

НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ФІЗИЧНОГО ВИХОВАННЯ І СПОРТУ
УКРАЇНИ
ФАКУЛЬТЕТ ЗДОРОВ'Я, ФІЗИЧНОГО ВИХОВАННЯ ТА ТУРИЗМУ
КАФЕДРА ФІЗИЧНОЇ ТЕРАПІЇ ТА ЕРГОТЕРАПІЇ

КВАЛІФІКАЦІЙНА РОБОТА

на здобуття освітнього ступеня магістра
за спеціальністю 227 Терапія та реабілітація
освітньою програмою «Ерготерапія»

на тему: **«ЕРГОТЕРАПІЯ ДІТЕЙ ПЕРІОДУ ПЕРШОГО ДИТИНСТВА З
СИНДРОМОМ ДАУНА»**

Здобувача вищої освіти

другого (магістерського рівня)

Підгорна Ірина Сергіївна

Науковий керівник: Колос Д.О.

Рецензент: Хрипко І.В.

Рекомендовано до захисту на засіданні

кафедри (протокол №18 від 04.04.2024 р.)

Завідувач кафедри: Лазарева О.Б.

д.фіз.вих., професор

Київ – 2024

ЗМІСТ

ПЕРЕЛІК УМОВНИХ ПОЗНАЧКЕНЬ, СКОРОЧЕНЬ	3
ВСТУП.....	4
РОЗДІЛ 1. РОЛЬ ЗАСОБІВ ЕРГОТЕРАПІЇ ПРИ СИНДРОМІ ДАУНА.....	7
1.1. Сучасні уявлення про синдром Дауна	7
1.2. Етіологія, патогенез та перебіг синдрому Дауна	9
1.3 Сучасні реабілітаційні підходи для дітей з синдромом Дауна	19
Висновки до розділу 1.....	27
РОЗДІЛ 2. МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЯ ДОСЛІДЖЕНЬ.....	29
2.1 Методи досліджень	29
2.1.1 Аналіз спеціальної та науково-методичної літератури	29
2.1.2 Аналіз медичних карт та документації	29
2.1.3 Модель РЕО	30
2.1.4 Оцінка дитячої інвалідності.....	32
2.1.5 Короткий сенсорний профіль	34
2.1.6 Методи математичної статистики	35
2.2 Організація дослідження.....	36
РОЗДІЛ 3. РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ.....	38
3.1. Алгоритм застосування заходів ерготерапії у групах пацієнтів	39
3.2 Ефективність алгоритму застосування ерготерапії та обговорення отриманих результатів	52
ВИСНОВКИ	57
Список використаних джерел.....	60

ПЕРЕЛІК УМОВНИХ ПОЗНАЧКЕНЬ, СКОРОЧЕНЬ

ІХС	– ішемічна хвороба серця
СД	– Синдром Дауна
КГ	– контрольна група
МКФ	– Міжнародна класифікація функціонування
МКХ	– Міжнародна класифікація хвороб
ОГ	– основна група
РАС	– розлади аутистичного спектру
СІТ	– сенсорно-інтегративна терапія

ВСТУП

Актуальність дослідження. Синдром Дауна (СД) є одним із найпоширеніших генетичних порушень, характеризуючись поєднанням розумової відсталості та харчових проблем, спричинених наявністю додаткової копії хромосоми 21 [45]. Діти з СД потребують індивідуалізованих медичних планів, які сприяють поліпшенню рухових навичок та включають покращення активності повсякденного життя [60, 56, 74].

Згідно з даними Barr & Shields, у популяції людей з СД існують певні перешкоди, які обмежують її фізичну активність та сприяють сидячому способу життя. Ці обмеження виникають через особливості, що характеризують СД, сімейну відповідальність, знижені фізичні або поведінкові здібності та відсутність доступних реабілітаційних програм. Ці обмеження становлять значний ризик у популяції, що пов'язаний з високим рівнем поширеності ожиріння та надмірної ваги, а також збільшеним ризиком серцево-судинних захворювань, остеопорозу та інших захворювань. Крім того, сам СД призводить до інших захворювань [87].

СД є одним із найбільш поширених вроджених вад. Тільки у США, де щорічно народжується приблизно 6000 дітей, що становить оцінку поширеності народжень на рівні 14 на 10 000 живонароджених. За останні кілька десятиліть тривалість життя людей з СД значно зросла завдяки зменшенню госпіталізацій та поліпшенню доступу до медичної допомоги, зокрема хірургічного втручання у випадках вроджених вад серця. Це зростання тривалості життя свідчить про збільшення кількості осіб із СД протягом останніх десятиліть, проте мало відомо про фактичну поширеність цього синдрому. Національні популяційні оцінки поширеності вроджених вад розвитку продовжують збирати дослідження [58].

У дітей із СД є специфічні характеристики, які впливають на їх психомоторний розвиток, спричиняючи різні неврологічні розлади. Аспекти структур головного мозку, м'язово-скелетні порушення та медичні проблеми, пов'язані зі станом дитини, є головними факторами виникнення затримки психомоторного розвитку. Немовлята з синдромом Дауна розвиваються як інші діти: ростуть, змінюються з віком та навчаються взаємодіяти з навколишнім

середовищем, але повільніше та з деякими відмінностями. Давно відомо, що в галузі медицини, психології та педагогіки, що перші роки життя дитини важливі для набуття навичок, умінь, знань та когнітивних функцій. Отже, рання стимуляція та інтердисциплінарні підходи є ідеальними інструментами для абілітації дітей із СД. Завдяки розвитку науки і технології, в останні двадцятиріччя життя людей з СД радикально змінилося (в Європі та в інших країнах світу), і вони отримують реальну можливість жити до шістдесяти років, а їх якість життя покращилася і багато хто може бути частиною нашого сучасного активного товариства [4].

Проблема взаємодії суспільства з дітьми з СД, на сьогодні є однією з найбільш актуальних. Реабілітація цих дітей набуває все більшого значення внаслідок постійного зростання їх кількості, що наразі не піддається зміні. Тому збільшення числа дітей з цим діагнозом слід розглядати як постійну проблему, яка потребує системних рішень.

Заглиблення негативних тенденцій у дитячому середовищі вимагає від науковців, терапевтів та громадськості проведення глибокого аналізу проблем, комплексної реабілітації, розробки ефективних стратегій покращення активності повсякденного життя дітей, підтримки фізичного, психічного та морального здоров'я, а також їхньої інтеграції в суспільство [89].

Під час огляду наукових джерел виявлено, що дослідники підтверджують високу ефективність ерготерапії та її відмінну сумісність з основними принципами та концепціями комплексного підходу до реабілітації дітей з СД.

Головним завданням для фахівців-ерготерапевтів в Україні у відношенні до дітей з СД є проведення оцінки та реабілітаційних заходів з урахуванням мультидисциплінарного підходу [77].

Об'єкт дослідження: процес розвитку соціальної функціональності в рамках ерготерапевтичного втручання дітей з РАС.

Предмет дослідження: структура і зміст алгоритму застосування заходів ерготерапії дітей з РАС.

Мета дослідження: розробити алгоритм застосування заходів ерготерапії для дітей періоду першого дитинства з ДС.

Завдання дослідження:

1. Проаналізувати науково-методичну літературу та визначити роль методів та засобів ерготерапії пацієнтів з ДС.
2. Підібрати методи дослідження обмеження активності повсякденного життя дітей з ДС.
3. Розробити алгоритм застосування заходів для покращення активності повсякденного життя дітей періоду першого дитинства з ДС в рамках ерготерапії.

Теоретична значущість роботи. В результаті аналізу наукових джерел та даних, отриманих під час обстеження дітей з ДС, було визначено шляхи підвищення їх активності повсякденного життя. На основі цього був розроблений алгоритм застосування ерготерапевтичних заходів для поліпшення активності повсякденного життя дітей з ДС. Це сприятиме розширенню теоретичних уявлень про вплив запропонованих засобів ерготерапії на осіб з ДС.

Практична значущість дослідження.

Рекомендація щодо впровадження алгоритму застосування ерготерапії може бути адресована спеціалізованим лікувальним та реабілітаційним центрам.

РОЗДІЛ 1

РОЛЬ ЗАСОБІВ ЕРГОТЕРАПІЇ ПРИ СИНДРОМІ ДАУНА

1.1. Сучасні уявлення про синдром Дауна

СД — це генетичний стан, при якому людина народжується із додатковою копією хромосоми 21. Це означає, що вона має загалом 47 хромосом замість 46. Це може вплинути на розвиток її мозку та тіла. Люди з діагнозом СД ведуть щасливе і здорове життя з підтримуючим лікуванням.

За останні роки кількість дітей з СД значно зросла. У середньому один випадок цього синдрому відзначається серед 600–700 новонароджених. За даними Центру медичної статистики МОЗ України, щорічно фіксується народження 400–450 дітей з цим синдромом у віці до одного року (Рис. 1.1).

Поширеність СД значно збільшується відповідно до зростання світового населення. Наприклад, у США поширеність СД в популяції зросла з приблизно 50 000 у 1950 році (3,3 на 10 000 осіб) до близько 212 000 у 2013 році (6,7 на 10 000 осіб), переважно завдяки поліпшенню показників виживання дітей на дитячому віці, які мають цей синдром. Очікувана тривалість життя людей із СД у США зросла з приблизно середнього значення 26 років і медіани 4 років у 1950 році до відповідно 53 років і 58 років у 2010 році. За даними на 2015 рік, оцінки поширеності СД у Європі складали 4,9 на 10 000 осіб, за винятком країн колишнього Східного блоку (6,0 на 10 000 осіб) і колишніх країн Східного блоку (3,3 на 10 000 осіб). Однак точна глобальна оцінка поширеності неможлива без наявності більш широких реєстрів народжень та даних про історичне та сучасне виживання людей із СД у різних регіонах світу [20].

Протягом останніх п'ятидесяти років життя людей із СД зазнало значних змін. Незважаючи на те, що в осіб із СД можуть виникати різноманітні супутні захворювання, рівень виживання значно підвищився з менш ніж 50% в середині 1990-х років до 95% на початку 2000-х років. Ці дані підтверджують збільшення тривалості життя у цієї групи людей, яка зараз становить приблизно 60 років.

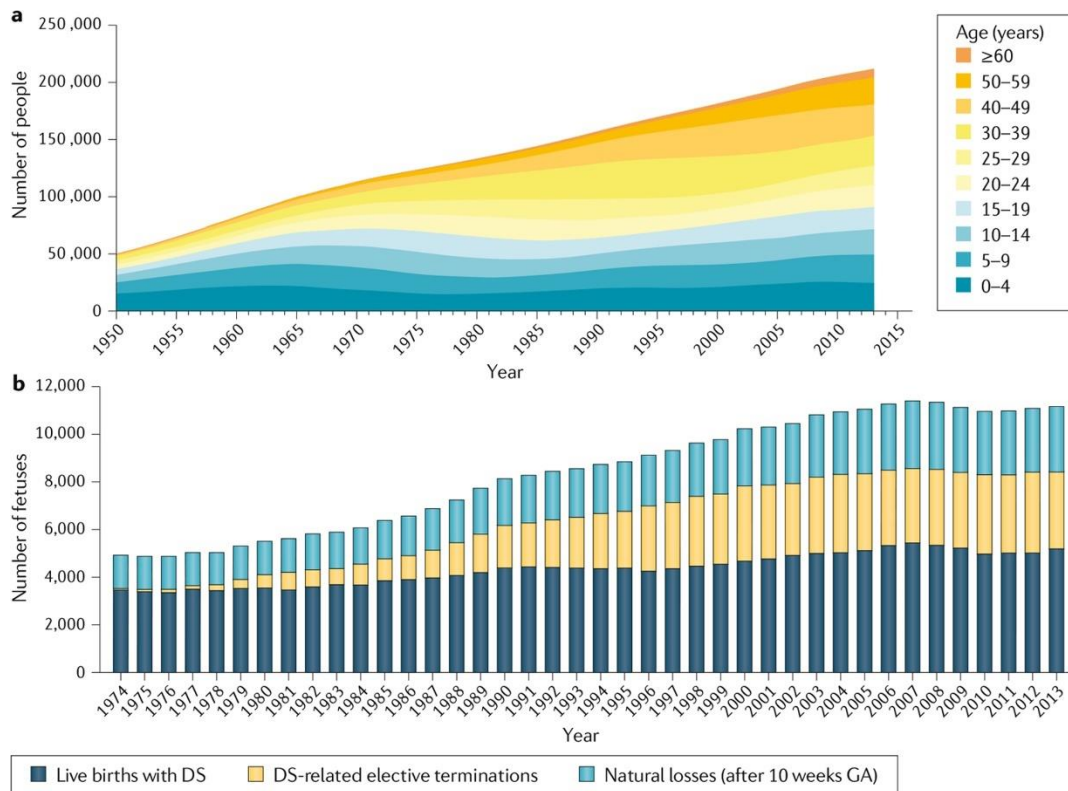


Рисунок 1.1 Поширеність ДС.

Підвищення рівня виживання може бути пояснене кількома факторами, такими як прогрес у медицині в цілому. Покращення у виявленні та пренатальній діагностиці дозволили раннє втручання та надання адекватної медичної допомоги, а також зміни у ставленні суспільства до інтеграції осіб з СД. Ці поліпшення призвели до покращення стану здоров'я, більшої автономії та інтеграції в спільноту цієї групи протягом останніх двох десятиліть.

Лікування людей з СД цієї групи потребує комплексного підходу. Тому, дбаючи про цих людей, необхідно враховувати медичні, психологічні та соціокультурні аспекти. У мультидисциплінарній команді фігурує фізичний терапевт, який починає втручання в перші дні життя [22].

