

Є. Ф. Соботович під час неврологічного обстеження дітей цієї підгрупи виявила симптоми органічного ураження центральної нервової системи.

Спираючись на проведені дослідження, Є. Ф. Соботович говорить, що прояви недорікуватості у дітей цієї підгрупи вказують на органічний характер порушення.

Аналізуючи анамнестичні дані, Є. Ф. Соботович зазначає, що на ряду з неблагополуччям пренатального періоду (захворювання матері, спроби переривання вагітності, падіння матері, несумісність крові та ін.) та постнатального (тяжкі форми шлунково-кишкових захворювань, сепсис, хронічні інтоксикації) часто зустрічаються складності в натальному періоді – асфіксії, застосування механічних засобів, стрімкі пологи, пологові травми.

Проведені дослідження Є. Ф. Соботович дають підставу говорити, що всі підгрупи дітей мають органічну основу. Однак ці органічні порушення носили часто стертий характер, проявляючись іноді в порушеннях моторної диференціації лише в потоці мовлення. Учена звертає увагу, що такі розлади в логопедичній практиці діагностуються часто як дислалії.

Зокрема, на підставі аналізу проявів описаних форм недорікуватості й динаміки їх усунення Є. Ф. Соботович приходиться до висновку, що ці розлади звуковимови потрібно віднести до розладів дизартричного ряду. В той же час дослідження показали, що більшість перерахованих порушень відрізняється від класичних форм дизартрії. Тому Є. Ф. Соботович для виокремлення розладів вводить особливий відповідний термін «малі дизартрії» (стерті дизартрії) [3, с.131].

Таким чином, з досліджень Є. Ф. Соботович, бачимо, що у дітей, яких вади звуковимови були викликані неблагополуччям ембріонального періоду та різними пологовими травмами, тобто мали органічну основу, траплялися порушення моторної інтеграції мовлення. З огляду на це, такі порушення звуковимови можна зарахувати до розладів дизартричного ряду та класифікувати як стерту дизартрію. Тобто, критерієм диференціальної діагностики між дислалією та дизартрією є наявність або відсутність симптомів органічного ураження центральної нервової системи.

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ:

1. Соботович Е. Ф. . Классификация нарушений звукопроизношения у детей дошкольного возраста // Дошкільне виховання. / Е. Ф. Соботович. – 1977, – №1. – С. 10-13
2. Соботович Е. Ф., Чернопольская А. Ф. Проявления стертых дизартрий и их диагностика // Дефектология. / Е. Ф. Соботович, А. Ф. Чернопольская. – 1974. – №4. – С. 20-26
3. Соботович Е. Ф. Проявление косноязычия у детей дошкольного возраста и пути его устранения: дис. ... канд. пед. наук / Соботович Евгения Федоровна. – Л., 1970. – 384 с.
4. Соботович Е. Ф. Недостатки звукопроизношения у детей дошкольного возраста и методы их устранения // Педагогические пути устранения речевых нарушений у детей. / Е. Ф. Соботович. – Л., 1976. – С.59-97.
5. Соботович Е. Ф. Об отставании фонематического развития у детей с неправильным звукопроизношением // XXIV Герценовские чтения : Научные доклады. Дефектология. / Е. Ф. Соботович. – Л., 1970. – С.101-104.

УДК 376 – 056.313:37.018.1

ТЕОРІЇ ПОХОДЖЕННЯ СИНДРОМУ ДАУНА

Максимовська В.М.

Інститут корекційної педагогіки та психології
НПУ імені М.П. Драгоманова.

У статті розглянуто теорії походження синдрому Дауна в різних країнах починаючи кінця XVIII сторіччя по теперішній час.

В статье рассмотрены теории происхождения синдрома Дауна в разных странах начиная конца XVIII столетия по настоящее время.

The article deals with the theory of the origin of Down syndrome in many countries since the late eighteenth century to the present.

