

ПРЕНАТАЛЬНЕ ТА ПОСТНАТАЛЬНЕ ДІАГНОСТУВАННЯ СИНДРОМУ ДАУНА

У статті розглянуто діагностика синдрому Дауна в пренатальному та постнатальному періодах.

Ключові слова: синдром Дауна, хромосомне порушення, діагностика каріотип.

В статье рассмотрены диагностика синдрома Дауна в пренатальном и постнатальном периодах.

Ключевые слова: синдром Дауна, хромосомные нарушения, диагностика каріотип.

В структурі вроджених вад розвитку, хромосомна патологія складає 7-8%, із них на долю синдрому Дауна випадає 5%. Синдром Дауна – найбільш розповсюджена генетична аномалія, яка викликана трисомією по 21-й парі. Серед народжених частота синдромом Дауна, за даними ВООЗ становить 1:700 -1:800 не залежно від часової, географічної та етнічної різниці у батьків однокового віку [4]. Для виявлення стану здоров'я плоду використовують різні методи пренатальної діагностики, що дозволяють виявити вади раннього розвитку плоду, генетичні відхилення, та прийняти відповідні міри.

Пренатальна (допологова) діагностика почала розвиватися в останні десятиріччя ХХ сторіччя, вона виникла на стику клінічної медицини та таких фундаментальних наук як генетика, біохімія, молекулярна біологія, цитогенетика та ін. Нові методи в діагностиці вроджених аномалій плоду розроблялися В.С. Барановим, В.А. Бахаревим, І.С. Розовським, В.М. Демидов та ін. [5]. До них відносяться визначення каріотипу плоду шляхом культивування клітин амніотичної рідини, ворсинок хоріону та крові, фетоскопії та фетоамніографії, ультразвукова діагностика.

Пренатальна діагностика синдрому Дауна стала невід'ємною частиною практики в багатьох країнах. З самого початку методом скринінгу, вагітних жінок 40 річного віку, було каріотипування. Але потім багато досліджень показало, що народження дітей з синдромом Дауна, не залежить тільки від віку матері. Для вагітних жінок на 15-18 тижнях вагітності був розроблено обстеження ультразвукового дослідження, та визначення в сироватці крові ряду маркерів. Разом із своїми співробітниками В. Venaseraff у 1985 р. вперше ввів поняття "ультразвукового маркеру хромосомної патології", що стосувалося потовщення шийної складки у плода з синдромом Дауна. Потім в 1992 р. Nikolaides та Ville запропонували варіант ультразвукового

скринінгу в першому триместрі вагітності, а Wald із співробітниками доповнив його визначенням нових маркерів.

Методи, що застосовуються в пренатальній діагностиці поділяють на прямі (обстеження вагітної) та непрямі (обстеження плоду), останні в свою чергу є інвазивні та неінвазивні.

I. Непрямі методи:

- 1) Акушерсько – гінекологічні
- 2) Генетичні(генеалогічні, цитогенетичні, молекулярно –біологічні)
- 3) Бактеріологічні, серологічні
- 4) Біохімічні (скринінгові тести в I, II триместрах вагітності – ХГЧ, РАРР – А, АФП, естріол)

II. Прямі методи:

1) Інвазивні (лат. *invasi* – втручання, руйнування) - тобто припускають хірургічне вторгнення в порожнину матки з метою взяття плодового матеріалу для подальшого лабораторного дослідження.

Біопсія хоріону (10 – 12 тижнів)

* трансцервікальна

* трансабдомінальна

Амніоцентез трансабдомінальний (оптимальний термін 16 – 20 тижнів)

Плацеоцентез

Кордоцентез (після 20 тижня)

Фетоскопія

Біопсія тканин плоду

Передімплантаційна діагностика

2) Неінвазивні – без хірургічного вторгнення (УЗД, МРТ, ЕКГ)

Для пренатальної діагностики синдрому Дауна не має потреби проводити, аналіз клітин ембріону, кожній вагітній жінці. Для визначення груп ризику вагітні жінки проходять скринінгові методи, які включають ультразвукове пренатальне дослідження, а також скринінг сироватки материнської крові на певні показники.

