

Специальная помощь слепоглухим с генетическими синдромами вызывающими нарушения слуха и зрения в Польше

Заорска М.

Университет им. Н.Коперника, Польша

Примерно 2-4% новорождённых детей появляются на свет с врождёнными пороками развития. Это часто является причиной тяжёлых нарушений физического и психического развития детей и даже их смерти. Ребёнок с выраженными врожденными нарушениями развития влияет на организацию жизни и эмоциональные взаимоотношения всех членов его семьи. Он нуждается в ранней специализированной диагностике (в том числе и генетической), в особом внимании родителей, других членов семьи и специалистов, постоянного медико-психолого-педагогического сопровождения, специального обучения и воспитания в центрах раннего развития, в школе, а в зрелом возрасте - в помощи специалистов реабилитационных центров для взрослых инвалидов.

Врожденное нарушение развития можно определить как дефект, который появляется во внутриутробный период и проявляется сразу после рождения. Данное определение относится ко всем врожденным нарушениям развития, несмотря на этиологию дефекта, его механизмы и время проявления.

Этиология 60% выраженных врождённых нарушений развития является не установленной. В 85% случаях на их генетическую природу указывают наблюдаемые в дальнейшем нарушения развития человека. Вид генетических нарушений является основой для их включения в одну из следующих групп:

1. врождённые нарушения как следствие хромосомных aberrаций отмечается примерно у 0,6-1% новорождённых;
2. врождённые нарушения, вызываемые мутацией одного гена (в научной литературе описано примерно 5000 генетических синдромов вызванных нарушением только одного гена, которые проявляются в

основном морфологическими нарушениями; определено 721 изолированных нарушений и 1040 синдромов, вызванных нарушениями одного гена);

3. врождённые дефекты развития, вызванные нарушениями нескольких генов – примерно 50% врождённых нарушений установленной этиологии составляют синдромы, связанные с нарушением более одного гена.

Выраженные нарушения развития появляются также под влиянием приобретенных заболеваний. Достаточно часто такие дефекты являются результатом сочетания генетических и приобретенных нарушений, а также определяются влиянием условий жизни человека.

Особую группу генетических нарушений составляют синдромы, где дефект слуха сочетается с другими нарушениями. В научной литературе описано примерно 250 таких синдромов. Среди них почти 80 - это синдромы, где одновременно с дефектом слуха проявляется дефект зрения и другие проблемы развития (умственная отсталость, нарушения опорно-двигательного аппарата и др.).

Исследования голландских врачей, изучивших 500 детей, имеющих врождённый дефект слуха разной степени показывают, что у 45% из них нарушение слуха было обусловлено не генетическими причинами (20% нарушений слуха было связано с внутриутробными заболеваниями, 10% - с родовыми травмами, 15% детей потеряли слух в результате заболеваний, наступивших сразу после рождения). У 15% причина нарушения слуха осталась не установленной. Только у 40% исследованных детей была определена генетическая причина нарушения слуха.

Генетические синдромы, вызывающие одновременную потерю зрения и слуха привлекают в настоящее время большое внимание специалистов разного профиля. Наиболее известными среди них являются следующие синдромы: Ушера, Маршалла, CHARGE, Волфа-Гиршгорна (Wolfa-Hirshchorna), Перре-Робина (Rierre'a-Robina).

Человек с подобным слухо-зрительным синдромом требует особого внимания, особой помощи и специального психолого-педагогического сопровождения и сфере диагностики, реабилитации, а также обучения и воспитания. Лица с подобными генетическими слухо-зрительными синдромами входят в группу слепоглухих, которым помогает Польское Общество Помощи Слепоглухим, которое организовано в 1991 г. Оно оказывает всестороннюю помощь слепоглухим всех возрастов (детям, молодежи и взрослым) со слухо-зрительными синдромами, хотя их потребности могут не совсем совпадать с потребностями слепоглухих, у которых нарушение слуха и зрения вызвано другими причинами.