Дослідження, які спрямовані на оцінку якості життя людей із СД, залишаються обмеженими, проте визнається, що стигма і культурні норми можуть стати перешкодою для активної участі цих осіб у суспільстві.

З адекватною підтримкою протягом життя багато людей із СД можуть жити досить самостійно. Є деякі дослідження, які розглядають перспективи членів сімей осіб із СД. Групи підтримки та мережі для людей з СД можуть надати корисну інформацію, і важливо, щоб особи з СД та їхні сім'ї знали про місцеві та національні організації [69, 29].

Діти з СД нині часто відвідують загальноосвітні школи, і вони отримують додаткову індивідуальну або спеціалізовану підтримку.

Деякі з них можуть отримувати переваги, вивчаючи в інклюзивних класах, а не в окремих. Багато дорослих із СД працевлаштовані і повідомляють про високий рівень задоволеності від роботи, але все ще існує дефіцит гарантованого працевлаштування. Вони також можуть здійснювати волонтерську роботу, що є більш поширеним серед них, ніж серед загального населення.

Проте культурні стереотипи, скорочення соціальних програм та недостатні адаптації на роботі можуть складати труднощі в отриманні роботи.

Фізичне здоров'я може суттєво впливати на якість життя. Програми скринінгу і раннього втручання можуть допомогти зменшити негативний вплив довготривалих госпіталізацій та поганого самопочуття.

Виявлення і корекція проблем зі зором та слухом також може покращити якість комунікації та розвитку. Ожиріння, проблеми з хребтом та м'язовим апаратом можуть обмежувати фізичну активність, і діти із СД в США менше займаються спортом порівняно з однолітками. Однак більшість з них може брати участь у фізичних програмах, що сприяє загальному здоров'ю та самопочуттю.

З раннім зниженням когнітивних функцій багато дорослих із СД потребують підвищеної підтримки з віком.

Важлива роль відводиться проактивній підтримці, яка передбачає регулярне переглядання потреб і послуг, спрямованих на компенсацію функціональних порушень, для підтримки якості життя [11, 29].

1.2. Етіологія, патогенез та перебіг синдрому Дауна

ДС є найпоширенішим генетичним порушенням інтелектуального розвитку, спричиненим наявністю додаткової копії 21-ї хромосоми у людини. Назва синдрому походить від імені лікаря Дауна, який у 1866 році вперше описав клінічні особливості цього захворювання.

Фенотип синдрому Дауна включає різні прояви, що впливають на різні системи організму, зокрема на опорно-руховий апарат, нервову систему та серцево-судинну систему. Люди з СД часто мають низький зріст, слабкість

м'язів, нестабільність шийного хребта, зменшену густину мозочка, інтелектуальну відсталість та вроджені вади серця, зокрема дефекти міжперегородкової стінки серця (Рис.1.2).

Також вони більш схильні до розвитку різних інших захворювань, таких як гіпотиреоз, аутоімунні захворювання, обструктивна апное сну, епілепсія, проблеми зі слухом і зором, гематологічні розлади, тривожні розлади та рання форма хвороби Альцгеймера.

Деякі захворювання, як от деякі види раку, здаються менш поширеними в середовищі людей з СД, ніж у загальній популяції [32].

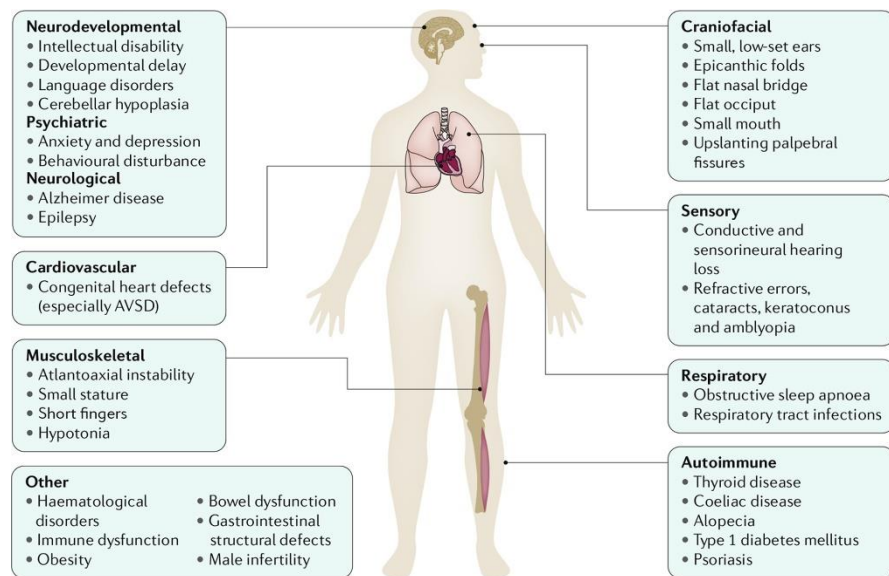


Рисунок 1.2 – Ймовірні стани здоров'я, людей з СД

У людей з СД часто проявляють такі симптоми і ознаки, що відображаються на різних аспектах їх фізичного стану:

1. Низький зріст: особи з СД зазвичай мають невеликий зріст порівняно з людьми які мають нормотиповий розвиток.
2. Короткі пальці: це ще одна характеристика, яка спостерігається у багатьох людей з ДС.
3. Гіпотонія: слабкість м'язів, властива для людей з ДС.
4. Атлантаксіальна нестабільність: вона може спричиняти проблеми з контролем рухів голови та шиї.
5. Епікантічні складки: зазвичай це додаткові складки шкіри на верхньому віці, які зазвичай спостерігаються у людей з СД.

6. Плоска перенісся і потилиця: особливості обличчя, які характеризуються плоскою формою перенісся та потилиці.

7. Маленький рот і вуха: це теж одна з ознак СД.

8. Скошені вгору очні щілини: ще одна особливість обличчя, яка часто спостерігається у людей з СД.

9. Вроджені вади серця: поширеність цих вад вище серед людей з СД, особливо дефект атріовентрикулярної перегородки.

10. Підвищений ризик розвитку різних захворювань: включаючи гіпотиреоз, обструктивне апное уві сні, епілепсію, проблеми зі слухом і зором, гематологічні розлади, рецидивуючі інфекції, тривожні розлади та ранню хворобу Альцгеймера [13].

Генетика захворювання.

Основною причиною виникнення СД є наявність додаткової копії хромосоми 21, що призводить до трисомії. Інші можливі причини включають Робертсонівську транслокацію, а також формування ізохромосоми або кільцевої хромосоми.

Термін "ізохромосома" використовується для опису стану, коли два довгі плеча хромосоми з'єднуються разом, замість того, щоб з'єднуватися довге і коротке плече під час утворення яйцеклітини або сперми.

Трисомія 21 (з каріотипом 47, XX, +21 для жінок та 47, XY, +21 для чоловіків) виникає через нездатність розділити хромосому 21 під час розвитку яйцеклітини або сперми. У випадку Робертсонівської транслокації, яка становить лише 2-4% випадків, довге плече хромосоми 21 приєднується до іншої хромосоми, зазвичай хромосоми 14.

Мозаїцизм відбувається через помилку або неправильне розділення клітин після запліднення на певній стадії розвитку клітини. Це призводить до наявності двох клітинних ліній у людей з мозаїчним DS, одна з нормальною кількістю хромосом, а інша - з додатковою копією 21-ї хромосоми [67, 34, 35].

Пацієнти з синдромом СД мають високий ризик раннього розвитку деменції Альцгеймера, який після 50 років зростає до 70%. Різні гени, такі як APP, BACE2, PICALM та APOE, можуть спричиняти ранній початок деменції.

APP є мембранним білком у синапсах нейронів, і трисомія цього гену, ймовірно, збільшує ризик розвитку деменції у людей з ДС.

Мишачі моделі, які використовуються для вивчення дегенерації базальних холінергічних нейронів переднього мозку (BFCN), підтверджують зв'язок між розвитком деменції.

Крім того, VACE2, який кодує фермент бета-секретазу 2, бере участь у розвитку деменції. Інші гени, такі як PICALM і APOE, також пов'язані з віком початку деменції Альцгеймера у пацієнтів з СД [36, 37, 40].

Проблеми з серцем.

У пацієнтів з СД, частота випадків ішемічної хвороби серця (ІХС) серед новонароджених може становити до 50%.

Найпоширенішою формою серцевих вад, що вражають до 40% пацієнтів, є дефект ендокардіальної подушки, також відомий як дефект атріовентрикулярної подушки. У цій групі також часто спостерігається дефект міжшлуночкової перегородки, що впливає на до 35% пацієнтів.

Однією з основних морфологічних особливостей дефекту атріовентрикулярної подушки є наявність загального атріовентрикулярного з'єднання, відмінного від окремих правого і лівого з'єднань у нормальному серці. Інші морфологічні аномалії включають дефекти м'язової та мембранної атріовентрикулярної перегородки та овоїдну форму загального атріовентрикулярного з'єднання [44, 18, 62].

У випадку проблеми міжшлуночкової перегородки, дефект розташований у міжшлуночковій перегородці серця, що призводить до просочення крові з лівого шлуночка в правий і легенеvu гіпертензію.

Мутації у гені CRELD1 (багатий цистеїном EGF-подібний домен 1), що розташований на хромосомі 3p25, сприяють розвитку дефекту атріовентрикулярної подушки в пацієнтів з DS.

У дослідженні виявлено дві гетерозиготні міссенс-мутації (p.R329C і p.E414K) у двох суб'єктів з СД і дефектом атріовентрикулярної подушки. Також, з'ясовано, що мутація CRELD1 у пацієнтів з СД з дефектом атріовентрикулярної подушки веде до більш важких випадків вад серця.

Таким чином, ідентифікація мутацій у гені CRELD1 у пацієнтів з СД підтверджує їх роль у розвитку дефектів атріовентрикулярної подушки в контексті трисомії 21 [64, 59].

Гематологічні проблеми.

У людей з СД спостерігається особливий спектр онкологічних захворювань, який включає лейкемію та солідні пухлини.

Перший випадок лейкемії у хворого на ДС було зафіксовано ще у 1930 році, а перше систематичне дослідження - у 1957 році [9, 39, 30]. Дослідження свідчать про те, що пацієнти з ДС мають значно підвищений ризик розвитку лейкемії, приблизно на 10-20 разів більший порівняно з загальною популяцією, з загальним ризиком від 2% до 5% до 5 років та 2,7% до 30 років.

Вони складають близько 2% всіх дитячих випадків гострої лімфобластної лейкемії та приблизно 10% дитячих випадків гострої мієлоїдної лейкемії [80, 66].

Механізм лейкемогенезу гострого мегакаріобластного лейкозу у пацієнтів з ДС пов'язаний із наявністю соматичних мутацій, що стосуються гену GATA1 (також відомого як GATA-зв'язуючий фактор 1). GATA1 є транскрипційним фактором на хромосомі X, необхідним для диференціації еритроїдних та мегакаріоцитарних клітин.

Ці мутації призводять до синтезу коротшого білка GATA1, що спричиняє неконтрольовану проліферацію незрілих мегакаріоцитів. З іншого боку, у близько 30% випадків гострої лімфобластної лейкемії у хворих на ДС спостерігається набута мутація, що підсилює функцію гену Janus Kinase 2 [38, 50].

Гіпертонія.

Було зауважено, що у людей з СД виявляють рідше гіпертензію. Це обумовлено трисомією мікроРНК Hsa21 hsa-miR-155.

Припускається, що Hsa-miR-155 спрямовано на один з алелів гена рецептора ангіотензину II типу 1 (AGTR1), що призводить до його меншої експресії та знижує ризик розвитку гіпертонії.

Потребується подальше дослідження для підтвердження цієї гіпотези та визначення можливості інших генів у захисті людей із СД від гіпертонії [21, 63, 76].

Шлунково-кишкові проблеми.

Люди з СД становлять приблизно 12% від усіх випадків гіпертонії стравоходу. Стеноз дванадцятипалої кишки та непрохідність анального каналу відзначаються значно частіше у пацієнтів із синдромом Дауна, в порівнянні зі здоровими особами.

У випадках гіпогангліозного діагностичного забурення, яке є формою низької кишкової непрохідності, викликаній відсутністю нормальних гангліозних клітин у сегменті товстої кишки, діти з СД мають проблеми з нормальним розслабленням дистального кишечника.

У таких випадках відсутність гангліозних клітин перешкоджає нормальній дефекації, що призводить до функціональної обструкції. Головними ознаками цього є здуття живота, невідходження меконію, ентероколіт і блювота жовцю, які можуть з'явитися через кілька днів після народження.

У новонароджених із стенозом дванадцятипалої кишки може спостерігатися блювання жовцю в перший період життя. Без лікування це може спричинити серйозне зневоднення та дисбаланс електролітів.

Щодо непрохідності анального каналу, це вроджені вади, при яких пряма кишка має аномалії, які часто відзначаються разом з іншими вадами, які утворюють асоціацію VACTERL: вади хребта, анальна атрезія, вади серця, трахео-стравохідна фістула, атрезія стравоходу, хвороба нирок та дефекти кінцівок.

Зміни приблизно в 10 генах, відмінних від Hsa21, були пов'язані з цими вадами. Декілька досліджень показали, що у пацієнтів із HD спостерігається ген DSCAM, що експресується в нервовому гребені, що відіграє роль у розвитку ентеральної нервової системи.

Критична область, яка є спільною для Стеноз дванадцятипалої кишки та непрохідність анального каналу, була виокремлена, проте жодні інші гени Hsa21 не були залучені до цих вад [7, 2, 72].

Фактори ризику появи СД.

