

## Какво е Синдром на Даун



За пръв път Синдромът на Даун е описан от английския лекар Джон Лангдън Даун през 1866 г. Поради специфичните физически характеристики, с които децата се раждат – обла форма на лицето и бадемовидни очички, той му дава определението “монголоизъм”. Век по-късно е открита и допълнителната хромозома, която е причина за това състояние. През 1965 г. хромозомната аномалия официално получава името Синдром на Даун. Това е най-често срещаната генетична аномалия, която се дължи на една допълнителна хромозома в 21-ата хромозомна двойка. Хората с този синдром имат в кариотипа си 47 хромозоми вместо 46, както всички останали. На всеки 700 родени деца, едно е със Синдрома, като тази честота е еднаква във всички страни, всички раси и всички социални групи. Годишно в България се раждат около 100 такива деца. Най-важното нещо, което трябва да се знае за хората със Синдром на Даун е, че те са по-скоро подобни на останалите, отколкото различни от тях.



Синдромът на Даун е генетично състояние, което се изразява в наличието на една допълнителна хромозома в някои или във всички клетки. Вместо да имат по две копия от двадесет и първата хромозома, хората със Синдром на Даун имат три. В резултат на това, те имат общо 47 хромозоми в клетките си, вместо нормалните 46. Тъй като хромозомите и генетичният материал, който носят, играят ключова роля в определянето на чертите и характера, тази допълнителна хромозома влияе върху целия им живот. Имат специфичен външен вид, някои характерни здравословни проблеми и в повечето случаи забавено умствено развитие. Тежестта на всеки един от тези проблеми

обаче варира в огромни граници при различните индивиди. Най-общо, хората със синдром на Даун обикновено са по-дребни и тяхното физическо и психическо развитие е по-бавно, в сравнение с връстниците им. Ето някои външни белези, които най-често се свързват със синдром на Даун:

**Намален мускулен тонус.** Децата със синдром на Даун имат намален мускулен тонус, който се нарича още хипотония. Това означава, че мускулите им са леко отпуснати и на пипане изглеждат „мековати”. Намаленият тонус засяга всички мускули на тялото. Това е важна физическа характеристика, която кара лекарите още в родилния дом да търсят други признаци на синдрома на Даун. Повечето физически признаци, свързвани със синдрома, не засягат способността на индивида да расте и да се развива, но намаленият мускулен тонус може да затрудни всички видове движения. Например, намаленият мускулен тонус засяга развитието на двигателните умения като преобръщане, седане, изправяне и ходене. Тъй като мускулите на устата имат намален тонус, развитието на хранителните и говорните умения също може да бъде забавено. Хипотонията води и до повишена подвижност на ставите.



**Лицеви характеристики.** Лицето често е малко по-широко и гърбът на носа да е по-плосък от обичайното. Очите изглеждат извити малко нагоре. (Тази, типична за азиатците черта, е причината в миналото синдромът на Даун да се е наричал „монголизъм”). Очите също така могат да имат малки гънки кожа, наречени епикантус, във вътрешния ъгъл. Външната част на ириса на всяко око може да има светли точки, наречени „петна на Бръшфийлд“. Тези точки най-често се срещат при хора със сини очи и не засягат зрението. Устата често е сравнително малка и покривът на устната кухина – плитък. Когато тези белези са комбинирани с намален мускулен тонус, езикът излиза навън и изглежда като по-голям в сравнение с устата. Зъбите започват да растат по-късно и в необичайна последователност. Повечето деца преминават през еднакви стадии на израстване на зъбите, но зъбите на деца със синдром на Даун сякаш имат своя собствена последователност. Зъбите също така могат да са малки, със странна форма и на необичайно място и тези проблеми могат да са налице и при израстването на постоянните зъби. Ушите може да са малки и върховете им да са прегънати леко напред. Често срещано е ушните висулки да са недоразвити или липсващи. Тъй като каналите са тесни и къси, често могат да се запушат, което допринася за различен процент загуба на слуха.

**Форма на главата.** Хората със Синдром на Даун имат малко по-малка глава от нормалното. Обикновено разликата е толкова малка, че не се забелязва. Задната част може да е по-плоска и по-къса. Вратът също може да изглежда по-къс и при новородени може да има свободни гънки кожа по задната част на шията, но те обикновено изчезват с растежа. Меките части на главата (фонтанелите), които всички бебета имат, могат да са по-широки при бебета със синдром на Даун и да им трябва по-дълго време, за да се затворят в процеса на нормално развитие на детето.

### **Стъпала и длани.**



Често срещано е дланите да са по-малки от обикновено. Дланта може да има само една бразда, наречена напречна дланна или маймунска бразда. При стъпалата може да има широко разстояние между първия и втория пръст. Често има дълбока бразда върху стъпалото, която е продължение на първото междупръстно пространство. Често срещано е плоскостъпието. Повечето носители на синдрома на Даун нямат всички описани физически белези. Най-често срещаните белези са намаленият мускулен тонус, извитите нагоре очи, плоският малък нос, малките очи, късото малко пръстче на ръцете и широкото разстояние между първия и втория пръст на краката. С изключение на намаления мускулен тонус, останалите по никакъв начин не затормозяват здравето им. Има обаче някои заболявания, които са с доста по-сериозни последствия. Около половината от хората със Синдром на Даун имат в по-лека или по-тежка форма някакъв сърдечен порок. Това може да са малки септални дефекти, които с времето да се затворят сами, но има и по-тежки дефекти, които налагат хирургична намеса. Специфичен за хората със Синдром на Даун е Атриовентрикуларният септален дефект (AVSD). Често при липса на други външни белези, наличието на този дефект е повод да се направи генетично изследване. При новородените със Синдром на Даун, много често срещана е пъпната херния. В повечето случаи, след стягане на коремната мускулатура около годинка, тя се затваря сама. Ортопедичните проблеми също често съпътстват живота им. В около 5 до 10 процента, може да се развие епилепсия. Срещат се проблеми със слуха и зрението, но с навременна намеса те могат да не пречат на нормалния живот на индивида. Един от най-характерните проблеми на хората със Синдром на Даун е нарушение във функцията на щитовидната жлеза. Въпреки всички изредени болести, съвременната медицина позволява хората със Синдром на Даун да водят нормален живот.

**Знаете ли, че има личности със Синдром на Даун,** които са световно известни или са имали роднини с този синдром са:

- Паскал Дюкен – актьор, който печели награда „Най-добър актьор“ на Филмовия Фестивал в Кан 1996 г. за ролята си в „Осмият ден“.
- Ан дьо Гол – най-малката дъщеря на Шарл дьо Гол, френски генерал и политик, президент на Франция в периода 1959-1969 г.
- Карън Гафни – пара олимпийец, плувкиня и президент на организацията Karen Gaffney Foundation, която се бори за правата на хората със специални нужди. Тя е първият човек със Синдром на Даун, който получава почетна докторска степен приживе.
- Чарлз Уоринг Дарвин – синът на Чарлз Дарвин
- Елизабет – сестрата на Ева Лонгория
- Сестрата на Джейми Фокс – Диондра
- Синът на Деймън Хил – Оливър