Для вивчення внутрішніх статевих органів жінки, стану вагітної матки, анатомії та моніторингу внутрішньоутробного розвитку плоду використовується ультразвукове дослідження (УЗД). Всім вагітним жінкам, для своєчасного діагностування вроджених вад розвитку плоду, проводять планове УЗД не менше 3 разів за період вагітності, а за показаннями на вади розвитку плоду – кожні 3-4 тижні.

При ультразвуковому дослідженні плоду з синдромом Дауна можна виявити такі особливості: укорочення стегна, аномалія серця, атрезія дванадцятипалої кишки, розширення шлуночків мозку, збільшення комірнього простору (шийної складка), та недорозвинення кісточок носу. Ще Лангдон Даун відмічав у пацієнтів з синдромом, маленький ніс та недостатню еластичність шкіри [6].

Перше УЗД проводиться на 10-14 тижнях вагітності. Під час обстеження оцінюється товщина комірнього простору, яка при патології у плоду є більшою ніж 3мм. Друге УЗД проводиться в 20 – 24 тижні. В цей термін вагітності можна виявити до 80 % вроджені вади розвитку плоду, а

також оцінити наявність ехогенних маркерів хромосомних хвороб II триместру – водянка плоду, мало та багатоводдя, кістозні новоутворення, внутрішньоутробна затримка розвитку, потовщення шийної складки, вентрикуломегалія, фетоплацентарна недостатність. Третє УЗД проводиться в 32 -34 тижні з метою виявлення ВВР з повним проявленням і функціональною оцінкою стану плоду.

На даний час науковими співробітниками "Інституту педіатрії, акушерства та гінекології НАМН України", відділення медицини, представлено новий УЗ -маркер синдрому Дауна – ІСПП (індекс стану печінки плоду), що визначає при горизонтальному скануванні, відношення розміру окружності печінки плоду до довжини стегна. Дослідження доводять достовірне збільшення ІСПП у плодів з синдромом Дауна. Розроблений УЗ – маркер рекомендований до використання в II триместрі вагітності, при скринінговому УЗ – обстеженні [1].

Базовим методом пренатальної діагностики синдрому Дауна є скринінгові програми, що ґрунтуються на визначенні концентрації біохімічних маркерів в сироватці крові. Біохімічний скринінг (від англійського "to screen" - просівати, сортувати) - комплекс діагностичних досліджень при вагітності, спрямований на виділення жінок групи ризику з підвищеною вірогідністю народження дитини з важкими захворюваннями, хромосомними порушеннями (синдром Дауна) і дефектами закриття нервової трубки (ДЗНТ). Біохімічний скринінг є важливою складовою комплексного пренатального скринінгу. Дослідження, що проводяться в рамках пренатального скринінгу безпечні, не мають негативного впливу на перебіг вагітності та розвиток плоду. Біохімічний скринінг проводиться в два етапи - скринінг I триместру (10-14 тижнів) і скринінг II триместру (16-20 тижнів). При біохімічному скринінгу визначають рівні маркерних з'єднань у крові матері. До маркерів сироватки материнської крові відносяться: альфа-фетопротейн (АФП), хоріонічний гонадотропін (ХГ), вільний некон'югований естріол і деякі інші. Всі ці з'єднання продукуються клітинами плоду або плаценти і надходять в кровотік матері. Їх концентрація в сироватці крові змінюється в залежності від терміну вагітності та від стану плоду. Альфафетопротейн (АФП) - білок, який виробляється жовтковим мішком, печінкою і шлунково-кишковим трактом (ШКТ) плоду. Білок надходить в амніотичну рідину з сечею плоду, проникає в кров матері через плаценту і всмоктується через плодові оболонки. АФП виявляється в крові матері з 5-го тижня вагітності. Рівень АФП в крові вагітної наростає з 10-го тижня гестації до 32-34 тижнів, після чого концентрація знижується. Визначення АФП використовують в скрінгових програмах в якості маркера грубих вад розвитку нервової трубки, ШКТ і нирок плоду, синдрому Дауна. У 80% випадків зміни АФП можуть бути пов'язані з наявністю акушерської патології у матері. Хоріонічний гонадотропін (ХГ) - являє собою класичний гормон вагітності, що секретується клітинами трофобласта і з'являється в крові жінки 3-5 день після імплантації яйцеклітини. При фізіологічному розвитку ембріона зміст ХГ в крові матері зростає вдвічі кожні 2 дні. Саме на цій стадії відбувається