Похилий вік матері на момент зачаття є ключовим фактором ризику для трисомії 21, а також для всіх аутосомних трисомій у людини. Цей ризик пов'язаний з недороз'єднанням гомологічних хромосом або хроматид під час мейотичних поділів, що відбуваються під час формування ооцитів.

Похилий вік матері асоціюється з помилками сегрегації HSA21 як у материнському мейозі I, так і у мейозі II. Крім того, для цих типів материнських помилок спостерігалися конкретні змінені схеми рекомбінації, лише деякі з яких пов'язані з віком матері [28, 51, 3, 25].

Фактори навколишнього середовища також впливають на ризик нерозходження, але їх складно ідентифікувати через внутрішню проблему визначення впливу, дозування та тривалість впливу кожного фактора. Дослідження також повинні встановити тип помилки (батьківського походження та тип мейотичної або мітотичної помилки), які призводять до трисомії 21 через їх різноманітну етіологію.

Фактори навколишнього середовища, що впливають на ризик трисомії 21, включають вживання тютюну, прийом добавок фолієвої кислоти, використання контрацептивів та інші аспекти.[50].

Важливо зауважити, що різні види помилок у мейозі та мітозі, що призводять до анеуплоїдії, ймовірно, мають різну чутливість до конкретних впливів навколишнього середовища, а також слід враховувати вплив кількох поколінь (наприклад, бабусі та матері) [80].

Діагностика СД.

У розвинених країнах проведення лабораторного пренатального скринінгу СД стало невід'ємною частиною стандартної антенатальної догляду.

Скринінг допомагає виявити вагітності з підвищеним ризиком, що дозволяє зменшити необхідність у діагностичних процедурах та ризик іатрогенного викидня.

За останні десятиліття методика скринінгу значно еволюціонувала: від початкового вимірювання біохімічних показників у сироватці крові матері до включення аналізу розміру потиличного мішечка плоду у першому триместрі.

Також важливою є роль нових аналітичних маркерів, які спостерігаються у сироватці крові матері, таких як хоріонічний гонадо-тропін β -людини, некон'югований естріол, інгібін А і асоційований з вагітністю білок плазми крові А.

Правильне встановлення гестаційного віку за допомогою ультразвукового дослідження є важливим для точної інтерпретації результатів аналізу сироваткових маркерів.

Для кожної вагітної жінки ризик розвитку СД у плода обчислюється за допомогою комп'ютерного алгоритму, який враховує необроблені дані аналізів, гестаційний вік та демографічну інформацію, таку як вік матері, етнічне походження, статус куріння та наявність діабету.

Числові граничні значення ризику, що використовуються в клінічній практиці, відрізняються за своїми параметрами, такими як порівняння ризику ураженого плода з живонародженою дитиною. Ймовірність народження живої дитини з СД нижча, ніж ймовірність народження плоду з цим синдромом у другому триместрі, оскільки у деяких випадках у другому триместрі може відбутися спонтанний викидень.

Професійні рекомендації вказують на необхідність післятестового консультування та проведення діагностичних тестів, таких як амніоцентез або забір зразків ворсин хоріона з подальшим генетичним аналізом для вагітних жінок з позитивними результатами скринінгу [8].

Один із недавніх методів, що був включений до цього переліку, - це секвенування наступного покоління (NGS), що базується на принципі клонально ампліфікованих ДНК-матриць (або, недавно, окремих молекул ДНК), які секвенуються масово паралельно в поточній комірці [72,73]. NGS надає цифрову кількісну інформацію, де кожна зчитана послідовність відображає окрему «мітку послідовності», яка представляє кожен клонований матрицю ДНК або окрему молекулу ДНК.

Цей кількісний підхід дозволяє NGS розширити концепцію цифрової ПЛР для підрахунку безклітинних молекул ДНК.

Fan et al. та Chiu et al. у 2008 році описали неінвазивне виявлення трисомії 21 за допомогою NGS [74]. Обидві групи витягли безклітинну ДНК з материнської плазми як при еуплоїдних, так і при трисомічних вагітностях. ДНК з кожного зразка була секвенована на аналізаторі геному Illumina, і кожна зчитана послідовність була зіставлена з еталонним геномом людини. Chiu et al. опиралися на свою попередню роботу з аналізатором геному Illumina і демонстрували неінвазивне виявлення трисомії 21 на основі NGS з використанням платформи Life Technologies SOLiD [75].

Безклітинна ДНК була виділена у 15 вагітних жінок, 5 з яких були носіями трисомії 21 плоду, і клонально ампліфікована за допомогою емульсійної ПЛР перед секвенуванням у 1 з 8 камер предметного скла SOLiD. Середнє значення складало 59×10^6 50-базових пар на вибірку.

Медіана становила 12×10^6 . 21% кожного зчитування було унікально вирівняно до одного місця еталонного геному людини (з маскуванням повторних областей), що охоплювало приблизно 20% гаплоїдного геному людини.

Для кожного випадку трисомії 21 значення оцінки на шкалі з хромосоми 21 вказувало на 99% ймовірність статистично значущої відмінності від 21 z-балів хромосоми для контрольної групи. Як повідомлялося раніше за допомогою аналізатора геному Illumina, дані SOLiD показали нерівномірний розподіл вирівняних зчитувань послідовностей.

Поточний час обробки зразків, секвенування та інтерпретації даних у досвідчених фахівців займає від 5 до 8 днів для платформ Genome Analyzer та SOLiD відповідно, приблизно за вартістю 700 – 1000 доларів США за зразок. [14].

Зрештою, зменшення витрат на секвенування та часу виконання може відкрити шлях до розгляду NIPD на основі NGS як альтернативи скринінгу біомаркерів сироватки крові. Хоча скринінг біомаркерів є економічно ефективним, він все ж схильний до хибнопозитивних результатів. Після сорока років від відкриття циркулюючих клітин плоду, НІПД на основі NGS виглядає більш чіткою та близькою до реалізації [15].

Лікування захворювання.

Останнім часом збільшилось зацікавлення у фармакологічній терапії для покращення когнітивних функцій у людей з СД [24, 17].

Однією з унікальних характеристик СД є різноманітність впливу цього стану на людей, які ним страждають. Зважаючи на те, що третя копія 21-ї хромосоми присутня в кожній клітині, це не дивно, що різні системи організму можуть по-різному реагувати.

Однак не кожна дитина з СД має однакові проблеми чи супутні стани. Батьки дітей з СД повинні бути проінформовані про ці можливі вияви, щоб забезпечити швидку та адекватну діагностику та лікування. Мета цього дослідження полягає у визначенні найбільш поширених проблем, про які мають знати батьки.

Своєчасне проведення хірургічного лікування вад серця протягом перших 6 місяців життя може уберегти від серйозних ускладнень.

Вроджена катаракта виникає приблизно у 3% дітей і вимагає негайного видалення після народження, щоб забезпечити проникнення світла на сітківку. Для підтримки належної ваги необхідно дотримуватися збалансованої дієти та виконувати регулярні фізичні вправи.

Проблеми з годуванням і недостатністю нормального харчування зазвичай покращуються після кардіохірургічних втручань. Дитина з вадами серця повинна регулярно проходити обстеження у різних спеціалістів. Серед них:

- Клінічний генетик - Направлення на консультативну програму з генетики є дуже бажаним.
- Педіатр.
- Кардіолог - рання кардіологічна оцінка має вирішальне значення для діагностики та лікування вроджених вад серця, які зустрічаються у 60% цих пацієнтів.
- Дитячий пневмонолог - рецидивуючі інфекції дихальних шляхів часто зустрічаються у пацієнтів з СД.
- Офтальмолог.

- Невролог/нейрохірург – до 10% пацієнтів з СД страждають на епілепсію; Тому може знадобитися неврологічне обстеження.

- Спеціаліст-ортопед.
- Дитячий психіатр - дитячий психіатр повинен проводити втручання зі зв'язком, сімейну терапію та психометричну оцінку.

- Фізичний терапевт та ерготерапевт.
- Логопед-дефектолог.
- Лікар-сурдолог [76].

1.3 Сучасні реабілітаційні підходи для дітей з синдромом Дауна

Протягом тривалого часу вважалося, що діти з СД зрідка досягають успіху в навчанні, працевлаштуванні та самостійному житті.

Проте, останнім часом спостерігається зростання самостійності та активності цієї групи людей. Їм надається можливість жити з родиною, отримувати соціальний досвід, проходити реабілітацію у спеціальних центрах. Крім того, суспільство стає більш толерантним до осіб з СД.

У країнах з розвинутою демократією багато молодих людей із СД отримують професійну освіту, що враховує їхні здібності. Це дозволяє їм знайти роботу в різних сферах, включаючи допоміжні посади в установах, офісах та сферах обслуговування.

Прогнозування подальшого розвитку дитини з СД неможливе, оскільки кожна з них унікальна. Навіть якщо вони відстають у розвитку, їхні можливості та шляхи розвитку можуть значно відрізнитися [88, 85].

Дослідники зауважують, що діти з СД зазвичай досягають більшості етапів розвитку трохи пізніше, ніж інші діти.

Однак майже всі вони все ще здатні до мовлення, ходіння та досягнення певного рівня незалежності. Вони можуть активно брати участь у різних соціальних середовищах, від шкільних класів до спортивних колективів.

У цьому контексті фізіотерапія та логопедія можуть значно полегшити їхній розвиток, допомагаючи їм швидше досягати етапів розвитку, що позитивно впливає на їхні когнітивні здібності [70, 68, 78].

Належить зазначити, що дослідження біологічних механізмів розумової відсталості при СД за останні 10 років значно прогресували.

Багато дослідників мають намір провести клінічні випробування, щоб перевірити позитивний вплив раціонально обґрунтованих фармакологічних втручань на психомоторний розвиток і когнітивні здібності дітей з синдромом Дауна. Це може надати батькам певні надії на майбутнє.

Також наголошують, що більшість людей із СД відчують себе щасливими і мають задовільне життя за допомогою реабілітаційних заходів, а їхня тривалість життя в наш час може досягати до 60 років [12, 1, 27].

У систематичному огляді дослідник L. Ruiz-González та його колеги досліджували різні методи фізичної терапії для реабілітації дітей ДС. Основна мета полягала у визначенні ефективності різних форм фізичної терапії у покращенні рухових результатів, пов'язаних із ДС.

У цьому контексті виявлено, що вправи, спрямовані на збільшення м'язової сили, є корисними для підвищення силових показників верхніх і нижніх кінцівок. Додатково, використання вібраційної терапії призводить до позитивних змін у рівновазі, зокрема, до зменшення медіолатеральних відхилень центру ваги. Проте, докази щодо поліпшення передньо-задніх відхилень центру ваги, серцево-судинної фітнесу або зниження індексу маси тіла залишаються недостатніми.

Отже, висновок полягає у тому, що фізична терапія рекомендується для підвищення м'язової сили та покращення рівноваги у людей з СД. Крім того, результати цього дослідження створюють науково обґрунтовану основу, на якій клінічні терапевти можуть базувати свої методи лікування у пацієнтів з ДС [61].

У своїй роботі яка була присвячена реабілітації дітей з СД, дослідниця Волкова С.С. та співавторами виявил поліпшення у великих моторних функціях при повторному оцінюванні у таких навичках: стрибки з положення стоячи на одній нозі зросли на 29,2%, положення лежачи на животі на 29,1%, ходьба на колінах, самостійне сидіння на підлозі і оберти на 22,3% і 20%, навички по взанню покращилися на 16,7%, стояння і вставання на 18,7%, підняття рук, ніг і голови

в положенні лежачи на спині покращилися на 12,5%. Це свідчить про ефективність використаних методів фізичної реабілітації.

Батьки в цілому ставилися до курсу реабілітації позитивно, хоча віддавали перевагу деяким аспектам над іншими. Майбутні дослідження мають на меті визначення інших аспектів впливу фізичної реабілітації на дітей із СД [83].

Okada, S та співавтори визначили що, фактори, такі як частота рухової реабілітації та вік початку цього втручання, мають важливе значення для визначення віку самостійної ходьби серед дітей з СД.

Здійснення рухової реабілітації на ранніх етапах, досягаючи віку до 6 місяців, може допомогти ефективно зменшити відставання у моторному розвитку у таких дітей [54].

Велику доказову базу накопичила легенева реабілітація дітей з ДС. В своєму дослідженні Rasha A Mohamed та співавтори показали позитивний вплив двох різних методів легеневої реабілітації для дітей з ДС.

Як для пропріоцептивного нервово-м'язового полегшення дихальних м'язів, так і для тренування інспіраторних м'язів, виявлено ефективність у дітей із синдромом Дауна у зміцненні дихальних м'язів, розширенні грудної клітки, покращенні результатів спірометрії та функціональної здатності [49].

Ibrahim M Nahla у своєму дослідженні порівняли вплив механічної вестибулярної стимуляції та вправ на рівновагу на рівновагу у СД.

У дослідженні взяли участь 30 дітей, які були розподілені випадковим чином на дві групи - групу А і групу В.

Обидві групи отримували спеціально розроблену програму з регулярними вправами на рівновагу для групи А і механічну вестибулярну стимуляцію для групи В. Лікування проводилося протягом однієї години 3 рази на тиждень протягом 3 місяців.

Перед початком та після лікування баланс, зокрема індекси стабільності (передньо-задній, медіолатеральний та загальні індекси стабільності), оцінювали за допомогою системи балансу Biodex.

Після порівняння результатів до та після лікування було зафіксовано покращення в обох групах ($p > 0,0001$). Значне поліпшення спостерігалось у групі В порівняно з групою А після лікування ($p > 0,05$).

Отже, додавання механічної вестибулярної стимуляції до реабілітаційної програми краще сприяє поліпшенню рівноваги у дітей з СД [52].

