

Синдром Дауна в начале нового тысячелетия



Зигфрид М. Пушел,

доктор медицинских наук, доктор философии,
директор Центра раннего развития больницы Род-Айленда,
профессор факультета педиатрии медицинской школы университета Брауна

Перевод М. Медведева (статья* дается в сокращении)

Сейчас, в начале XXI века, представляется полезным осмыслить некоторые ключевые проблемы, связанные с синдромом Дауна, и ответить на несколько вопросов. Во-первых, следует определить, какие виды медицинской помощи необходимы людям с синдромом Дауна для улучшения их здоровья и увеличения продолжительности жизни. Во-вторых, понять, как организовать образовательный процесс, чтобы по окончании учебы молодые люди были востребованы и заняты. В-третьих, важно выявить те направления научных исследований, на основании результатов которых можно было бы обеспечить людям с синдромом Дауна адекватную медицинскую помощь и образование для полноценной жизни в обществе. И четвертый, последний, но отнюдь не малозначащий вопрос, касается того, как можно улучшить качество жизни людей с синдромом Дауна настолько, чтобы они в полной мере могли пользоваться своими гражданскими правами?

Начну с медицинских проблем.

Хорошо известно, что раньше люди с синдромом Дауна зачастую не получали необходимой им медицинской помощи. Дети в основном жили в государственных учреждениях опеки, где ни инфекционные заболевания, ни врожденные пороки сердца, ни эндокринные расстройства, ни сенсорные нарушения или заболевания опорно-двигательного аппарата практически не выявлялись и не подлежали лечению.

К счастью, за последние десятилетия качество медицинской помощи людям с синдромом Дауна стало гораздо выше. Это произошло не только вследствие расширения медицинской информации о сопутствующих синдрому Дауна типичных нарушениях, но и благодаря личной инициативе отдельных специалистов, разработавших в начале 1980-х годов схемы медицинских обследований. В перспективе, я уверен, результаты исследований дадут нам новую информацию, которая позволит оптимизировать эти схемы.

Среди множества медицинских проблем есть области, в которых новая информация определит и новые направления в системе медицинской помощи. Это относится, в частности, к обменным процессам, функции центральной нервной системы и кислородному метаболизму в процессе старения.

Далее я коротко остановлюсь на некоторых психолого-педагогических проблемах, обратив особое внимание на то, что сфера образования детей с синдромом Дауна также нуждается в оптимизации. Раннее вмешательство должно быть направлено в большей степени на качество, чем на количество

оказываемой помощи. Учитывая важность воздействия раннего опыта на развитие мозга, а также пластичность центральной нервной системы маленького ребенка, систему ранней помощи для младенцев с синдромом Дауна можно развивать на базе стимулирующего воздействия окружающей среды и обогащения опыта, вызывающих существенные функциональные изменения в центральной нервной системе маленьких детей.

Другие важные аспекты проблемы образования – это постепенная интеграция учащихся с синдромом Дауна в образовательный процесс и обеспечение плавного перехода от обучения к труду. Школа должна предоставлять детям с синдромом Дауна стимулирующий и обогащающий опыт, воспринимать каждого ученика как полноценную личность с индивидуальными чертами и предлагать ему условия, содействующие проявлению его уникальной личности.

В то время как для многих людей с синдромом Дауна формальное образование завершится в день расставания со школой, и большинство из них вступят в трудовую жизнь, некоторые молодые люди могут изъявить желание продолжить свое образование в колледже. При эффективном планировании и разработке соответствующей системы поддержки образовательные программы для выпускников школ помогут обеспечить людям с синдромом Дауна возможности для реализации их способностей и достижения целей.

Третья тема обсуждения касается исследований. Эта область работы наиболее сложна, неоднозначна, но, вне всяких

* Puschel S. M. Down Syndrome at the Beginning of the new Millenium // Down Syndrome Quarterly, Vol.5, number 1, March, 2000, 10–11.

Нам предстоит постигать наших детей через их достоинства и дарования, а не через их ограничения.

сомнений, перспективна, ибо именно она призвана дать нам ту новую информацию, с помощью которой мы принесем наибольшую пользу детям с синдромом Дауна. Основное направление будущих исследований уже сегодня включает в себя идентификацию генов лишней хромосомы в 21-й паре, продуктов жизнедеятельности этих генов, их дополнительных функций и влияния на внутриклеточный гомеостаз. Особенно важно идентифицировать те гены, которые играют существенную роль в метаболических процессах, влияющих на когнитивное развитие и функции центральной нервной системы у людей с синдромом Дауна.

Грядущие научные исследования могут привести к выявлению сложного механизма, с помощью которого человеческие хромосомы смогут быть «инактивированы». Возможно, этот механизм можно будет приспособить для инактивации дополнительной хромосомы 21-й пары у людей с синдромом Дауна. Кроме того, исследования синдрома Дауна в перспективе должны быть сфокусированы на понимании самого механизма возникновения анеуплоидии.

В связи с дисфункцией центральной нервной системы у людей с синдромом Дауна исследованию подлежат причины нейрофизиологических, нейрохимических и нейроанатомических отклонений. Исследования, посвященные изучению и возможностям улучшения когнитивных функций, должны привести к разработке лекарственных препаратов, совершенствующих холинергическую и глутаминергическую нейрореперацию, влияющую на обучаемость и память. Фармакологические вещества, повышающие способность мозга реагировать на воздействие за счет улучшения синаптической передачи, смогут принести огромную пользу в лечении детей с синдромом Дау-

на и улучшить нейрофизиологическую основу для коррекционно-развивающих занятий с детьми.

Еще одна область научной работы связана с поиском путей профилактики и лечения болезни Альцгеймера, распространенной среди людей с синдромом Дауна старше 40 лет.

Напоследок я бы хотел сказать несколько слов о самом человеке с синдромом Дауна и об отношении общества к таким людям в XXI веке.

Несмотря на множество моментов, требующих внимания специалистов, мы должны донести до общественного сознания, что дети наши отличаются добросердечием, гуманностью и каким-то особым обаянием, они нуждаются в бережном отношении и беззащитны перед предательством. Мы не можем дать пропасть этим человеческим сокровищам в современном мире, который доверяет одним лишь технологическим решениям и силой пытается обратить нас в свою веру.

Мы должны уважать неприкосновенность и достоинство каждого человеческого существа. И если мы верим в то, что человеческая жизнь бесценна, то необходимо верить и в то, что святость этой жизни не отменяется ни интеллектуальными, ни физическими нарушениями. Уважение к жизни и осознание индивидуальной ценности каждого человека должны стать краеугольным камнем любого стабильного общества.

Нам, родителям, специалистам и друзьям людей с синдромом Дауна, необходимо свидетельствовать об абсолютной полноте их человеческой сущности и абсолютной ценности и значимости их бытия. Нам предстоит постигать наших детей через их достоинства и дарования, а не через их ограничения. Давайте же радоваться красоте наших детей, их любви к жизни и их благотворному влиянию на общество.