основна селекція життєздатних ембріонів. Ті ембріони, які активно синтезують ХГ, зберігаються. Недостатній синтез ХГ призводить до атрезії жовтого тіла, настання менструації, в результаті чого не відбувається імплантація ембріона. Активний синтез ХГ триває до 7-8-го тижня вагітності (остаточне формування плаценти), потім концентрація гормону знижується. Рівень ХГ при синдромі Дауна у плода зазвичай підвищується. Некон'югований естріол (НЕ) -гормон, який активно синтезується фетоплацентарним комплексом. Естріол проникає в материнський кровотік, де можна визначити концентрацію його некон'югованої форми. Саме цей компонент має фетальну природу, і по його концентрації в сироватці крові вагітної можна судити про стан плоду.

Біохімічний скринінг для виявлення синдрому Дауна та ДЗНТ проводять при терміні вагітності 12 - 20 тижнів, причому ефективність виявлення хромосомних відхилень максимальна на 15-18 і знижується при 19-20 тижнях. Якщо на 10 -14 тижні вагітності, розрахувати сукупний ризик біохімічних маркерів та ультразвукове дослідження комірцевого простору, то ефективність виявлення хвороби Дауна у плоду може досягати 80-90%.

За результатом біохімічного скринінгу проводять відбір вагітних жінок у яких відмічається високий ризику народження дітей з ДЗНТ і з хромосомними хворобами плода. Таким вагітним необхідна інвазивна діагностика. У разі високого ризику ДЗНТ та синдрому Дауна плоду, показано ультразвукове сканування з подальшим амніоцентезом і аналізом амніотичної рідини на вміст маркерів, характерних для плодів з синдромом Дауна та ДЗНТ.

При проведенні скринінгу число вагітних, яким показана інвазивна процедура, зазвичай становить близько 5% від загальної кількості обстежених. Важливо розуміти, що позитивні результати тільки сигнал до більш глибокого обстеження, так як синдром Дауна виявляють приблизно в однієї з п'ятдесяти вагітних цієї групи.

Показаннями до проведення інвазивної пренатальної діагностики є:

- вагітність жінки після 35 років;
- народження попередніх дітей в сім'ї з синдромом Дауна чи вадами розвитку;
- структурні перебудови хромосом у одного із батьків;
- при наявності маркерів хромосомної патології за даними обстеження УЗД або скринінгу сироватки материнської крові.

При застосуванні інвазивної пренатальної діагностики плоду, перевагу віддають таким методам як: біопсія хоріону, трансабдомінальний амніоцентез, кордоцентез.

Шляхом пункції матки через передню черевну стінку (хоріоцентез) або через піхву і шийку матки (аспірація, щипцева біопсія), проводять біопсію хоріону - для отримання зразка його тканини. Тканина хоріона, в основному, має ту ж генетичну структуру, що і плід, тому придатна для проведення генетичної діагностики. Основна перевага біопсії хоріона - виконання діагностики в ранні терміни вагітності, швидкість отримання результату (в середньому 2-3 дні), можливе визначення статі плоду і ДНК-

діагностика захворювання. Оптимальні терміни для проведення біопсії хоріона - 10 -12 тижнів вагітності. Ризик можливих ускладнень - провокація самовільного викидня - 3-4% (1 випадок на 25-30 маніпуляцій).