У систематичному огляді Renata Thaís та колег було визначено дванадцять інструментів альтернативної комунікації, які надавали суттєву допомогу процесу спілкування та соціалізації дітей з СД.

Ці інструменти підвищують взаємодію між індивідами цієї популяції та їхніми однолітками, сприяючи підвищенню якості їхнього життя та самооцінки [6].

Багато досліджень присвячено батьківського впливу на реабілітацію дітей з ДС, але наразі недостатньо достовірних даних для визначення впливу опосередкованих батьками втручань на покращення мовлення та спілкування у дітей з СД. За нашими дослідженнями, ми виявили лише три невеликих дослідження дуже низької якості [55].

Привернув увагу систематичний огляд Robbin Nickman присвячене використанню активних відеоігор. У цьому дослідженні було вилучено 20 продуктів, які відрізнялися за якістю.

Діти використовувалися відеоігри з розширеною реальністю в клінічних, домашніх або шкільних умовах для 49 різних моторних результатів. Дозування варіювалося за частотою та тривалістю. Вибір ігор, в які грали, і рівень складності визначалися терапевтом ($n=6$) або контролювалися дитиною ($n=14$). Основними обмеженнями дослідження були невеликий розмір вибірки та труднощі з індивідуалізацією лікування.

У всіх статтях спостерігалось покращення результатів при використанні відеоігор, хоча відмінності не завжди були статистично значущими у порівнянні з традиційною терапією [33].

Jessica Stander та співавтори у систематичному огляді дослідили вплив терапії віртуальною реальністю в поєднанні з фізичною терапією для покращення рухової майстерності осіб з СД, де докази II, III-1 та IV рівнів

свідчать про те, що віртуальна реальність може бути цінним для покращення спритності та сили в осіб із СД, а також рівноваги та координації у дітей [71].

У літературі часто згадується застосування масажу для дітей з ДС. Так в одному огляді представлено вплив масажу, де підтверджено що, застосування масажу немовлят батьками до своїх дітей покращує показники прийняття, прихильності та усвідомлення впливу батьків немовлят з СД в короткостроковій перспективі [57].

Навчання навичкам самообслуговування є однією з найпоширеніших методик у реабілітації дітей з СД. Проте, ще потрібно провести додаткові дослідження, щоб чітко визначити та описати концепцію навчання самообслуговування та типові стратегії, які використовуються фахівцями.

Діяльність щоденного життя зазвичай поділяється на дві основні частини: особиста діяльність щоденного життя, інструментальна діяльність щоденного життя. Коли ерготерапевти говорять про ADL, вони мають на увазі різні завдання особистої гігієни, такі як відвідування туалету, приймання ванни, одягання, прийом їжі та догляд за собою.

Іншим терміном, який використовується, є самообслуговування, яке описує основні дії, пов'язані з доглядом за собою щоденно. Ці дії зазвичай виконуються один раз на день, а не кілька разів, і є складовою нашого повсякденного життя [65, 26].

Навчання навичкам самообслуговування широко використовується терапевтами у різних сферах реабілітації, таких як неврологія, педіатрія, геріатрія, медицина, ортопедія та реабілітація громади.

Проте, в літературі ще не було достатньо досліджень, які б визначали терапевтичні стратегії, застосовувані в процесі навчання самообслуговування у реабілітаційних умовах [46, 16].

Процес навчання навичок самообслуговування виявляється складним та має багато аспектів. Цей процес можна охарактеризувати як взаємодію та співпрацю між терапевтом і клієнтом.

Величезна кількість факторів може впливати на навчання самообслуговування, зокрема попередні звички та ролі клієнтів, екологічні

умови, а також здатність клієнта до уваги, розуміння, мотивації та рухової активності.

У випадку СД, основними проблемами у розвитку навичок самообслуговування можуть стати труднощі з розумінням завдань, низький рівень когнітивних здібностей, а також ускладнення з практичним застосуванням набутого досвіду під час виконання різноманітних завдань.

Крім того, слід враховувати фізичні аспекти, такі як гіпотонія м'язів, а також зовнішні фактори, пов'язані з оточуючим середовищем [73].

Важливим компонентом реабілітації є соціальна адаптація дітей з СД.

З пришвидшеним глобальним рухом до інклюзії для учнів з особливими освітніми потребами виникає вражаюча відсутність педагогічних або дидактичних теорій щодо впливу інклюзивної освіти на цю категорію учнів. Склад груп у навчальному середовищі може впливати на академічні досягнення, соціально-емоційний розвиток та благополуччя учнів з особливими освітніми потребами.

Прибічники інклюзії стверджують, що сегреговане розміщення у навчальних закладах призводить до стигматизації та соціальної ізоляції, що може негативно позначитися на самооцінці та впевненості в собі цих учнів.

Проте, противники інклюзії для всіх учнів вважають, що розміщення у загальноосвітніх класах може мати негативні наслідки, особливо якщо ресурси та час, що виділяються на індивідуалізацію, не відповідають потребам учнів. З початку 1980-х років було опубліковано кілька оглядів щодо наслідків інклюзії, однак результати є суперечливими, а деякі огляди вказують на методологічні проблеми та слабкості у дизайні досліджень.

Таким чином, вплив інклюзії на учнів може бути як позитивним, так і негативним, і наявні знання на цю тему є суперечливими.

Було проаналізовано у 15 дослідженнях для метааналізу. Середня кількість учасників, які були включені у ці інтервенції, становила 151, варіюючись від 10 до 1357, тоді як середня кількість контрольних груп складала 261, змінюючись від 5 до 2752. Дослідження враховували дітей з різними видами порушень, такими як розлади навчання/інтелектуальні порушення, розлади аутистичного

спектру, синдрому дефіциту уваги та гіперактивності, фізичні вади, порушення зору та СД. Усі метааналізи показали середньозважене значення, сприятливе для основної групи, проте жодна з них не досягла статистичної значущості.

Середні результати мета-аналізу не вказують на значний позитивний або негативний вплив інклюзії на академічні досягнення дітей у вимірах мови, грамотності та математики, або на загальну психосоціальну адаптацію. Хоча середні оцінки балів були на користь включення, вони були незначними статистично, а гетерогенність існувала у всіх аналізах, а також була неузгодженість у напрямку та величині ефектів.

Цей висновок подібний до результатів попередніх мета-аналізів, які охоплювали дослідження, опубліковані до 2000 року. Отже, хоча кількість досліджень у поточних мета-аналізах обмежена, можна зробити висновок, що інклюзія в цілому малоімовірно сприяє або обмежує навчання та психосоціальну адаптацію у дітей з особливими потребами. Майбутні дослідження повинні досліджувати вплив різних форм інклюзивної освіти на дітей з СД та іншими проблемами [19].

Iona Novak у дослідженні щодо ефективності вказує, що докази підтверджують 40 показань до втручання, найбільша кількість яких знаходиться на рівні діяльності Міжнародної класифікації функцій.

Втручання з використанням жовтого світла повинні супроводжуватися чутливим показником результату для моніторингу прогресу, а втручання на червоне світло можуть бути припинені, оскільки існують ефективні альтернативи [53].

Дослідники виділяють важливість ерготерапії для дітей з ДС.

Практикуючі ерготерапевти працюють з багатьма діагнозами. У педіатрії діагноз СД може бути поставлений в службах раннього втручання, в шкільній терапії або в амбулаторних умовах.

Ерготерапевт проведе оцінку та розробить індивідуальний план дій, спрямований на задоволення конкретних потреб. Втручання ерготерапії можуть бути пов'язані з такими напрямками, як:

- Проблеми з оральною моторикою, що впливають на годування.

- Позиціонування і техніка годування.
- Моторика, включаючи велику та дрібну моторику.
- Досягнення рухових віх, включаючи перекочування, сидіння, зміну положення, використання рук і ніг тощо.

- Полегшення навичок самообслуговування.
- Удосконалення дрібної моторики.
- Сенсорні потреби.
- Соціальні або емоційні потреби.
- Потреби в саморегуляції [19, 10].

Оцінка ерготерапії у дітей з СД:

Діти, які стикаються з СД, можуть мати різні проблеми у великій та дрібній моториці, когнітивному розвитку та соціальному взаємодії.

Ерготерапевт проводить оцінку всіх аспектів їхнього розвитку, щоб скласти комплексний план терапії. Для оцінки можуть використовуватися різні формальні та неформальні тести.

Оцінка включає перевірку таких сенсомоторних компонентів, як тонус м'язів, м'язова сила, витривалість м'язів, діапазон рухів, координація, рівновага, постава, а також когнітивний та соціальний аспекти.

Ерготерапевт розробляє індивідуальні стратегії терапії відповідно до унікальних потреб кожної дитини з синдромом Дауна. Він використовує різноманітні функціональні методи для покращення їхнього функціонування.

У роботі з СД ерготерапевт використовує ігрові та функціональні методи, а також здійснює раннє втручання для немовлят і малюків. До методів ерготерапії належать терапія нервового розвитку, сенсорна інтеграція та поведінкова терапія.

Нейророзвивальна терапія спрямована на відновлення сенсомоторних функцій у дітей з СД. У випадку потреби особлива увага приділяється ранньому розвитку.

Сенсорна інтеграція допомагає дитині регулювати рівень збудження та покращує її здатність виконувати завдання. Серед методів сенсорної інтеграції -

вправи на рівновагу, тактильні стимуляції та робота з рухами ротової порожнини.

Поведінкова терапія є важливим аспектом роботи з дітьми, які мають СД. Ці діти можуть виявляти упертість і схильність до істерик, а також уникати певних видів активностей. Застосування стратегій поведінкової терапії, таких як позитивне або негативне підкріплення, може допомогти зменшити ці проблеми та полегшити взаємодію з дитиною [79].

Щодо повсякденної діяльності, діти з СД можуть мати обмежену незалежність у виконанні рутинних щоденних завдань.

Вони можуть бути залежними від батьків у цьому плані. Ерготерапевт старається підвищити рівень незалежності цих дітей.

Один із способів досягнення цієї мети - використання дошки активності повсякденного життя. Цей інструмент може бути корисним для навчання дітей навичкам повсякденної діяльності, що дозволяє їм стати більш самостійними [81, 31,41].

Висновки до розділу 1.

СД є одним з найпоширеніших генетичних порушень, що характеризується поєднанням розумової відсталості та проблем з харчуванням, спричинених наявністю додаткової копії хромосоми 21.

Це може впливати на розвиток мозку та тіла. Люди з цим діагнозом можуть вести щасливе та здорове життя з підтримуючим лікуванням. За останні роки кількість новонароджених з цим синдромом значно зросла, приблизно один випадок серед 600–700 новонароджених.

Збільшення рівня виживання може пояснюватися декількома факторами, такими як прогрес у медицині загалом.

Покращення у виявленні та пренатальній діагностиці дозволили раннє втручання та надання адекватної медичної допомоги, а також зміни у ставленні суспільства до інтеграції осіб з СД.

У людей з СД часто виявляються різноманітні симптоми і ознаки, що відображаються на різних аспектах їх фізичного стану, такі як низький зріст, короткі пальці, гіпотонія, атлантаксіальна нестабільність, епікантічні складки,

плоска перенісся і потилиця, маленький рот і вуха, скошені вгору очні щілини, вроджені вади серця, підвищений ризик розвитку різних захворювань.

Важливо, щоб діти з СД отримували комплексну допомогу від різних спеціалістів: лікарів, фізичних терапевтів та ерготерапевтів, логопедів-дефектологів, педагогів.

Раніше вважалося, що діти з СД рідко досягають успіху в навчанні, працевлаштуванні та самостійному житті. Проте зараз спостерігається зростання самостійності та активності цієї групи людей.

Дослідники довели позитивний вплив фізичної терапії, механічної вестибулярної стимуляції та вправ на рівновагу, застосування інструментів альтернативної комунікації. Також позитивний вплив показали дослідження щодо впливу батьків на реабілітацію дітей з СД.

Окрема увага приділяється використанню активних відеоігор та масажу для дітей з СД, де доведено покращення у їх активності. Навчання навичкам самообслуговування є однією з найпоширеніших методик у реабілітації дітей з СД, що підкреслює актуальність залучення ерготерапевтів до процесу реабілітації дітей з СД в рамках реабілітаційних та освітніх закладів.

РОЗДІЛ 2

МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЯ ДОСЛІДЖЕНЬ

2.1 Методи досліджень

Для вирішення поставлених завдань дослідження використовувались наступні методи:

- аналіз спеціальної та науково-методичної літератури;
- аналіз медичних карт та документації;
- модель РЕО
- опитувальник Оцінка дитячої інвалідності;
- Короткий сенсорний профіль;
- методи математичної статистики.

2.1.1 Аналіз спеціальної та науково-методичної літератури

Впродовж дослідження було проведено аналіз сучасних вітчизняних та зарубіжних джерел та спеціальної науково-методичної літератури, присвячених проблемам розвитку дітей з ДС та ерготерапії. Це дозволило оцінити стан наукової проблеми, обґрунтувати актуальність теми дослідження, визначити завдання та методи дослідження, а також обґрунтувати та розробити алгоритм застосування заходів ерготерапії.

У процесі роботи над дисертаційним дослідженням було проведено аналіз 89 робіт вітчизняних і зарубіжних авторів.

Результати аналізу наукових статей та публікацій у збірниках праць, дозволили систематизувати висновки досліджень і ключові методичні положення з питань реабілітації, ерготерапії дітей з ДС та виявити можливості розв'язання актуальних проблем.

2.1.2 Аналіз медичних карт та документації

Усі діти, котрі прибували для проходження реабілітаційної програми, попередньо проходили обстеження у лікаря генетика, невролога, кардіолога за місцем проживання та мали діагноз за кодом Q90 МКХ.