Ключові слова: синдром Дауна, відхилення у розвитку, генетичні порушення, хромосоми, каріотип.

Ключевые слова: синдром Дауна, отклонения в развитии, генетические нарушения, хромосомы, каріотип.

Key words: Down syndrome, deflection in the development, henetycheskye violations, chromosome, karyotyp.

Близько 20% тяжких форм ураження центральної нервової системи пов'язано з патогенними мутаціями. Серед них провідне місце займає синдром Дауна [2].

Синдром Дауна одне із самих розповсюджених генетичних порушень. Частота народжених дітей з синдромом Дауна складає приблизно один на 600 -800 новонароджених.

Вперше, як окрему форму психічного розладу, цей синдром охарактеризував англійський лікар Джон Лэнгдон Даун у 1862 році, однак для широкого загалу опис даного розладу був опублікований в 1866 році. Оскільки хворі даним розладом діти мають фізичні особливості, що роблять їх схожими на представників монголоїдної раси, тому Джон Даун, для характеристики хворих дітей використав термін «монголоїди» [1]. Саме через це, синдром Дауна часто пов'язували з расизмом та колоніалізмом до 1970-х років, хоча ще в 1906 р. цей термін підлягав критиці сином самого Лангдона Дауна - Реджінальдом.

На протязі 20- го сторіччя, синдром Дауна став достатньо впізнаваною формою психічної інвалідності. Було виявлено багато синдромних людей, які почали лікувати окремі проблеми пов'язані з даним синдромом, а більшість таких хворих померли в дитинстві чи на початку дорослого життя.

Із розповсюдженням руху євгеніки (від грецького – «породистий», «хорошого роду»), яка була популярна в перші десятиліття 20-го сторіччя в багатьох країнах Заходу впроваджувалася програми примусової стерилізації людей з синдромом Дауна та інших осіб ступінь інвалідності яких була аналогічною. Під час «Програми знищення Т4», яка була введена в дію в нацистській Німеччині проводилась систематична стерилізація, а пізніше і фізичне знищення розумово відсталих людей [7]. Наукові дослідження, неприйняття суспільством та юридична страта, привели до припинення дії таких програм стерилізації протягом декількох десятиліть після Другої світової війни.

До середини минулого сторіччя, причина виникнення синдрому Дауна залишалася невідомою. Тим не менш, був відзначений зв'язок віку матері з захворюванням серед населення різних національностей і рідкість рецидивів. У стандартних медичних статтях, того часу, було зазначено, що захворювання викликане поєднанням невідомих спадкових факторів. У той час як причиною виникнення згідно інших теорій були родові травми.

Найбільш повний науковий опис зазначеної аномалії після Л. Дауна належить англійським лікарям Фрейзеру і Мітчелу (1876р.), а в кінці 90-х синдром Дауна описувався вже в різних країнах: в Англії на нього вказують Сміт, Гаррод; у Франції - Бонвель; в Німеччині перший опис належить Ньюману (1899р.).

На початку ХХ сторіччя більшість вчених зупинилися на припущенні про генетичне походження синдрому Дауна. Гіпотеза про спадкову природу вперше була висловлена самим Лангдоном Дауном. Ідеї того, що синдром Дауна пов'язаний з аномаліями хромосомного набору були засновані більше на науковій інтуїції. Ще в 1932 р. Варденбург припустив, що синдром Дауна може бути викликаний дуплікацією або нестачею ділянки хромосоми. Хромосомну гіпотезу синдрому Дауна підтримували також Блейер, Роджер і Пірсон.

З появою методів каріотипування в 1950-х роках, можливим стало визначення порушень кількості або будови хромосом. У 1959 році Жером Лежен виявив, що синдром Дауна виникає через наявність додаткової хромосоми. Трохи пізніше було визначено, що це 21 хромосома, а це розлад названо трисомією 21пари [8].