На 16 - 20 тижнях вагітності, для діагностики синдрому Дауна плоду, важливим є трансабдомінальний амніоцентез – це пункція амніотичної порожнини з метою отримання амніотичної рідини, результати отримуються через 14 днів. Ймовірність переривання вагітності не перевищує 1%.

Не менш важливим є такий метод дослідження як кардоцентез. Кардіоцентез – це дослідження пуповинної крові плоду, яка береться за допомогою голки, введеної через стінку живота і матки. Узята з пуповини кров оцінюється цитогенетичним, молекулярно-генетичним і біохімічним методом. При цитогенетичному методі оцінюється кількість хромосом. Кордоцентез дозволяє на 100% підтвердити або виключити наявність синдрому Дауна у плоду. Його проводять тільки після 18 тижнів вагітності. Оптимальні терміни для проведення аналізу - 22-25 тижнів. Результат дослідження можна отримати через 7-10 днів. На відміну від біохімічного скринінгу, при кордоцентезі на результат не можуть вплинути ні прийом лікарських препаратів, ні емоційний стан жінки, ні її хронічні захворювання. Загроза викидня виникає приблизно в 5-6% випадків.

Діагноз синдром Дауна у плоду можна встановити тільки після народження. Ще в пологовому будинку під час постнатального (після народження) обстеженні неонатолог та педіатр можуть попередньо клінічно діагностувати захворювання, за наявності найбільш характерних, для синдрому, ознак:

1. Брахіцефалія (80-90%) – короткоголовість, круглий невеликих розмірів череп із скошеною потилицею;
2. Розріз очей "монголоїда" (80%);
3. Епікант (до80%) – шкірна складка, що йде від внутрішнього кута ока до нижнього;
4. Маленький ніс із запалим переніссям (60%);
5. Напіввідкритий, маленький рот із висунутим язиком;
6. Відсутність смоктального рефлексу (85%);
7. Диспластичні, низько розміщені вушні раковини (40%);
8. Коротка шия з надлишком шкіри (80%);
9. Вкорочені кінцівки;
10. Кисті рук широкі, пальці вкорочені, клинодактилія (70%);– вкорочення та викривлення V пальцю кисті;
11. Чотирьох пальцева долонна складка(40- 60%);
12. Синдактилія IIIiVпальців ноги, та широкий проміжок між I іIII пальцями ноги;
13. Рухливість суглобів (80%);
14. М'язова гіпотонія (80%);
15. Диспластичний таз (70%) [5,3].

Медичні працівники не можуть зробити висновок про наявність синдрому, орієнтуючись тільки на зовнішній вигляд. Спеціальний аналіз крові немовляти на каріотип, дає можливість виявити відхилення в

розвитку хромосом, та встановити форму трисомії 21[2].

Постнатальний період онтогенезу підрозділяється на одинадцять періодів, ми розглянемо діагностику тільки в періоди новонародженості (від народження до 2 місяців), немовляти (2 місяців до 1 року) та в ранньому дитячому віці (від 1 до 3 років), тому, що як правило синдром Дауна до цього віку вже має підтвердження спеціалістами.

Синдром Дауна дуже часто поєднується з іншими вродженими вадами та спадковими захворюваннями, тому на протязі першого року життя дитина повинна пройти огляд у таких спеціалістів:

Кардіолог, для виявлення наявності вроджених вад серця робить ЕКГ та ЕхоКГ. Огляд проводиться на 1 місяці життя, потім по показаннях.

Невролог, огляд проводиться на 1,3,12 місяцях життя, потім 1 раз на рік.

Гастроентеролог, обстеження шлунково-кишкового тракту, виявлення атрезії дванадцятипалої кишки, хвороби Гіршпрунга. Огляд проводиться на 1 місяці життя, потім по показаннях.

Ендокринолог, по результатам аналізів гормонів, щитоподібної залози (ТТГ, Т3,Т4), робить висновок про її функціонування. Огляд проводиться на 1 місяці життя, потім по показаннях.