2.1.3 Модель РЕО

Модель РЕО (Person-Environment-Occupation) є важливою теоретичною рамкою у сфері ерготерапії, яка сприяє розумінню взаємодії між людиною, її оточенням та зайнятістю. Ця концепція ґрунтується на припущенні, що оптимальне функціонування та благополуччя людини досягаються через гармонійне взаємодію цих трьох складових: особистості, оточуючого середовища та занять (Рис. 2.1).

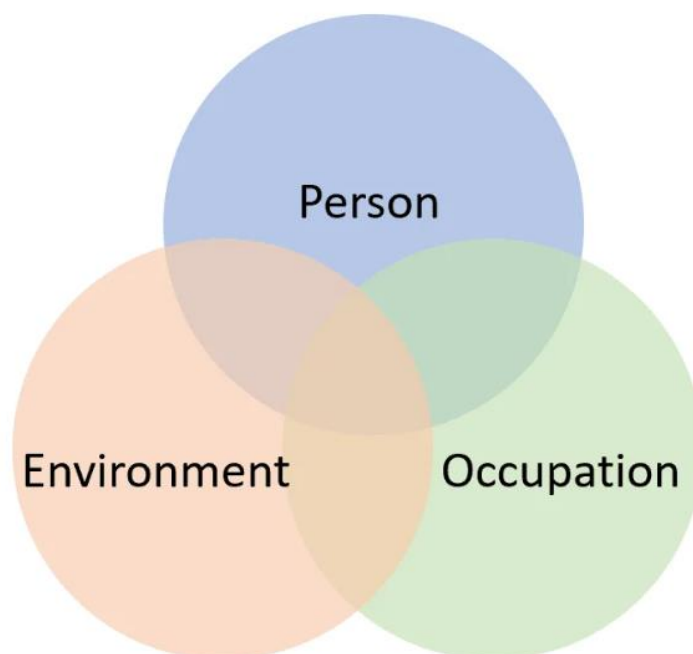


Рисунок 2.1 – Модель РЕО

Особа (Person) включає в себе фізичні, емоційні, когнітивні та духовні аспекти індивіда, які впливають на його здатність до виконання різних видів діяльності. Це охоплює стан здоров'я, вірування, цінності, навички та досвід, що є унікальними для кожної людини.

Середовище (Environment) описує фізичні, соціальні, культурні та інституційні контексти, в яких людина живе та здійснює свої дії. Це може включати житло, робоче оточення, спільноту та більш широке суспільство.

Заняття (Occupation) охоплюють різноманітні діяльності та ролі, які мають значення для людини, включаючи самообслуговування, продуктивну діяльність (таку як робота або навчання) та дозвілля. Взаємодія цих трьох компонентів

визначає заняттєву активність особи і змінюється в залежності від порушень у конкретній сфері (Рис. 2.2).

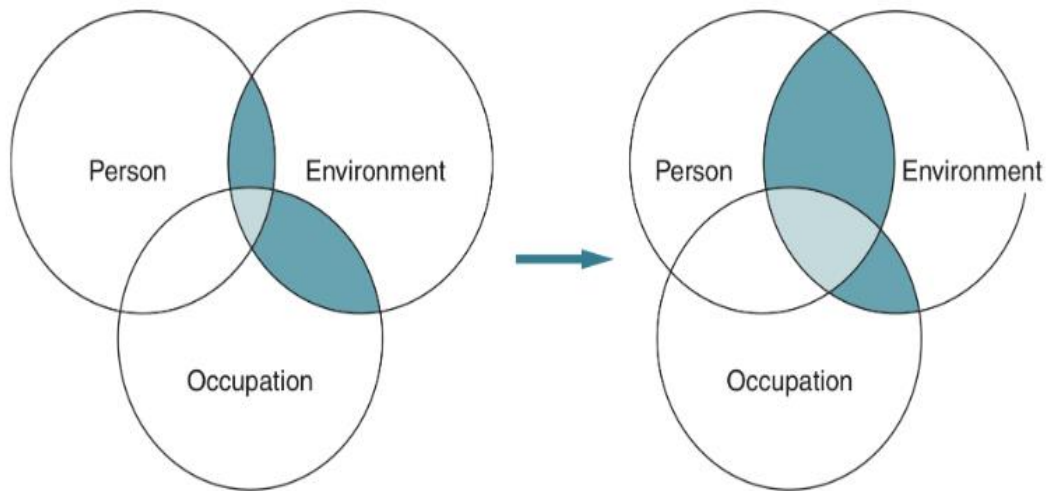


Рисунок 2.2 – Взаємодія трьох компонентів моделі РЕО

У сучасній практиці ерготерапії модель РЕО застосовується для аналізу та вдосконалення занять з метою покращення функціонального стану та якості життя осіб з різними видами обмежень, будь то фізичні, психічні або соціальні. Це може включати адаптацію оточуючого середовища або самого заняття, навчання необхідним навичкам для конкретних активностей, а також використання спеціальних технологій та допоміжних засобів.

Адаптація середовища може означати внесення змін у фізичний простір, такі як перепланування приміщень, щоб забезпечити кращий доступ, або використання спеціального обладнання, яке сприяє самостійному виконанню повсякденних завдань. Також можуть бути розроблені інклюзивні програми та політики для адаптації соціального середовища і сприяння інтеграції осіб з обмеженими можливостями в суспільство.

Навчання навичкам спрямоване на розвиток конкретних вмінь, які дозволяють особам ефективніше взаємодіяти з оточуючим середовищем та виконувати для них важливі активності. Це може включати навчання основним життєвим навичкам, розвиток соціальних навичок або підготовку до робочої діяльності [42, 47].

2.1.4 Оцінка дитячої інвалідності

Опитувальник Оцінка дитячої інвалідності (Pediatric Evaluation of Disability Inventory, PEDI) був розроблений колективом дослідників з метою проведення повноцінної клінічної оцінки, ключовим моментом якої є визначення функціональних можливостей і виконання активності дітьми. Відповідно цей опитувальник використовувався для оцінки активності повсякденного життя дітей.

Оцінка проводиться шляхом структурованого інтерв'ю з опікуном дитини та/або через спостереження за дитиною.

Даний інструмент оцінює можливості дитини у трьох доменах:

– мобільність:

- 1) пересування до туалету (5 підпунктів)
- 2) переміщення в крісло/візочок (5 підпунктів)
- 3) переміщення в машині (5 підпунктів)
- 4) рухливість/переміщення в ліжку (4 підпункти)
- 5) переміщення в ванні (5 підпунктів)
- 6) спроби пересування в приміщенні (3 підпункти)
- 7) переміщення в межах дому – відстань/швидкість (5 підпунктів)
- 8) переміщення в межах дому – перетягування/перенесення об'єктів (5 підпунктів)
- 9) переміщення на дворі (способи) (2 підпункти)
- 10) переміщення за межами дому – відстань/швидкість (5 підпунктів)
- 11) переміщення по типах поверхонь надворі (5 підпунктів)
- 12) піднімання по сходах (5 підпунктів)
- 13) спускання по сходах (5 підпунктів) ;

– самообслуговування:

- 1) консистенція їжі, яку споживає (4 підпункти)
- 2) використання посуду для їжі (5 підпунктів)
- 3) використання ємностей для пиття (5 підпунктів)
- 4) чищення зубів (5 підпунктів)

- 5) розчісування волосся (4 підпункти)
- 6) догляд за носом (5 підпунктів)
- 7) гігієна рук (5 підпунктів)
- 8) миття тіла та обличчя (5 підпунктів)
- 9) одягається через голову / застібається спереду (5 підпунктів)
- 10) застібки (5 підпунктів)
- 11) штани (5 підпунктів)
- 12) взуття / шкарпетки (5 підпунктів)
- 13) завдання пов'язані з туалетом (5 підпунктів)
- 14) контроль функцій сечового міхура (5 підпунктів)
- 15) усвідомлення дефекації (5 підпунктів);

– соціальна функціональність:

- 1) розуміння значення слів (5 підпунктів)
- 2) розуміння складності речень (5 підпунктів)
- 3) функціональне користування спілкуванням (5 підпунктів)
- 4) складність емоційного спілкування (5 підпунктів)
- 5) реакція дитини на власні проблеми (5 підпунктів)
- 6) соціальні інтерактивні ігри з дорослими (5 підпунктів)
- 7) взаємодія з однолітками (5 підпунктів)
- 8) гра з предметами (5 підпунктів)
- 9) інформація про себе (5 підпунктів)
- 10) орієнтація в часі (5 підпунктів)
- 11) домашні обов'язки (5 підпунктів)
- 12) самозахист (5 підпунктів)
- 13) функції в соціумі (5 підпунктів) [86].

Кожен пункт домену відповідає навичку чи певній активності, а також має підпункти, котрі відповідають елементам навичку чи активності.

Спроможність дитини виконати зазначену у підпункті дію оцінюється як 1 бал, а неспроможність як 0 балів.

Відповідно сума оцінок всіх підпунктів пункту відповідає оцінці виконання навичку чи певній активності дитиною.

Оцінка у домені є сумою балів, котрі дитина отримує у всіх підпунктах. Максимальна оцінка у домені мобільність становить 59 балів, у домені самообслуговування – 73 бали, а у домені соціальна функціональність – 65 балів.

Опитувальник Оцінка дитячої інвалідності використовувався з метою оцінки рівня сформованості навичок та можливості виконувати активності, а також дослідження їх динаміки під впливом втручань з ерготерапією.

Всесвітня організація охорони здоров'я рекомендує використання Міжнародної класифікації функціонування (МКФ) як ключового інструменту для розробки державної політики з реабілітації та аналізу статистичних даних щодо здоров'я з економічної та медично-соціальної перспективи.

Суть терміну "функціонування" у МКФ визначається як комплексний показник стану здоров'я людини на рівнях організму (структура і функції), адаптивної поведінки (активність) і участі у соціальних ситуаціях, з урахуванням впливу контексту (факторів зовнішнього середовища) [82]. Згідно з МКФ, вивчення змін потрібно проводити за трьома доменами.

Це відповідає структурі оцінки дитячої інвалідності, де мобільність відображає функціонування, самообслуговування відповідає активності, а соціальна функціональність – участі.

2.1.5 Короткий сенсорний профіль

Короткий сенсорний профіль – це анкета, яка використовується для скринінгу дітей віком від 3 до 10 років на основі опитування опікуна, зокрема батьків. Анкета включає 38 пунктів, котрі розподілені на 7 показників: «тактильна чутливість» (7 питань),

- «смакова/нюхова чутливість» (4 питання),
- «чутливість вестибулярного апарату / до руху» (3 питання),
- «сенсорний пошук» (7 питань),
- «слухова фільтрація» (6 питань),
- «низька/слабка енергія» (6 питань),
- «зорова/слухова чутливість» (5 питань).

Кожне з питань анкети оцінюється за п'ятибальною шкалою Лайкерта: 1 – завжди (якщо дитина реагувала таким чином, у 100% випадків);

- 2 – часто (якщо дитина реагує таким чином у 75% випадків);
 3 – інколи (якщо дитина реагує таким чином у 50% випадків);
 4 – рідко (якщо дитина реагує таким чином у 25% випадків);
 5 – ніколи (якщо дитина реагує таким чином у 0% випадків).

Таблиця 2.1 – Оцінка Короткого сенсорного профілю

Розділ	Загальна кількість балів за розділами	Типова продуктивність	Ймовірна різниця	Певна різниця
Тактильна чутливість	35	35-30	29-27	26-7
Смакова/нюхова чутливість	20	20-15	14-12	11-4
Чутливість вестибулярного апарату/до руху	15	15-13	12-11	10-3
Сенсорний пошук	35	35-27	26-24	23-7
Слухова фільтрація	30	30-23	22-20	19-6
Низька/слабка енергія	30	30-26	25-24	23-6
Зорова/слухова чутливість	25	25-19	18-16	15-5
Загальний бал	190	190-155	154-142	141-38

Оцінка в діапазоні «типова продуктивність» характеризує типове виконання і нормальну сенсорну обробку, в діапазоні «ймовірна різниця» - можливі відхилення від типового виконання і граничні сенсорні дисфункції. Оцінка в діапазоні «певна різниця» вказує на те, що дитина має значні проблеми з обробкою сенсорних подразників і, як наслідок, труднощі у виконанні щоденних життєвих дій [23,75].

2.1.6 Методи математичної статистики

Математична обробка числових даних магістерської роботи проводилась за допомогою методів варіаційної статистики.

Аналіз відповідності виду розподілу кількісних показників закону нормального розподілу перевіряли за критерієм Шапіро-Уїлка (W).

Більшість показників не відповідали закону нормального розподілу на всіх етапах дослідження. Для кількісних показників, які мали нормальний розподіл, визначали середнє значення (\bar{x}) та середня помилка середнього арифметичного (m).

З метою оцінки значущості різниці, при наявності нормального розподілу результатів досліджень, використовували t-критерій Стюдента для парних вибірок.

З метою виявлення зв'язків між показниками проводили кореляційний аналіз. Був використаний метод рангової кореляції за Спірменом (ρ). Коефіцієнти кореляції перевірялися на значимість відносно нуля за допомогою двостороннього критерію на рівнях $p=0,05$.

Для математичної обробки числових даних магістерської дипломної роботи використовували прикладні програмами Statistica 7.0. та IBM SPSS Statistics 21.

2.2 Організація дослідження

Методологія виконаної роботи базується на об'єктивній оцінці результатів сучасних методів дослідження функціонування, активності, участі та сенсорного профілю.

