМ ДАУНА

Буслаева Е.Н.¹, Садырина Е.А.²

¹Буслаева Елена Николаевна - кандидат педагогических наук, доцент;

²Садырина Екатерина Анатольевна – магистрант,

кафедра социальной адаптации и организации работы с молодежью,

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования

Калужский государственный университет,

г. Калуга

Аннотация: синдром Дауна является одной из самых частых хромосомных аберраций. Он характеризуется задержкой психомоторного и речевого развития, в сочетании с высокой частотой врожденных пороков, в том числе сердца, желудочно-кишечного тракта, а также повышенным риском возникновения ассоциированных с синдромом заболеваний, таких как гипотиреоз, целиакия и других.

Ключевые слова: дети с синдромом Дауна дошкольного возраста, особенности развития.

Синдром Дауна – самая распространенная генетическая аномалия, вызванная наличием лишней хромосомы в 21-й паре хромосом. Прежде чем окончательно установить диагноз, необходимо исследовать хромосомный набор клеток ребенка – анализ крови на кариотип. По статистике, один ребенок из 700 – 800 новорожденных появляется на свет с синдромом Дауна. Это соотношение одинаково в разных странах, климатических зонах, социальных слоях. Оно не зависит от образа жизни родителей, их здоровья, возраста, вредных привычек, питания, достатка, образования, цвета кожи или национальности. Мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой. Родители при этом имеют нормальный набор хромосом [3].

Существуют различные виды трисомии по хромосоме 21.

1. Стандартная трисомия-21. Встречается наиболее часто: около 94% детей с синдромом Дауна имеют именно такую особенность. 21-я хромосома в этом случае находилась в клетке спермы или в яйцеклетке. Оплодотворенная яйцеклетка содержала 47 хромосом, и все остальные тоже.

2. Транслокационная трисомия-21. Около 4% новорожденных с синдромом Дауна имеют эту форму отклонения. В этом случае фрагмент одной из трех 21-х хромосом прикреплен (транслоцирован) к другой, как правило, к 13-й, 14-й, 21-й или 22-й. При этой форме трисомии родителям перед рождением следующего ребенка необходимо пройти генетическое обследование [3].

3. Мозаичная трисомия-21. Такое явление встречается достаточно редко, только в 2% случаев. Дети с этим вариантом хромосомного набора наряду с измененными клетками имеют какое-то количество обычных, поскольку третья 21-я хромосома не передается ребенку от родителей, а измененные клетки образуются уже в процессе деления клеток плода. В результате три 21-х хромосомы присутствуют только в тех тканях, которые развились из этой клетки. Поскольку в этом случае не все клетки организма несут в себе необычный набор хромосом, то признаки, характерные для синдрома Дауна, у таких детей могут быть менее выраженными [3].

Наличие дополнительной хромосомы обуславливает ряд специфических особенностей, присущих большинству людей с синдромом Дауна [3]:

- широко посаженные, немного раскосые глаза обычно имеют дополнительную складочку у переносицы. Эта особенность не имеет отношения к нарушению зрения;
- уши расположены на голове часто ниже обычного;
- сниженный мышечный тонус и излишне подвижные суставы;
- руки и пальцы могут быть короче, чем у других детей. Ступни обычные, но с увеличенным промежутком между первым и вторым пальцами;
- ротовая полость меньше, а язык – больше, чем обычно. Небо уже, чем у обычных детей, – высокое и сводчатое;
- кожа у ребенка может быть мраморная, бледная и чувствительная к раздражению.

Все эти черты не обязательно бывают выражены у ребенка с синдромом Дауна. Есть дети почти без проявлений внешних особенностей, и встречаются люди с обычным набором хромосом, но с внешними признаками, характерными для синдрома Дауна. В то же время, поскольку 23 хромосомы ребенок наследует от одного из родителей, а 24 – от другого, его индивидуальные особенности, как правило, выражены достаточно ярко, и дети с синдромом Дауна часто очень похожи на своих родителей [4].

Отставание в развитии и умственные нарушения при синдроме Дауна являются результатом изменения хромосомного набора, которое влияет на мозг и центральную нервную систему.

Исследования строения и функционирования ЦНС у детей и взрослых с синдромом Дауна получили на Западе широкое распространение. По большей части они ориентированы на поиск методов медикаментозного лечения, коррекции отдельных нарушений и особенностей, присущих синдрому и генной терапии. Изучение строения и работы детского мозга преследует также дополнительные цели: определение нейрофизиологической и нейробиологической основы специфики онтогенеза людей с

синдромом Дауна. Комплексный взгляд на проблему обеспечивается благодаря проведению исследований на всех уровнях: геном, молекулярном, клеточном, органном. В актуальных исследованиях значительное внимание уделяется вопросу о времени возникновения нейрофизиологических и нейроанатомических особенностей в онтогенезе [4].