Многие лица со слухо-зрительными синдромами имеют остаточные слух и зрение и особые ограничения в коммуникационной деятельности, пространственной и социально-бытовой ориентировке. Их обучение в большей степени опирается на использование зрительных и слуховых возможностей восприятия. Некоторые из них обучаются в интеграционных и общеобразовательных школах, а затем получают высшее образование. Однако, такие люди сталкиваются с ограничениями доступа к информации, с сложностями в межличностных контактах, с невозможностью активного участия в общественной, культурной и политической жизни общества, в реализации профессиональных и личностных планов. Они не всегда получают квалифицированную медицинскую помощь, которая им требуется. Такие ограничения вызывают разочарование, неуверенность и обвинение себя, судьбу и бога, жизнь других людей. Приводит к одиночеству, изоляции, апатии, снижению жизненной активности. Вызывает потерю личного достоинства, отказ от семейной и профессиональной жизни.

Исследование лиц с синдромом Ушера, проведенные в Польше в 2006 г. показало, что 20% лиц в возрасте 19-50 лет, принявших участие в обследовании имеют высшее образование, но только 20% из них работали. 70% из них живёт в городах с населением более 100 тыс. жителей (что означает лучшие возможности медицинской помощи и диагностики). Ведущим

средством общения у них является словесная речь (более 55%). 40% таких людей имеют проблемы с пространственной ориентировкой, особенно в темное время суток в неизвестной или недостаточно известной местности, в пользовании средствами городского транспорта. Поэтому 60% из них пользуется помощью переводчика в ситуациях, связанных с важными для их жизни вопросам. В повседневной жизни наибольшие проблемы у них вызывают: покупка в магазинах, глажение белья, уборка квартиры. Меньшие проблемы они связывают с действиями самообслуживания (на такие проблемы указывают примерно 30% обследованных). Более 50% живёт в квартирах, специально приспособленных к возможностям людей со слуховыми и зрительными недостатками (дополнительное освещение, прикрепление мебели, исключение порогов, специальная сигнализация при входе в квартиру). Необходимую информацию большинство из них получают благодаря телевидению (36%), из прессы (28%). Активный контакт со знакомыми и друзьями имеет 20%. Интернетом на высоком уровне пользуется 16%. Среди обследованных лиц с синдромом Ушера примерно 60% жалуются на проблемы в доступе к информации, знаниям и выбору образования. Поэтому примерно 40% получили образование, которое противоречило их интересам. В свободное время 30% слушает музыку, 30% пользуется Интернетом, в том числе 20% играет в компьютерные игры. 30% никогда не ходят в театр, кино или на выставки. Контакт с другими людьми на хорошем уровне имеют 70%, но в основном это контакт с близкими людьми (супруг или супруга - 25%; брат или сестра - 20%; родители - 15%; соседи - 10%).

Описанная ситуация является следствием низкого уровня знаний общества об особых потребностях лиц со слухо-зрительными синдромами и особенностях их развития. Результатом такого низкого уровня общественного внимания является чувство отчуждения, изоляции, беспомощности и даже деградации. Однако, несмотря на существующие проблемы, лица со слухо-зрительными синдромами квалифицируются в

группе слепоглухих как высокофункционирующие. Многие из них получают образование в массовых школах, в высших учебных заведениях вместе со здоровыми ровесниками, некоторые поступают в аспирантуру. Имеют свои семьи, работают по выбранной специальности, активно включаются в общественную, культурную и личную жизнь. В данной группе находятся люди, имеющие научные звания. Некоторые из них занимают достаточно большие должности на службе, являются уважаемыми сотрудниками на работе. Среди них есть артисты, художники, поэты. Они могут быть прекрасными семьянинами, женами и мужьями, матерями и отцами, бабушками и дедушками. Людями, дающими пример другим, как жить получая личное удовольствие и осуществляя свои мечты.

Литература

Jacórzyński B., Książek M., *Niedosłuch i niedowidzenie: genetycznie uwarunkowane zespoły słuchowo-wzrokowe*, „Otoskop”, 1995, nr 1.

Korniszewski L., *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*. PZWL, 2005.

Kubarewicz A., *Spółeczne funkcjonowanie osób z zespołem Ushera*. Niepublikowana praca magisterska, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski, Olsztyn 2007 (promotor M. Zaorska).

Zaorska M., *Edukacja i rehabilitacja osób głuchoniewidomych w Polsce i Rosji (rozwój i stan obecny)*, Wydawnictwo UMK, Toruń 2010

Установление контакта с детьми, имеющими множественные нарушения и проблемное поведение.

Заречнова С.В.

Сергиево-Посадский детский дом слепоглухих

тел. 8-985-166-61-08

Часто бывает очень сложно понять причину проявляющихся нарушений поведения у ребенка с тяжелыми и множественными нарушениями развития,