Матеріали роботи були отримані під час проведення дослідження на базі реабілітаційного простору «СВОЇ». Контингент досліджуваних – 16 пацієнтів з ДС віком від 3,5 до 5 років, з них 8 дівчаток. Тривалість запропонованого курсу реабілітації становив 8 тижнів.

Критерії включення: діагноз ДС, вік 3,5 до 5 років, здатність слідувати інструкціям. Критерії виключення: важкі когнітивні порушення, захворювання серцево-легеневої системи, епілепсія або прийом протиепілептичних препаратів, а також хірургічне втручання або травма в анамнезі протягом останнього року. Включення пацієнтів відбувалося з погодженням лікаря, а також проінформованою згодою батьків дітей. Для виконання завдань було сформовано 2 групи. Кожна група включала 8 дітей.

Дослідження проведено в 4 етапи протягом 2022-2024 рр.

Перший етап (вересень-грудень 2022 р.) було присвячено детальному аналізу літературних джерел, що дозволило оцінити стан проблеми, визначити мету і завдання дослідження, узагальнити принципи побудови алгоритму застосування заходів ерготерапії пацієнтів з ДС.

Другий етап (січень-травень 2023) було встановлено терміни проведення досліджень, визначено контингент досліджуваної групи.

На третьому етапі (травень-жовтень 2023) було проведено основні дослідження, отримано дані, що дозволили оцінити функціональні можливості пацієнтів з ДС, розробленого алгоритму ерготерапії для пацієнтів з ДС. Було проведено первинну обробку отриманих даних.

На четвертому етапі (січень 2024-квітень 2024) було проведено аналіз результатів досліджень, визначено ефективність запропонованого алгоритму застосування заходів та за допомогою статистичної обробки отриманих даних і порівняння початкових і кінцевих досліджуваних показників. Було сформульовано висновки. представлено основні результати досліджень на наукових конференціях.

РОЗДІЛ 3. РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

Після проведення аналізу спеціальної медичної літератури та проведеного першого оцінювання, нами було розроблено алгоритм дій для застосування на заняттях з ерготерапевтом.

Кожна дитина проходила індивідуальний план роботи на заняттях від всієї мультидисциплінарної команди. До команди входили:

- Лікарі (педіатр, кардіолог, невролог, генетик, офтальмолог)
- Ерготерапевт
- Фізичний терапевт
- Корекційний педагог
- Логопед дефектолог
- Психолог

Таким чином, співпраця у мультидисциплінарній команді відзначалася структурованим взаємодією всіх учасників, розробленням та виконанням індивідуалізованих планів втручань, спрямованих на досягнення поставленої мети.

Варто відзначити, що такий підхід сприяв оптимізації реабілітаційного процесу на рівнях функціонування організму, діяльності та участі відповідно до міжнародної класифікації функціонування (МКФ).

МКФ є стандартом для формулювання, опису, реєстрації та вимірювання функціонування та інвалідності. Рекомендована Всесвітньою організацією охорони здоров'я для використання разом із Міжнародною класифікацією хвороб 11-го перегляду (МКБ-11), яка використовується для звітування даних про смертність і захворюваність.

МКФ також можна поєднувати з Міжнародною класифікацією втручань у сфері охорони здоров'я, щоб оцінювати потреби та відстежувати результати проведених втручань.

Використовуючи разом, ці класифікації надають інформацію про стан здоров'я окремих людей і популяцій [43].

МКФ є широкою класифікацією, що охоплює різноманітну термінологію для опису станів здоров'я, включаючи елементи навколишнього середовища та особистісні аспекти. За МКФ, захворювання можуть призводити до змін у функціонуванні людини на декількох рівнях: на рівні структур та функцій тіла, на рівні здійснення активності та на рівні участі у соціальному житті.

Міжнародна класифікація функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я для дітей і підлітків (МКФ-ДП) є спеціалізованою адаптацією Міжнародної класифікації функціонування, яка спрямована на особливості дитячого та підліткового віку до 18 років. МКФ-ДП детально описує, як використовувати МКФ для оцінки станів здоров'я в цій віковій категорії, надаючи концептуальні рамки та стандартизовану термінологію для ідентифікації труднощів, з якими можуть зіткнутися діти та підлітки.

Це включає оцінку функцій та структур організму, активності та участі у соціальному житті, а також вплив зовнішнього середовища [84].

3.1. Алгоритм застосування заходів ерготерапії у групах пацієнтів

Завданнями ерготерапевтичних сесій було:

- покращення розвитку дрібної моторики;
- розвиток сенсорної інтеграції;
- підбір адаптивного обладнання та технічних засобів реабілітації;
- розвиток навиків самообслуговування.

Всі діти КГ отримували заняття:

- з фізичним терапевтом 3 рази на тиждень тривалістю 40-60 хв.;
- з логопедом 3 рази на тиждень тривалістю 40хв.;
- з корекційним педагогом 2 рази на тиждень тривалістю 40хв.

У групі ОГ діти отримували такі самі заняття з додаванням занять з ерготерапії 3 рази на тиждень тривалістю 40-60 хв.

Алгоритм застосування заходів ерготерапії будувався на декількох складових: розвиток дрібної моторики, сенсорна інтеграція, формування навиків самообслуговування, підбір технічних засобів реабілітації.

Розвиток дрібної моторики.

Для розвитку дрібної моторики було використано вправи та ігри.

1. В положенні сидячи за столом дитині пропонували завдання з терапевтичним пластиліном Qmed-Activ (зелений, червоний, жовтий).

Зелений пластилін.

- Обома руками захопити пластилін та одночасно повільно розтягувати з витягнутими руками вперед. Так само повторити з піднятими руками над головою.

- Ці вправи були направлені на розвиток бімануальних навичок та розвитку сили верхніх кінцівок.

- Тримати обома руками пластилін та робити прокручувальні рухи від себе та до себе по черговою кожною рукою.

Червоний пластилін.

Сидячи за столом лівою рукою відтягнути пластилін від середини убік. Після 5 повторень змінити кінцівки.

Стоячи захоплювати край пластиліну та розтягувати вниз з повним розгинанням ліктя.

У положенні стоячи та сидячи за столом просили дитину зняти пластилін який по черговою на кожную руку було вдягнуто у вигляді кільця (Рис. 3.2, 3.3).

Жовтий пластилін.

Всі вправи були підбрано на розвиток моторики пальців та силі кисті в залежності від спроможності дитини повторити за терапевтом. Приклади вправ наведені на (Рис. 3.1).

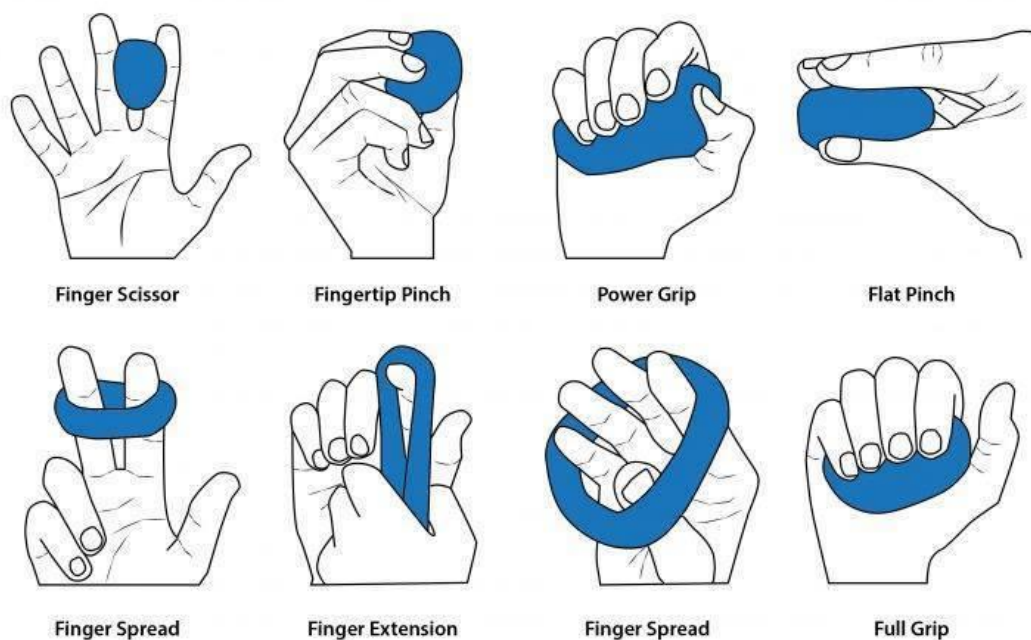


Рисунок 3.1 – Приклади вправ з жовтим пластиліном.

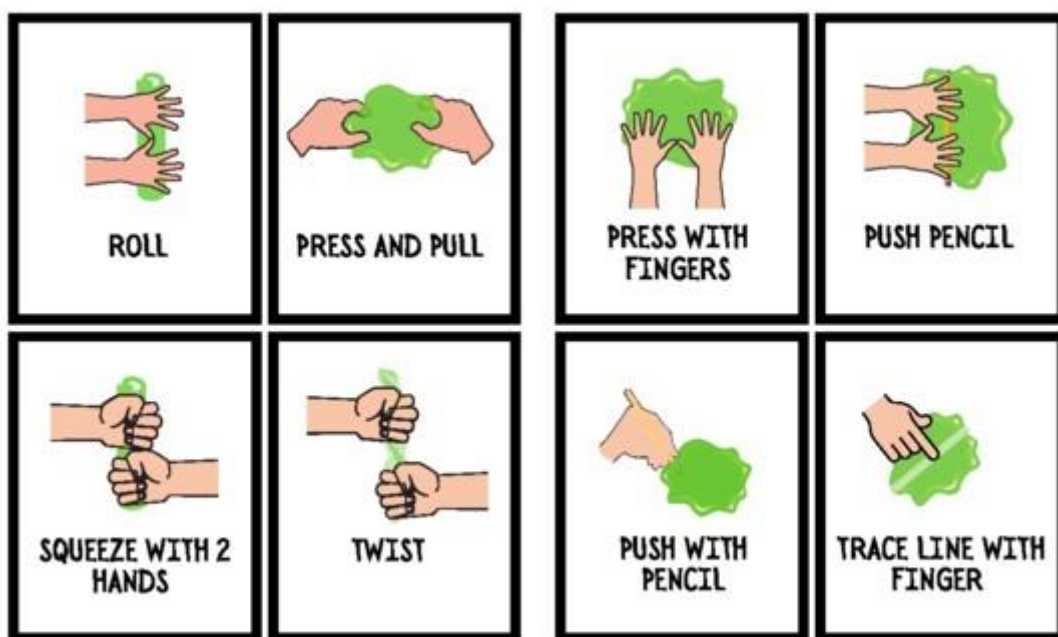


Рисунок 3.2 – Приклади вправ з жовтим та червоним пластиліном.

2. Сортування предметів за: розміром, формою, кольором.

- У положенні сидячи за столом дітям пропонували сортер, де потрібно було посортувати двопальцевим та щипковим захопленням деталі (великі, середні та дрібні) у 3 ємності за відповідністю.

- Ускладненням згодом було додавання пінцету, яким порібно було утримувати деталі.

- За кольором перекладали різні кульки у відповідні контейнери які мали відповідність за кольором предметів. Ускладненням було прискорення швидкості та додавання кольорових ємностей.

- За формою сортування відбувалось за допомогою деталей різних геометричних фігур які повинні були вставлятися у різні отвори відповідного розміру та форми.

- 3. Ігри SMART GAMES.

Дітям пропонували грати у ігри «День ніч» та «Замок логіки», кожен раз по 1 картці. Надалі ускладнювали завдання і давали картки з іншого блоку.

В кожній грі є рівні (4 рівня), де терапевт після успішного проходження карток з легкого рівня додавав картки наступного.

Картки повторювали по декілька разів, щоб дитина засвоїла принцип гри та звикла до форми та властивостей різних предметів.

Сенсорна інтеграція.

Після тренування дрібної моторики діти отримували завдання направлені на розвиток сенсорної інтеграції.

Виходячи з попередньої оцінки за сенсорним профілем та спостереженням, було виявлено, що у дітей були проблеми з координацією, зоровим сприйняттям та тактильною системою.

Тому нами було розроблено комплекс вправ та занять які стимулювали розвиток цих сенсорних показників.

1. Вправи на покращення координації.

- Дітям давали завдання на гойдалці, де сидячи та стоячи потрібно було закидати м'ячі у ціль, збирати пазли та сортувати сенсорні мішочки, надягати кільця на гачок який був прикріплений на дзеркало та поступово змінювали висоту (Рис 3.3).

- - Вправи на балансірі: На великому балансірі дитина сидячи мала зривати або відклеювати предмети які були розташовані на рівні очей. На маленькому балансірі потрібно було стоячи утримувати позу та перекладати

обома руками великі та легкі предмети у різні боки. Терапевт поступово змінював нахил балансира та відстань між ємностями для перекладання предметів.

- Ходьба по балансири: Дітям пропонували ходити вздовж балансиру, намагаючись утриматися на ньому якомога довше.
- Гра "Хто довше витримає": Діти змагалися між собою, хто зможе стояти на балансири найбільше часу без падіння.
- Перенесення предметів: Розставлені на кінцях балансиру предмети, такі як м'ячі чи конуси, діти повинні перенести їх з одного кінця на інший, не втрачаючи рівновагу.
- Імітація рухів: Діти імітували різні рухи, такі як ходьба, біг або стрибки, на балансири. Це сприяло розвивати координацію та збереження рівноваги.
- Гра "Знайди свій центр ваги": Діти експериментували з різними позиціями тіла на балансири, намагаючись знайти свій центр ваги.



Рисунок 3.3 – Приклади балансиру для вправ.