До недавнего времени знания об присущих особенностях строения ЦНС, присущих людям с синдромом Дауна базировались на исследованиях биологического материала. Были получены данные, согласно которым вес головного мозга у людей с синдромом Дауна меньше среднестатистического; мозжечок, лобные и височные доли существенно меньше по объему; значительно уже, по сравнению с параметрами нормативной популяции, верхняя теменная извилина. Только в последние годы новые технические возможности (МРТ) позволили проводить качественные исследования влияния строения головного мозга на жизнь и развитие людей с синдромом Дауна. Подтверждены предшествующие данные о несколько меньшем объеме мозга в целом, диспропорционально малом мозжечке, стволовых структурах, лобной и теменной долях, гиппокампе [2].

Специфика нейроанатомии ЦНС, присущая людям с синдромом Дауна, объясняет характерные для них особенности поведения и психики. Так, гипоплазия мозжечка обуславливает гипотонию и трудности координации движений, нарушения функционирования артикуляционной мускулатуры, а также связанных с ними беглости и плавности речи [2].

Специфическая анатомия лобных долей определяет такие особенности людей с синдромом Дауна, как склонность к персеверациям, дефицит внимания, снижение уровня произвольности.

Относительная сохранность зрительно-пространственных функций у людей с синдромом Дауна, вероятно, обусловлена близким к обычному строением серого вещества теменной доли [4].

Поскольку не обнаружено значимых различий в общем объеме височной доли, обращает на себя внимание относительно большой объем белого вещества в ней, что по некоторым данным, связано с нарушениями таких когнитивных функций, как память и речь. При этом отмечается малый относительный объем белого вещества в верхней височной извилине, что также может быть причиной речевых трудностей. Паттерн когнитивного дефицита у людей с синдромом Дауна напоминает пациентов с левополушарными поражениями [4].

Особая область мозга, которая избирательно страдает при синдроме Дауна, – это гиппокамп. Гиппокамп является одной из ключевых зон головного мозга, ответственных за научение и память, и имеет обширные нейронные связи с множеством мозговых структур [4].

Последние исследования показали, что функционирование мозга людей с синдромом Дауна отличается от работы обычного мозга. Отмечена сниженная активность ключевых зон системы так называемых зеркальных нейронов, которые задействованы в восприятии и понимании действий и эмоций других людей, и также в формировании речи. Активность в моторных областях и в основных зонах системы зеркальных нейронов значительно менее организованная, степень ее локализация существенно снижена [4].

Нейроанатомические исследования показывают, что возникшие в раннем возрасте особенности строения и функционирования ЦНС становятся более заметными и начинают отчетливо проявляться к раннему подростковому возрасту. Отмечается нарушение нейронного взаимодействия в лобной и теменной долях, а также между таламусом и корой височной и затылочной долей, что в совокупности может служить причиной снижения произвольной регуляции и концентрации внимания [4].

Полученные нейробиологами данные, возможно, позволят разработать более эффективные подходы к обучению и лечению детей с синдромом Дауна.

Ученые пытаются разобраться, как дополнительная хромосома влияет на умственные способности людей с синдромом Дауна. Исследования показывают, что избыточный генетический материал препятствует нормальному развитию мозга. Его размер и структура у детей с синдромом Дауна другие, но до сих пор остается загадкой, как это влияет на умственную деятельность. Одни ученые предполагают, что какой-то из генов препятствует транспортировке важного химического вещества в определенную область передней части мозга. Другие считают, что один или несколько генов 21-й хромосомы ведут к нарушениям в структуре и функции контактов клеток мозга (синапсов), и в результате эти клетки уже не могут нормально взаимодействовать друг с другом [4].

Однако, сегодня мы точно знаем, что программы раннего развития, хорошее лечение, уход и образование и, безусловно – интеграция в общество – все это помогает детям с синдромом Дауна достичь более высокого уровня в своем развитии. Многие дети с синдромом Дауна осваивают чтение и письмо, некоторые – довольно успешно [4].

Математические навыки даются труднее, но многие из этих ребят осваивают практические компьютерные умения, необходимые для повседневной жизни, как например – пользование калькулятором. У детей с синдромом Дауна способности тоже очень разные, как и у всех других детей [4].

Дети с синдромом Дауна имеют как слабые, так и сильные стороны, и, соответственно, нуждаются не столько в упрощенной, сколько в индивидуальной программе обучения. Детям с синдромом Дауна сложнее обобщать, доказывать, рассуждать, осваивать новые навыки и концентрироваться, зато они, как

правило, обладают хорошими способностями к визуальному обучению (например, им несложно выучить и использовать написанный текст) [4].