У 1961 році, вісімнадцять генетиків звернулися до редактора журналу «The Lancet» з проханням, змінити термін «монголоїдний ідіотизм», адже він на той час уже вважався некоректним. The Lancet підтримав і почав широко використовувати назву синдром Дауна. Всесвітня організація охорони здоров'я (ВООЗ) офіційно перестала використовувати термін «монголізм» в 1965 році після прохання монгольської делегації.

У вітчизняній науці назви «монголізм», «монголоїдна ідіотія» вважаються не коректними, більшість авторів використовують як визначення «хвороба Дауна».

Наявність нечітких, так званих «м'яких» форм синдрому Дауна визнавалося весь час, починаючи з робіт Л. Дауна. Це були такі випадки, коли в частині клітин хромосомний комплекс не змінений і зайва 21 хромосома виявляється тільки в певному відсотку клітинних ядер, що і є ознакою мозаїцизму.

У групі з кількістю трисомних клітин менше 50% частіше зустрічається збережений інтелект в нижніх її межах, що зближує його з так званою межевою формою розумової відсталості, а при наявності більше 50% трисомних клітин частіше виявляється олігофренія. Насправді синдром Дауна не пов'язаний з расовими особливостями і зустрічається у представників всіх рас. Синдром вдалося експериментально відтворити у щурів шляхом рентгенівського опромінення ембріона на 12-13-й день вагітності [6].

Також важливими були дослідження Аарона, який показав, що деякі фенотипи, пов'язані з синдромом Дауна можуть бути пов'язані з порушенням факторів транскрипції, зокрема NFAT. Діяльність NFAT частково кодується двома генами DSCR1 і DYRK1A, розташованими на 21 хромосомі. У людей з синдромом Дауна, концентрація цих білків в 1,5 рази більше, ніж за нормальних умов. Підвищення рівня DSCR1 і DYRK1A призводить до того, що NFAT знаходиться в основному не в цитоплазмі, а в ядрі, а це перешкоджає активації NFAT при транскрипції генів-мішеней і, таким чином виробництву певних білків.

Це порушення було виявлено в ході дослідження трансгенних мишей, у яких відбувається дублювання

сегментів хромосом, аналогічне трисомії 21 хромосоми. Дослідження міцності зчеплення показало, що зчеплення у генетично модифікованих мишей значно слабше, так само і слабкий м'язовий тонус, який характерний для людини з синдромом Дауна. Синдром Дауна характеризується також підвищеним рівнем соціалізації. Якщо досліджувати характер соціальної взаємодії трансгенних і нормальних мишей, то у «хворих» мишей бажання до спілкування на 25% більше в порівнянні зі здоровими тваринами.

До 1964 року стали відомі три основних типи хромосомних порушень при синдромі Дауна:

1. Стандартна трисомія (94%) - виникає внаслідок нерозходження статевих хромосом у процесі мейозу. Через не розбіжності гамет (тобто сперми чи яйцеклітини) з'являється додаткова копія 21 хромосоми; тобто ця гамета, має 24 хромосоми. У поєднанні з нормальною гаметою, отриманою від іншого батька ембріон отримує 47 хромосом, з трьома копіями 21 хромосоми. Трисомії 21 є причиною виникнення приблизно 95% випадків синдрому Дауна, причому з них 88% викликане не розбіжністю в материнській гаметі і тільки 8% не розбіжністю в батьківській гаметі.

2. Мозаїчна форма (2%) - азвичай викликана нерозходження гамет під час зачаття, тобто всі ці клітини в тілі є дефектними. Однак, коли деякі клітини в організмі, є нормальними, а інші клітини мають трисомії 21, вона може з'явитися одним з двох способів: нерозходження під час раннього поділу клітин у нормальних ембріонів, що призводить до появи частини клітин з трисомією 21; або ж ембріон з СД відчуває нерозходження і деякі з клітин ембріона повертаються до нормального хромосомному розміщенню.