- Смуги перешкод. Дітям пропонували різні м'які елементи з яких будували разом з терапевтом смугу яку потрібно було пройти за певний час
Для такої смуги використовували великі м'які блоки різної м'якості, тунелі, м'які блоки (куби, паралелепіпеди, трикутники, квадрати, сфери), сенсорні подушки, канати, гамаки (Рис. 3.4).

Терапевт демонстрував проходження смуги перешкод, надалі супроводжував дитину допомагаючи подолати і в результаті дитина мала

самостійно пройти всю смугу без фізичної допомоги сторонніх людей. Ускладненням було додавання менш стійких елементів до смуги.

- Підйоми і переноси: розміщували предмети різного розміру і ваги (наприклад, м'ячі, пластикові блоки) на різних висотах. Діти повинні були піднімати і переносити їх через сенсорну кімнату.



Рисунок 3.4.- Набори для смуги перешкод.

2. Вправи для розвитку зорового сприйняття.

- Знайти відмінності (Рис. 3.5). Задача полягає у тому, що терапевт показував дітям зображення, які спочатку виглядають однаково, але насправді вони відрізняються за певними деталями. Потім дітям пропонується знайти ці відмінності. Кожен малюнок видавав звук при неправильному, або правильному натисканні потенційної відмінності.

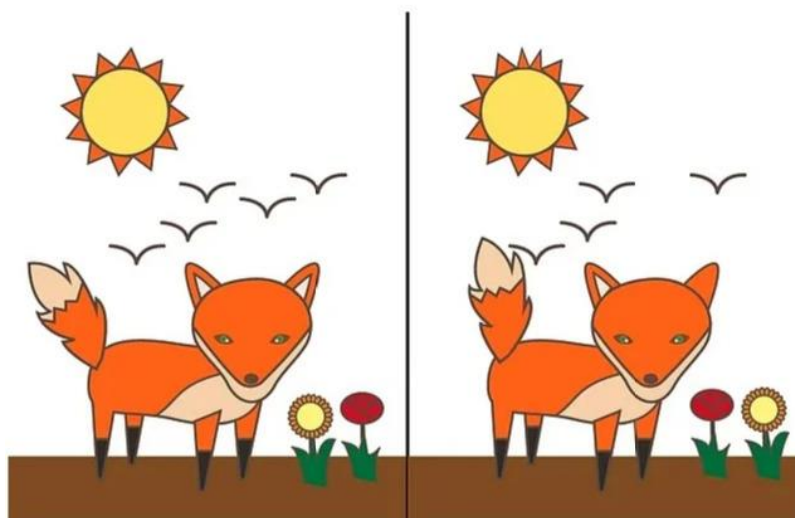


Рисунок 3.5 – Приклад завдання «знайти відмінності».

- Гра "Знаходьте сховані предмети": Терапевт ховав декілька маленьких предметів у кімнаті та просив дитину знайти їх, спостерігаючи уважно за тим чи вирізняє дитина предмети с поміж інших елементів у кімнаті. Дитині давали малюнок де були зображені предмети які вона повинна знайти. На початку предмети були великі і в маленькій кількості. Далі завдання ускладнювали та давали малюнок з більшою кількістю елементів.

- Пошук об'єктів за контуром (Рис. 3.6): Дитині давали зображення де були зображені контури різних об'єктів і пропонували дитині знайти відповідні об'єкти, спираючись лише на їх контури.



Рисунок 3.6 – Приклади елементів для пошуку за контуром.

- Ігри зі світлом (Рис. 3.7). На сенсорному столі пропонували дитині з різною підсвіткою у темній кімнаті малювати малюнки які були позначені у завданні та називати всі елементи які підсвічувались на столі різними кольорами.

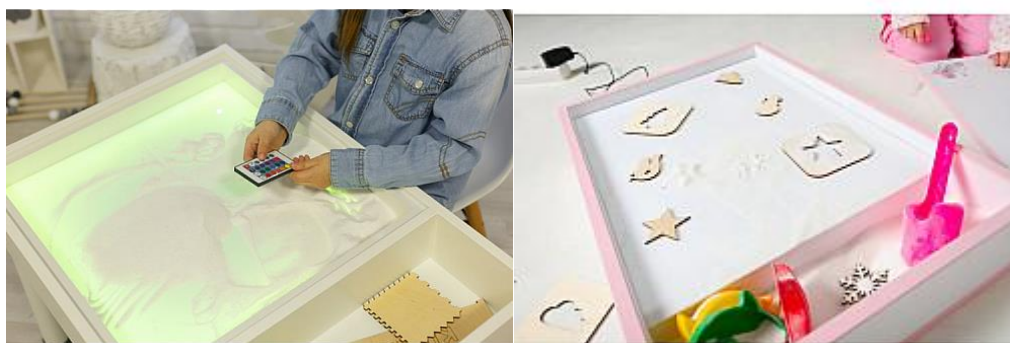


Рисунок 3.7 – Приклад сенсорних столів з підсвіткою.

3. Розвиток тактильного сприйняття.

Дітям давали завдання з предметами різної текстури, поверхні та температури для гри, щоб стимулювати тактильну стимуляцію.

- Пошук: Терапевт ховав різні предмети (текстильні, дерев'яні, пластикові тощо) у ящиках або коробках з непрозорими кришками. Діти мали доторкнутися до предметів і визначити їх за текстурою та назвати, або показати на малюнку їх зображення.
- Масажні ігри: Використовували різні матеріали для масажу (наприклад, пензлики, гумки, пір'я, вовняні шматочки).
- Колажі з різних матеріалів: Пропонували різноманітні матеріали (тканини, фетр, фольга, бавовна, піщані папери тощо) і створювали з дітьми колажі за допомогою клею. Це дозволить їм відчутти різні текстури та матеріали.
- Гра "Відчуй та згадай": Різні предмети складали в непрозорі мішки. Дитина доторкалася до предметів, та намагалася їх вгадати, а потім назвала або показувала їх.
- Моделювання з глини або пластиліну: Діти мали можливість використовувати руки для моделювання фігурок, ліплення форм, розтягування і стискання матеріалу. Терапевт допомагав дітям ліпити методом тримаючи руки дитини та направляючи до виконання активності.
- Сенсорні контейнери (Рис 3.8): Контейнери заповнювали різними матеріалами, такими як рис, пісок, боби тощо, і пропонували дітям доторкатися до них та відчутти різницю у текстурі.



Рисунок 3.8 – Сенсорні контейнери.

- Дослідження температури: Наповнювали контейнери водою різної температури (тепла, прохолодної, холодної). Дитина мала доторкнутися до води і визначити її температуру. Додавали також предмети різної температури для порівняння.

- Ігри з тепловими пакетами і льодом: Дітям давали доторкнутися до теплових пакетів і льоду, щоб вони відчули різницю у температурі та зрозуміли, як вони працюють та називали або обирали за малюнком.

Самообслуговування.

Для розвитку навиків самообслуговування було розроблено певну послідовність: навички самостійного прийому їжі, одягання та роздягання, взування та користування фурнітурою, самостійного ходіння у туалет.

1. Самостійний прийом їжі.

На початку занять дітям підбирали столові прибори за вподобанням та з фіксацією на кисті. Так як у дітей з СД присутня гіпотонія, вони не вправно могли тримати столові прибори та самостійно ними користуватися (Рис 3.9). Нами був запропонований алгоритм дій який включав метод рука в руці.



Рисунок 3.9 – Столові прибори з тримачем.

Терапевт тримав руку дитини з столовим прибором та направляв рух для успішного виконання. Після того як дитина робила рух правильно, терапевт відпускав руку та давав можливість дитині самостійно відтворити процес зачерпування та наколювання їжі.

Основні принципи навчання:

Демонстрація: Дитині показували, як правильно тримати виделку та ложку. Пояснювали, що кожен елемент столових приборів призначений для певних продуктів, наприклад, виделка для м'яса чи овочів, ложка для супу чи каші.

Практика зі спостереженням: Дитині показували, як їдять інші та терапевт. Пояснювали, крок за кроком сі дії, і давали їй можливість побачити, як терапевт використовує прибори.

Допомога зі співпрацею: Допомогали дитині тримати ложку разом з нею, допомагаючи керувати рухами.

Спробає самотійно: Після декількох разів практики з допомогою намагалися дати дитині можливість спробувати їсти самотійно. Заохочували її за будь-які успіхи та спроби.

Терплячість і підтримка: Дитина може потребувати часу, щоб навчитися користуватися приборами, тому дотримувалися позитивного підходу та похвалюйте її за кожен прогрес.

Практикуйте разом: Залучали дитину до спільних прийомів їжі вдома, де вона могла практикувати користування приборами. Це допомогало їй відчувати себе більш впевнено та навчитися використовувати прибори в реальному середовищі.

2. Формування навичу одягання/роздягання.

На початку терапевт демонстрував підібраний метод одягання та роздягання елементів одягу, надалі допомагаючи дитині послідовно відпрацьовуватися навик. Також для формування навичу, дітям створили спеціальні інструкції та навчали користуватися ними. Пропонували ігри, де потрібно було вдягати ляльок та відео матеріали (Рис.3.10). Діти грали у ігри, де потрібно було підібрати елемент одягу за призначення.



Рисунок 3.10 – Ігри для підбору одягу за призначенням.

3. Формування навичку взування та користування фурнітурою.

Для самостійного взування було підбрано зручне взуття яке не потребувало зусиль при використанні фурнітури та сили (Рис. 3.11). Також дітей вчили користуватися шнурівкою на спеціальних тренувальних рамках (Рис. 3.12).



Рисунок 3.11 – Взуття для самостійного використання.



Рисунок 3.12 – Тренажер для тренування.

4. Самостійне ходіння у туалет.

У дітей проблемою було розуміння процесу послідовності дій ходіння у туалет. Нами було розроблено інструкції на спеціальній дошці з покроковими діями у туалеті. Також діти мали спеціальний горщик та накладку у туалеті для зручного користування.

Технічні засоби реабілітації.

Були індивідуально підібрані всі необхідні технічні засоби реабілітації для дітей з ДС.

- Стільчик для сидіння (Рис. 3. 13), з регуляцією висоти та правильними кутами для зручного позиціонування.



Рисунок 3.13 – Приклад стільчиків.

- Підставка для туалету та сходи для унітазу.
- Поручні у ванній кімнаті (Рис. 3.14).



Рисунок 3.14 – адаптивні для ванни та туалет.

- Також дітям періодично 1 раз на тиждень, пропонували групове заняття з однолітками. На заняттях у сенсорній кімнаті дітям пропонували активності, де їх залучали до командної гри. Використовували спільну гру в м'яч та за столом, де діти могли робити своїми руками малюнки та фігури з пластиліну.

Основні правила до проведення занять.

- Всі заняття проводили у спеціально облаштованих кімнатах індивідуально під кожну дитину.

- Присутність батьків була обов'язковою на початкових етапах (поки дитина звикала).
- При повній відмові від заняття було припинення процесу.
- Терапевт завжди давав вибір дитині щодо завдань.
- Відбувався відеозапис кожного заняття за письмовою згодою батьків.

3.2 Ефективність алгоритму застосування ерготерапії та обговорення отриманих результатів

Після застосування алгоритму ерготерапії для підвищення активності повсякденного життя дітей з ДС на початковому етапі оцінки за PEDI та сенсорним профілем, було виявлено низькі результати (табл. 3.1). Заключне оцінювання за опитувальником PEDI за всіма його доменами було проведене після виконання алгоритму ерготерапії для оцінки ефективності запропонованого підходу. Відповідно до результатів статистичного аналізу, у обох групах дітей відзначалися зміни після реабілітації за усіма розглянутими сферами ($p < 0,05$).

Таблиця 3.1 – Початкові та заключні загальні результати за трьома доменами PEDI

Показники розділів	$\bar{x} \pm SD$			
	до		після	
	КГ	ОГ	КГ	ОГ
Самообслуговування	34,82±1,25	35,62±0,55	40,35±1,75*	52,46±1,35* **
Мобільність	45,05±1,15	47,55±1,30	56,35±1,05*	56,5±0,35*
Соціальна функціональність	30,05±1,07	29,01±0,93	40,79±1,35*	55,7±1,15* **

Примітка: * - $P < 0,05$ порівняно з першим оцінюванням, ** - $P < 0,05$ порівняно з групою контролю.

У домені самообслуговування у групі КГ приріст відповідно до попереднього дослідження склав 5,53 бала, що говорить про статистичну різницю у групі між двома оцінюваннями. У групі ОГ приріст був на рівні 16,84

бала, що говорить про статистичну значущу різницю у групі при першому та заключному оцінюванні та між групами.

У домені мобільність бали були на досить високому рівні, після проведеного втручання обидві групи мали ефективність у порівнянні з першим оцінюванням, що говорить прог ефективність програм яка була і в групі КГ і в групі ОГ. Приріст у КГ склав 11,3 бала, а у групі ОГ – 8,95, що говорить про статистичну різницю у групах у порівнянні заключного та першого оцінювання, але між групами статистичної різниці не виявлено.

У домені «соціальна функціональність» виявлено статистичну різницю між групами на користь групи ОГ після проведеного втручання та також була встановлена різниця у групах на момент першого оцінювання та після проведеного курсу реабілітації.

Так як основною проблемою були навички самообслуговування у дітей з ДС, нами було обрано домен «самообслуговування» для детальної демонстрації пунктів (табл. 3.2).

У пунктах які відповідають за: використання посуду для їжі, догляд за носом, гігієна рук, одягається через голову / застібається спереду, застібки, штани, завдання пов'язані з туалетом результати показали достовірну відмінність між групами.

Це говорить про перевагу ерготерапії, так як всі ці пункти відповідають запропонованому втручання та алгоритму ерготерапії.