Отоларинголог, проводить тест на перевірку слухової функції, Огляд проводиться на 1,6,9 місяцях життя.

Офтальмолог, крім звичайної перевірки зору, у дитини з синдромом Дауна до 6 місяців робить тест на такі захворювання очей як косоокість, катаракта і ністагм (судомне посмикування очного яблука). Повторний огляд проводиться в 10-12 місяців, потім 3 та 6 років.

Ортопед, в період немовляти робить діагностику наявності дисплазії кульшових суглобів, у віці 3 років потрібно зробити обстеження відділів хребта.

Стоматолог, перший огляд проводить в 2 роки, потім кожні 6 місяців.

При кожному обстеженні педіатр фіксує показники маси та росту дитини.

Враховуючи можливість пренатальної діагностики синдрому Дауна у плоду, є необхідність у медичній та психологічній допомозі матері та батька, що прийняли рішення подальшого збереження вагітності та народження і виховання своєї особливої дитини. Отримання родиною правильного та своєчасного комплексного супроводу, в найбільш складний період, допоможе зберегти взаєморозуміння, теплоту та довірливість між чоловіком та жінкою. Адаптація батьків до своєї дитини, з синдромом Дауна, її прийняття, та спільне виховання мають великий вплив на подальший розвиток дитини, перебіг його захворювання, а також загальний психічний стан самих батьків.

Список використаних джерел

1. Гордієнко І.Ю., Величко А.В., Тарапунова О.М., та ін. // Здоров'я жінчини. – 2012. – № 3. – С. 182-187.
2. Діти з синдромом Дауна: poradnik для батьків і фахівців/ Упорядники О.О. Мельник, Т.В. Віговська. – Луцьк: Вісник, 2007. – 28 с.
3. Попередження ранньої інституціалізації дітей із синдромом Дауна віком до п'яти років: Метод. рек. для фахівців/ Благод. т-во допомоги

інвалідам та особам з інтелект. недостатністю "Джерела"; Бастун Н.А., Бондаренко О.Г., Клещерова І.М., Кос Л.Т., Кравченко Р.І. та ін. – К.: Ріа-СВ, 2002. – 164 с.

4. Руководство по изучению генетических эффектов в популяции. - Женева: ВОЗ, 1989. – 103с.
5. Синдром Дауна. Медико-генетический и социальнo- психологический портрет / под ред. Ю.И. Барашнева. – М.: "Триада – X", 2007. – 280 с.
6. DownL. J. Observationsonanethnicclassificationofidiots. ClinikalleturesandRepс. – LondonHospital., 1866. – С. 259 -262.

The article considers the diagnosis of Down syndrome in prenatal and postnatal periods.

Keywords: Down syndrome, chromosomal disorders, diagnosis karyotype.

Отримано 7.11. 2012

УДК 376:056.36

С.П. Миронова

ФОРМУВАННЯ СОЦІАЛЬНОЇ КОМПЕТЕНТНОСТІ УЧНІВ З ВАДАМИ ІНТЕЛЕКТУ ЯК ОСНОВНА МЕТА СПЕЦІАЛЬНОЇ ШКОЛИ

У статті описується поняття соціальної компетентності учнів з вадами інтелекту, розглядається трудове виховання як один із шляхів її формування.

Ключові слова: соціальна компетентність, учні з вадами інтелекту, формування, трудове виховання, соціалізація.

В статье описано понятие социальной компетентности учащихся с нарушениями интеллекта, рассмотрено трудовое воспитание как один из путей его формирования.

Ключевые слова: социальная компетентность, учащиеся с нарушениями интеллекта, формирование, трудовое воспитание, социализация.

У сучасній вітчизняній педагогіці досить часто стало використовуватись поняття соціальної компетентності. Воно прийшло до нас із зарубіжної науки, де досліджується вже кілька десятиріч. Водночас в українській загальній і корекційній педагогіці питання сутності, змісту та структури соціальної компетентності є недостатньо розробленими. Саме це й спонукало нас до обрання теми статті.