**Особенности развития и обучения**

**ребёнка с Синдромом Лежена или с синдромом кошачьего крика.**

**Наблюдения за развитием ребёнка с 3-х до 8-ми лет.**

**Учитель-дефектолог Кистенёва Т.В.**

В 2014 году в наш детский сад был зачислен ребёнок с очень редким и для нас доселе неизвестным заболеванием «синдром кошачьего крика». Перевернув гору литературы, составили индивидуальную программу обучения и развития Вовы П. В основу этой программы было положено привитие культурно-гигиенических навыков и введение его в социум своих сверстников.

Синдром кошачьего крика (мурлыканья) или синдром Лежена – редкое генетическое заболевание, спровоцированное отсутствием короткого плеча пятой хромосомы.

Основной признак данной патологии у детей - характерный плач, напоминающий мяуканье кота. Такая особенность обусловлена врожденной недоразвитостью гортани, мягкостью хрящей и сужением надгортанника. Заболевание сопровождается множественными отклонениями в физическом и умственном развитии.

Впервые синдром кошачьего крика был описан в шестидесятых годах XX века французским генетиком Ж. Леженом. Именно он дал название данной патологии - Cri-Du-Chat Syndrome, поскольку плач больного ребёнка очень похож на крик кота.

Распространенность синдрома Лежена не слишком велика, по различным данным она составляет от 0,00002 до 0,00004%, то есть 1 случай на 25 – 60 тысяч новорожденных. Отмечено, что девочки болеют несколько чаще, чем мальчики.

Стоит сказать, что даже абсолютно здоровые родители не застрахованы от рождения ребенка с данным заболеванием. Чтобы обезопасить себя от такой страшной неожиданности нужно своевременно обследоваться на генетические заболевания. Синдром кошачьего крика диагностируется на основании совокупности характерных признаков и цитогенетического исследования. Клинические проявления синдрома мурлыканья у больных могут значительно варьироваться по своему сочетанию.

Наиболее типичными проявлениями болезни непосредственно после рождения являются:

* характерный плач ребенка;
* изменение формы головы;
* характерная форма глаз и ушных раковин;
* недоразвитие нижней челюсти;
* низкий вес тела;
* дефекты развития пальцев;
* косолапость.

Все эти проявления и были выявлены у Вовы П.

Мальчик при поступлении в детский сад в возрасте 4-х лет. Сведений о себе не знал, не было даже звукоподражаний. Все просьбы обозначал неясным мурлыканьем. Передвигался на четвереньках, не понимал данных ему поручений. Был в памперсе. При диагнозе синдром Лежена у ребёнка были множественные комбинированные дефекты. Внутриутробное нарушение строения артикуляционного аппарата: недоразвитая нижняя челюсть, высокое нёбо, узкий язык не давали артикуляционному аппарату правильно произносить большинство звуков. Мальчик плохо глотал твёрдую пищу. Сначала высасывал, размягчая, потом с большим трудом глотал. С самого рождения Вова наблюдался у невропатолога в НИИАиП в г. Ростове-на-Дону. На первом году обучения и развития были поставлены задачи постепенного введения в социум своих сверстников в специализированной группе. Через 6 месяцев Вова встал на ноги и сняли памперсы. Мальчик стал понимать данные ему поручения частично. В связи с нарушением опорно-двигательного аппарата, ходил плохо, часто спотыкался и падал, но вставал сам. Без помощи взрослых.

Ежедневно учитель-дефектолог проводила с ребёнком артикуляционную гимнастику, делала логопедический массаж. Нужно было развивать мелкую моторику. Суставы пальцев были вывернуты, постоянно мальчик испытывал болезненные ощущения. Проводились щадящие процедуры, поглаживающий массаж, работа с массажным шариком. Вове все эти процедуры очень нравились. Он крепко стоял на ногах, мог сам брать предметы и не ронять их. Особенно трудно было мальчику выполнять артикуляционные упражнения. Это было связано с тяжёлыми нарушениями в строении артикуляционного аппарата. Недоразвитие гортани и укороченная нижняя челюсть, неправильное расположение зубов и открытый прикус не давали возможности правильно произносить звуки. В течение 4-х лет с Вовой проводилась работа, направленная на установку дыхания и частичное исправление недостатков в строении артикуляционного аппарата. Язык был узкий и не распластывался. Ребёнок высасывал пищу и не мог её жевать. Все эти нарушения требовали особого подхода к обучению и воспитанию мальчика. Правильный подход к проблеме заболевания дал свой результат. Сейчас Вове 7 лет. В этом году мы выпускаем его в школу. Правда, в специализированную. Но это не говорит о том, что он ничему не научился.