3. Транслокаційна форма (4%) - в цьому випадку довге плече 21 хромосоми прикріплюється до іншої хромосоми, часто це 14 хромосома. Люди з цією транслокацією фенотипічно нормальні. Під час репродуктивного процесу, нормальний розподіл (розбіжність) призводить до того, що батьківські гамети мають значні шанси утворити гамети з додатковою хромосомою 21, що в свою чергу тягне народження дитини з синдромом Дауна. Синдром Дауна, який виникає в результаті цієї транслокації, часто називають сімейним синдромом Дауна. Транслокація є причиною 2-3% випадків захворювання синдромом Дауна. При цьому виді розлади на ймовірність виникнення синдрому не впливає вік матері і найімовірніше, причина транслокації пов'язана більшою мірою з батьківським матеріалом, ніж з материнським [5].

Встановлено, що якщо синдромом Дауна страждає один з однояйцевих близнюків, то неминуче хворий і інший, а у разояйцевих близнюків, як і взагалі у братів і сестер, ймовірність такого збігу значного нижче. Даний факт додатково свідчить на користь хромосомного походження хвороби. Однак синдром Дауна не можна вважати спадковим захворюванням, тому що при ньому не відбувається передачі дефектного гена з покоління в покоління, а розлад виникає на рівні репродуктивного процесу.

Дослідженнями останніх десятиріч доведено, що вік матері впливає на шанси зачаття дитини з синдромом Дауна. При дітородному віці від 20 до 24 років, ймовірність народження хворої дитини становить 1 випадок з 1562, у віці від 35 до 39 ймовірність зростає до 1 з 214, і віком понад 45 років вірогідність зачаття хворої дитини дуже висока і становить 1 з 19. Хоча ймовірність збільшується з віком матері, 80% дітей з синдромом Дауна народжуються у жінок у віці до 35 років, відображаючи загальні родючість цієї вікової групи. Останні дані також показують, що вік батька, особливо після 42, також збільшує ризик народження дитини з синдромом Дауна.

Діти з синдромом Дауна мають певні зовнішні ознаки: «приплюснуте» обличчя (90%), брахіцефалія (81%), шкірна складка на шиї у немовлят (81%), антимоноголоїдний розріз очей (80%), епікант (80%), гіперрухливість суглобів (80%), м'язова гіпотонія (80%), короткі кінцівки (70%), аркообразне піднебіння (58%), поперечна долонна складка, що вважається універсальною ознакою синдрому Дауна (45% випадків), плями Брушфильда (пігментні плями по краю радужки у 19% випадків). Епікант - вертикальна складка, що закриває внутрішній кут ока [4].

Звичайно у немовляти з синдромом Дауна присутня частина відомих ознак, іноді деякі ознаки зустрічаються й у звичайних дітей. Остаточний діагноз можна поставити лише після одержання результатів аналізу на каріотип [3].

Перед народженням наступної дитини батькам необхідно пройти генетичне обстеження [5].

Інформація, наявна у вітчизняній і зарубіжній літературі щодо осіб із синдромом Дауна, носить більш розгорнутий інформативний характер в області генетичних (Ф.Добжанський, А.Мотульський, Ф.Фогель) клінічних (М.М.Амосов, Т.І.Даньшин, Лен Лешин, Сміт.) психолого - педагогічних досліджень (Є.Р.Баєнска, В.І.Бондар, Т.А.Добровольська, С.Д.Забрамна, І.Ю.Левченко, М.М.Семаго, Н.Я.Семаго, В.М.Синьов), тоді як власне комплексним супроводом батьків синдромних дітей на різних етапах онтогенезу ніхто не займався, хоча ця проблема стосується всіх фахівців (педагогів, психологів, соціальних робітників та медичного персоналу), які надають допомогу не тільки дітям з синдромом, але й сім'ям які їх виховують.