Родителям и педагогам при обучении и воспитании ребенка с синдромом Дауна необходимо опираться на его более сильные способности, что даст возможность преодолевать его более слабые качества.

Критериальные оценки понятий «обучаемость» и «необучаемость» для детей с синдромом Дауна должны быть ориентированы не на результативность технологии учения в рамках нормированной педагогической системы, а на опыт их социального и психофизического продвижения, в котором ключевую роль выполняют взрослые и окружающая среда [4].

Синдром Дауна является дифференцированной формой психического недоразвития, отличающейся существенным полиморфизмом, как в клинической картине, так и в проявлениях физических, психических, интеллектуальных и эмоциональных качеств.

Интеллектуальные возможности ребёнка с синдромом Дауна, как и его возможности в других областях развития, в прошлом недооценивались. Последние научные работы опровергают многие сделанные ранее заключения, в том числе, утверждение, что дети с синдромом Дауна обычно имеют сильно выраженное или глубокое отставание в умственном развитии. В соответствии с данными современных исследований, степень отставания большинства детей с синдромом Дауна находится в пределах от лёгкой до средней. Интеллектуальную деятельность некоторых детей можно назвать пограничной или находящейся в пределах между низкой и средней, и только совсем немногие дети имеют сильно выраженную задержку интеллектуального развития. Из этого следует, что у детей с синдромом Дауна умственные возможности могут колебаться в широком диапазоне [1].

На основании последней информации можно заключить, что сейчас на будущее детей с синдромом Дауна можно, безусловно, взглянуть более оптимистично, чем когда-либо раньше.

К факторам, затрудняющим обучение, относятся:

- отставание в моторном развитии – в развитии тонкой и общей моторики;
- возможные проблемы со зрением и слухом;
- проблемы с развитием речи;
- слабая кратковременная слуховая память;
- более короткий период концентрации;
- трудности овладения и запоминания новых понятий и навыков;
- трудности с умением рассуждать, обобщать и доказывать;
- трудности с установлением последовательности: предметов, действий, явлений.

Проблемы со зрением. Дети с синдромом Дауна обычно имеют хорошие способности к наглядному обучению, могут использовать их для прохождения учебной программы, но многие имеют тот или иной недостаток зрения. Дети с такими проблемами должны носить очки [4].

Проблемы со слухом. Многие дети с синдромом Дауна испытывают некоторый недостаток слуха. До 20% детей могут иметь сенсоневральную потерю слуха, вызванную дефектами развития уха и слухового нерва. Уровень слухового восприятия может меняться в течение дня. Проблемы с развитием речи. Дети с синдромом Дауна имеют недостатки развития речи (как в произношении звуков, так и в правильности грамматических конструкций) [4].

Отставание в развитии речи вызвано комбинацией факторов, из которых часть обусловлена проблемами в восприятии речи и в развитии познавательных навыков. Любое отставание в восприятии и использовании речи может привести к задержке интеллектуального развития.

Общие черты отставания в развитии речи:

- меньший словарный запас, приводящий к менее широким знаниям;
- пробелы в освоении грамматических конструкций;
- способность скорее осваивать новые слова, чем грамматические правила;
- большие, чем обычно, проблемы в изучении и использовании общепринятой речи;
- трудности в понимании заданий [4].

Кроме того, сочетание меньшей ротовой полости и более слабой мускулатуры рта и языка, физически затрудняют произношение слов, следовательно – чем длиннее предложение, тем больше возникает проблем с артикуляцией.

Для таких детей проблемы в развитии речи часто означают, что они фактически получают меньше возможностей участия в общении.

Однако, ранняя диагностика и включение ребенка с синдромом Дауна в коррекционно-образовательный и социально-педагогический процесс повышает уровень его развития, способствует социальной активности ребенка. Будущее детей с синдромом Дауна сейчас обещает больше, чем когда-либо и многие родители уже справились с теми проблемами, которые стоят перед ними.

Список литературы

1. *Жиянова П.Л.* Дневник развития ребенка раннего возраста. М.: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2017. 80 с.

2. *Комлев М.* Как общаться с солнечными детьми? М.: АСТ; 2016. 156 с.
3. *Поле Е.В.* Синдром Дауна. Факты / Сост. Е.В. Поле. М.: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2004. 32 с.
4. Ребенок с синдромом Дауна. Первые годы: новое руководство для родителей / под ред. Сьюзан Дж. Скаллерап / пер. с англ. О.К. Васильевой, М.Л. Шихиревой. изд., перераб. и доп. М.: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2012. 424 с.