Научился пользоваться ложкой, но кружку сам держал с трудом. Очень часто обливал себя, поэтому за столом, при приёме пищи, на мальчике был нагрудник. Одновременно с привитием культурно-гигиенических навыков шло обучение. Это развитие речи, формирование элементарных математических представлений, обучение произношению, ИЗО др. На втором году обучения появились первые, правильно произносимые звуки . Звукопроизношение давалось с большим трудом. Каждый поставленный звук –это победа мальчика и всего взрослого коллектива сотрудников. Вова научился есть самостоятельно, научился пользоваться ложкой, вилкой. Коллектив детей активно вовлекал мальчика в организованные ими игры. Общаясь со своими сверстниками, мальчик стал произносить звукоподражания и слова. 

Постепенно усложняя индивидуальную программу обучения и воспитания Вовы П., мы добились хороших результатов. Сейчас мальчик практически готов к обучению в специализированной школе. Он знает алфавит, считает. Может общаться фразами.

Вова сам себя обслуживает. Может сам организовать игру и привлечь к участию в ней своих друзей. В виду нарушения опорно-двигательного аппарата и болезненного состояния мелких костей пальцев у него есть затруднения с письмом. Плохо развито конкретно-образное мышление. Концентрация внимания достаточно развита для ребёнка со сложным, редким генетическим заболеванием.

Изменение формы черепа характерно для большинства хромосомных заболеваний. При синдроме кошачьего крика подобные нарушения [внутриутробного развития](https://www.polismed.com/subject-vnutriutrobnoe-razvitie-organov.html) наблюдаются более чем у 85% новорожденных. Самым распространенным изменением является микроцефалия. Так называется общее уменьшение черепа в размерах. Голова новорожденного становится маленькой и несколько вытянутой в продольном направлении. В некоторых случаях заметить данный симптом сразу не удается. Для подтверждения проводят краниометрию. Она представляет собой измерение основных размеров черепа. Если продольный размер (от затылка до переносицы) увеличен по отношению к поперечному (между выступами теменных костей), говорят о долихоцефалии. Она также характерна для синдрома Лежена. Данный симптом может быть вариантом нормы, поэтому на него обращают внимание именно при сопутствующей микроцефалии.  
   
Микроцефалия у новорожденного всегда сопровождается прогрессирующей умственной отсталостью в будущем, однако степень задержки в развитии не всегда соответствует тяжести деформации черепа.к генетического нарушения – плач малышей, похожий на мяуканье котов

Недоразвитие нижней челюсти называется также микрогенией или микрогнатией. При синдроме кошачьего крика она является довольно распространенным симптомом. Из-за хромосомного дефекта кость, образующая нижнюю челюсть, за время беременности не достигает необходимых размеров. В результате этого у новорожденного подбородок несколько втянут. Отставание в умственном развитии становится заметным в первые годы жизни. При отсутствии серьезных аномалий в развитии внутренних органов оно становится основным симптомом.

Дети с синдромом кошачьего крика прогрессируют в развитии, но сильно отстают от сверстников. Они испытывают проблемы с речевыми навыками, способность к обучению сильно снижена. В большинстве случаев наблюдаются серьезная задержка самоидентификации (когда ребенок продолжает говорить о себе в третьем лице долгое время). В тех редких случаях, когда дети доживают до школьного возраста (примерно 12 – 15% пациентов), их умственное развитие не позволяет осваивать обычную программу. Рекомендуется обучение на дому или в специальных школах, где методика построена на механическом запоминании и повторении базовых навыков.

Пониженный мышечный тонус является следствием проблем в развитии нервной системы. Иногда имеет место и недоразвитие определенных мышц. В раннем детском возрасте может быть нарушен сосательный рефлекс (ребенок устает и не может долго есть). Несколько позднее могут отмечаться нарушения осанки (дети не могут долго держать спину ровной). Занятия по обучению ходьбой быстро утомляют малышей. В дошкольном возрасте мышцы ослаблены, и дети не могут выполнять тяжелую работу нижней челюсти..

Нарушение координации обусловлено недоразвитием мозжечка. Данный отдел расположен в затылочной части мозга, которая у детей с синдромом Лежена развита плохо (из-за микроцефалии). Объем черепной коробки снижен. Таким образом, мозжечок не может нормально выполнять свои функции и координировать движения. Ребенок плохо ходит, плохо держит равновесие, часто падает. Подобные проблемы наблюдаются не у всех детей, их тяжесть зависит от степени недоразвития нервной ткани мозжечка.

Несмотря на серьёзные сочетанные дефекты развития мальчик хорошо развивается. Он прекрасно понимает и выполняет данные ему поручения, организовывает и участвует подвижные и ролевые игры. Особенно заботливо относится к малышам: помогает им одеваться и раздеваться, следит, чтобы никто их не обижал. Участвует активно в праздниках и их подготовке. Хорошо движется под музыку, выполняет несложные танцевальные движения. Ежедневно развивали мелкую моторику: лепили, рисовали, вырезали, клеили и так далее. У Вовы. в связи с его генетическим заболеванием, поверхностное дыхание, поэтому был разработан ряд мероприятий и специальных упражнений для развития речевого дыхания. Индивидуальная программа развития составлена с учётом всех особенностей ребёнка. Сейчас мальчик готов к обучению в коррекционной школе.