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ:

1. Азизи Ф., Чандлер, Н., Vozorgzadeh, X. и Браверман, LE (1974) . Возникновение тиреотоксикоза у пациентов с синдромом Дауна. Hopkins Medical Journal. с. 303-306.
2. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика, том 3. – Мир, 1987. с. 336.
3. Астапов В.М. Введение в дефектологию с основами нейрон и патопсихологии. / В.М. Астапов .-1994. с.216
4. Булкина Т.В. В объятиях ласкового «Дауна»: о детях с синдромом Дауна. / Т.В. Булкина. // Фактор. 1998. №8 - с. 69-71.
5. Ворсанова С.Г. Хромосомные синдромы, выявляемые в первые годы жизни ребенка; данные клинических, цитогенетических и молекулярно-цитогенетических исследований. / С.Г.Ворсанова, Ю.Б.Юров, И.А.Демидова, А.К. Берешева. // Дефектология.- 2001.-№1.- с.9.
6. Гентер Е.К. Медицинская генетика: учебник / Е.К. Гентер. – М.: Медицина, 2003. – с. 170-193.
7. Люблинский П.П. Евгенические тенденции и новейшее законодательство о детях // Русский евгенический журнал. 1925. Т. 3. Вып. 1. с. 19.
8. Roizen N.J. Down's syndrome/ Nansy J Roizen, David Patterson // Lancet. – 2003. – Vol. 361. – P.1281 – 1289.

УДК:376.353

ПРЕОДОЛЕНИЕ НАРУШЕНИЙ ТЕМПО-РИТМИЧЕСКОЙ ОРГАНИЗАЦИИ УСТНОЙ РЕЧИ
У ДЕТЕЙ С МНС (МИНИМАЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ СЛУХА)
(сообщение 2)

Мананкова О.И.

Новосибирский государственный педагогический университет

У статті автор звертає увагу на маловивчену категорію дітей з мінімальними порушеннями слуху, наслідком яких є стійке порушення темпоритмічної організації усного мовлення, що приводить до порушення комунікації і зниження розвитку когнітивної функції мовлення.

В статье автор обращает внимание на малоизученную категорию детей с минимальными нарушениями слуха, следствием которых является стойкое нарушение темпоритмической организации устной речи, приводящее к нарушению коммуникации и снижению развития когнитивной функции речи.

In the article an author pays regard to insufficiently known category children with minimum violations of ear, investigation of which is proof violation of temporitnicheskoy organization of verbal speech, resulting in violation of communication and decline of development of kognitivnoy function of speech.

Ключові слова: темпо-ритмічна організація усного мовлення, мінімальні порушення слуху, комунікація.

Ключевые слова: темпо-ритмическая организация устной речи, нейросенсорная тугоухость, коммуникация, минимальные нарушения слуха.

Keywords: tempo-rhythmic organization of verbal speech, minimum violations of ear, communication.

В предыдущей статье мы остановились на формировании чувства темпоритма на примере музыкальных инструментов с низкочастотной характеристикой звучания.

Воспитание чувства темпо-ритма тесно связано с интонационным оформлением устного высказывания.

Интонация представляет собой сложное явление, которое включает в себя несколько акустических компонентов. Это тон голоса, его тембр, интенсивность или сила звучания голоса, пауза и логическое ударение, темп и ритм речи. Все эти компоненты участвуют в членении и организации речевого потока в соответствии со смыслом передаваемого сообщения.

Отдельные характеристики просодии объединяются и координируются между собой темпоритмической организацией речевого потока.

Темп речи играет важную роль в ее формировании и восприятии. Для нормальной разговорной речи характерно произношение 5–6 слогов в секунду. Обычно различают медленный, умеренный (средний) и быстрый речевой темп. Темп речи у одного и того же человека может быть как стабильным, так и изменяющимся. Он играет значительную роль в передаче эмоционально-модальной информации. Резкие отклонения темпа речи от средних величин (как ускорение, так и замедление) мешают восприятию смысла высказывания, могут привести к снижению разборчивости речи.