У пунктах які відповідають за: консистенція їжі, яку споживає, чищення зубів, розчісування волосся, миття тіла та обличчя, взуття / шкарпетки, контроль функцій сечового міхура, усвідомлення дефекації була статистично значуща різниця у групах в порівнянні першого та заключного оцінювання.

Таблиця 3.2 – Ключові показники груп у пунктах домену самообслуговування при першому та заключному оцінюванні за PEDI

№	Показник	КГ (n-8)	ОГ (n-8)	КГ (n-8)	ОГ (n-8)
		до	до	після	після
		$\bar{x} \pm SD$		$\bar{x} \pm SD$	
1	консистенція їжі, яку споживає	2,65±0,88	2,65±0,88	4±0,86	4±1,01*
2	використання посуду для їжі	1,7±1,27	1,6±1,25	2±1,09	3,5±0,95* **
3	використання ємностей для пиття	2,5±0,67	2,5±0,67	3,5±0,64*	4,05±0,37* **
4	чищення зубів	2,15±1,19	2,15±1,19	2,15±1,03	2,51±0,76*
5	розчісування волосся	2,47±0,53	2,47±0,53	3±0,51	3±0,51*
6	догляд за носом	1,5±0,1	1,5±0,1	2±0,7	3±0,72* **
7	гігієна рук	2,50±1,78	2,70±1,78	3±1,19*	4±1,23* **
8	миття тіла та обличчя	2,7±0,71	2,7±0,71	3±0,67	3±0,31
9	одягається через голову / застібається спереду	1,5±0,5	1,5±0,5	1,75±0,64	3,4±1,1* **
10	застібки	1,25±0,45	1,25±0,45	1,25±0,64	3±0,44* **
11	штани	2,7±0,75	2,7±0,75	2,7±0,79	3,5±1,32* **
12	взуття / шкарпетки	1,5±0,41	1,7±0,41	1,5±0,37	3±0,44*
13	завдання пов'язані з туалетом	2,5±0,81	2,7±0,83	2,5±1,08*	4,5±0,31* **
14	контроль функцій сечового міхура	3,5±0,75	3,7±0,75	4±0,7	4±0,69*
15	усвідомлення дефекації	3,7±0,65	3,8±0,65	4±0,57	4±0,37*

Примітка: * - $P < 0,05$ порівняно з першим оцінюванням, ** - $P < 0,05$ порівняно з групою контролю.

Відповідно до аналізу показників сенсорного профілю у пунктах які відповідають змісту: тактильної чутливості, смакової та нюхової чутливості, чутливість вестибулярного апарату / до руху, сенсорного пошуку, слухової фільтрації, низької/слабкої енергії, зорової / слухової чутливості (табл. 3.3).

Таблиця 3.3 – Ключові показники сенсорного профілю у групах при першому оцінюванні.

Пункт	КГ (n=8)	ОГ1 (n=8)
	$\bar{x} \pm SD$	$\bar{x} \pm SD$
1	14,15±1,9	15,1±1,33
2	4,05±1,19	4,1±1,12
3	12,25±2,02	12,65±2,01
4	13,65±1,46	14±1,49
5	13,7±1,17	14,5±3,35
6	12,3±1,53	13±3,42
7	14,3±2,18	14,1±2,31
Заг. бал	84,4±11,45	87,45±15,03

При першому оцінюванні показники були на досить низькому рівні у обох групах дітей. Так за пунктом 1, 2, 4, 5, 6, 7 діти в групі ОГ і КГ потрапили у діапазон «певна різниця», про що говорять низькі результати показників за показниками: тактильна чутливість тактильної чутливості, смакової та нюхової чутливості, сенсорного пошуку, слухової фільтрації, низької/слабкої енергії, зорової / слухової чутливості. А у 3 показнику який відповідав за чутливість вестибулярного апарату / до руху діти у групі КГ та ОГ потрапили до діапазону «ймовірна різниця». Між КГ та ОГ статистичної різниці не відзначалося, за загальним балом обидві групи потрапили у діапазон «певна різниця».

Після заключного оцінювання показники у групі ОГ значно відрізнялися від показників групи КГ (табл. 3.4)

У групі КГ за показниками діти після курсу реабілітації лишилися в діапазоні «певна різниця», хоча всі показники вирости в порівнянні з першим оцінюванням. Особливо значимий приріст був у пункті 1, 2 та 4, які відповідали за тактильну чутливість, смакову та нюхову чутливість, чутливість вестибулярного апарату / до руху.

Це могло бути пов'язано з тим, що всі заняття які проходили у групі КГ були враховували особливості тактильного сприйняття та на занятті фізичної терапії увагу приділяли координації. Загальний бал у групі КГ за показниками

сенсорного профілю виріс на 29,02 бала, але це не достатня кількість балів для переходу в інший діапазон.

Таблиця 3.4 – Ключові показники сенсорного профілю у групах при заключному оцінюванні.

Пункт	КГ (n=8)	ОГ1 (n=8)	P
	$\bar{x}\pm SD$	$\bar{x}\pm SD$	
1	20,17±1,9	30,1±1,33	<0,05
2	10,05±1,19	14,1±1,12	<0,05
3	13,25±2,02	14,65±2,05	<0,05
4	20,65±1,46	24±1,35	<0,05
5	17,7±1,17	21,5±3,37	<0,05
6	14,3±1,53	30,5±3,42	<0,05
7	17,3±2,18	18,1±2,31	<0,05
	113,42±11,45	152,95±14,95	<0,05

У групі ОГ всі показники зросли і перейшли в діапазон «ймовірної різниці», та «типової продуктивності». Найбільший приріст був у пунктах 1, 3, 6 які відповідали за тактильну чутливість, чутливість вестибулярного апарату / до руху, низьку/слабку енергію. За цими пунктами діти перейшли до діапазону «типова продуктивність», що говорить про норму розвитку. А інші пункти були у діапазоні «ймовірна різниця», що говорить про покращення у всіх пунктах сенсорного профілю. За загальним балом у групі ОГ приріст склав 65,5 бала і відбувся перехід у діапазон «ймовірна різниця».

За показниками сенсорного профіля була встановлена статистично значима різниця між першим та заключним оцінюванням у групах КГ та ОГ, а також між групами. Що говорить про ефективність реабілітаційного курсу для обох груп, але у групі ОГ ефективність була значно більшою завдяки включення ерготерапії до курсу реабілітації.

ВИСНОВКИ

1. СД – одне з найпоширеніших генетичних порушень, що характеризується розумовою відсталістю та проблемами з харчуванням, спричиненими додатковою копією хромосоми 21. У людей з СД часто виявляються різноманітні симптоми і ознаки, що відображаються на різних аспектах їх фізичного стану.

Раніше вважалося, що діти з СД рідко досягають успіху в навчанні, працевлаштуванні та самотійному житті. Проте зараз спостерігається зростання самотійності та активності цієї групи людей.

Дослідники довели позитивний вплив фізичної терапії, механічної вестибулярної стимуляції та вправ на рівновагу, застосування інструментів альтернативної комунікації. Також позитивний вплив показали дослідження щодо впливу батьків на реабілітацію дітей з СД.

Окрема увага приділяється використанню активних відеоігор та масажу для дітей з СД, де доведено покращення у їх активності.

Навчання навичкам самообслуговування є однією з найпоширеніших методик у реабілітації дітей з СД, що підкреслює актуальність залучення ерготерапевтів до процесу реабілітації дітей з СД в рамках реабілітаційних та освітніх закладів.

2. Впродовж дослідження було обрано актуальні методи дослідження: проведено аналіз сучасних вітчизняних та зарубіжних джерел та спеціальної науково-методичної літератури, присвячених проблемам розвитку дітей з СД та ерготерапії.

Аналіз медичних карт, усі діти для проходження реабілітаційної програми, попередньо проходили обстеження у лікарів: генетика, невролога, кардіолога, ортопеда, діагноз СД.

У дослідженні використовували: модель РЕО; Оцінка дитячої інвалідності (Pediatric Evaluation of Disability Inventory, PEDI), опитувальник дозволив оцінити рівень моторного розвитку, самообслуговування та соціальної функціональності; короткий сенсорний профіль; для оцінки ефективності

запропонованого алгоритму були використані методи математичної обробки даних Statistica 7.0. та IBM SPSS Statistics 21.

3. Після аналізу виявлено, що у групі КГ спостерігався приріст на 5,53 бала у домені самообслуговування, що свідчить про статистично значущу різницю порівняно з попереднім дослідженням. У групі ОГ приріст склав 16,84 бала, що також свідчить про статистично значущу різницю між початковим та кінцевим оцінюваннями, а також між групами. Ці результати підтверджують ефективність втручання групи ОГ, оскільки ерготерапевтичні сесії фокусувалися на розвитку навичок самообслуговування, які виявилися важливими для підвищення функціональності учасників.

У сфері мобільності бали були на високому рівні, і після проведеного втручання обидві групи проявили ефективність. Проте виявлено статистичну різницю між групами лише у відношенні до заключного та початкового оцінювання, але не між групами взагалі.

У сфері "соціальної функціональності" було виявлено статистичну різницю між групами на користь ОГ після проведеного втручання, а також різницю між групами на момент початкового оцінювання та після проведення курсу реабілітації.

Після курсу реабілітації у дітей групи КГ було зафіксовано певний прогрес за всіма показниками, але їхні результати залишилися в межах "певної різниці". Це може бути пов'язано з тим, що заняття у групі КГ були спрямовані на поліпшення тактильного сприйняття та координації під час фізичної терапії. Загальний бал за показниками сенсорного профілю у групі КГ зріс на 29,02 бала, але це не досягнуло достатнього рівня для переходу в інший діапазон.

У групі ОГ всі показники значно покращилися і перейшли у діапазон "ймовірної різниці" та "типової продуктивності". Найбільший прогрес спостерігався у пунктах 1, 3, 6, які відповідають за тактильну чутливість, вестибулярну чутливість до руху та рівень енергії. У цих пунктах діти досягли нормативного рівня розвитку. Інші показники також покращилися і перейшли у діапазон "ймовірної різниці", що свідчить про загальне поліпшення сенсорного профілю.

Загальний приріст балів у групі ОГ склав 65,5 бала, що спричинило перехід у діапазон "ймовірна різниця". Між першим та заключним оцінюванням в групах КГ та ОГ, а також між самими групами, було виявлено статистично значиму різницю за показниками сенсорного профілю.

Це свідчить про ефективність реабілітаційного курсу для обох груп, але у групі ОГ ефективність була значно вищою завдяки включенню ерготерапії.

Список використаних джерел

1. . Kaposy Chris. A Personal Experience of Prenatal Testing for Down Syndrome. *Narrative Inquiry in Bioethics*. 2013;3:18–21.
2. Amiel J., Sproat-Emison E., Garcia-Barcelo M., Lantieri F., Burzynski G., Borrego S, et al. Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet*. 2008;45:1–14.
3. Antonarakis SE., et al. The meiotic stage of nondisjunction in trisomy 21: determination by using DNA polymorphisms. *Am. J. Hum. Genet* 50, 544–550.
4. Antonarakis SE., Skotko BG., Rafii MS., Strydom A., Pape SE., Bianchi DW., et al. Down syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*. 2020; 6;6(1).
5. Asim A., Kumar A., Muthuswamy S., Jain S., Agarwal S. "Down syndrome: an insight of the disease". *J Biomed Sci*. 2015; 11;22(1):41.
6. Barbosa RTA., de Oliveira AS. B., de Lima Antão JYF., Crocetta TB., Guarnieri R., Antunes TP. Augmentative and alternative communication in children with Down's syndrome: a systematic review. *BMC pediatrics*. 2018;18(1):160.
7. Berrocal T., Lamas M., Gutiérrez J. Congenital Anomalies of the Small Intestine, Colon, and Rectum. *Radiographics Radiol Bras*. 1999;19:1219–36.
8. Bianchi DW., Rava RP., Sehnert AJ DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N. Engl. J. Med*. 2014;371:577–578.
9. Brewster HF., Cannon HE. Acute lymphatic leukemia: Report of a case in eleventh month mongoloid idiot. *New Orleans Med Surg J*. 1930;82:872–873.
10. Buckley S., and Le Prévost P. Логопедія та мовна терапія для дітей із синдромом Дауна. Новини та оновлення про синдром Дауна. 2002; 2(2):70-76.
11. Buckley S., Bird G., Sacks B., & Archer T. A comparison of mainstream and special education for teenagers with Down syndrome: implications for parents and teachers. *Syndrome Res. Pract*. 2006;9: 54–67.
12. Bull MJ., Trotter T., Santoro SL., Christensen C, Grout RW. Health supervision for children and adolescents with down syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5).
13. Chen XQ., & Mobley WC. Дослідження патогенезу хвороби Альцгеймера в базальних холінергічних нейронах переднього мозку: конвергентні висновки з альтернативних гіпотез . *Фронт. Neurosci*. 2019;13:446.

14. Chiu RW., Chan KC., Gao Y., Lau VY., Zheng W., Leung TY., et al. Noninvasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2008.
15. Chiu RWK., Sun H., Akolekar R., Clouser C., Lee C., McKernan K., et al. Maternal plasma DNA analysis with massively parallel sequencing by ligation for noninvasive prenatal diagnosis of trisomy 21. *Clin Chem*. 2010;56:459–63.
16. Christiansen C. Classification and study in occupation: A review and discussion of taxonomies. *J. Occup. Sci*. 1994;1:3–20.
17. Costa AC., Scott-McKean JJ., Stasko MR. Acute injections of the NMDA receptor antagonist memantine rescue performance deficits of the Ts65Dn mouse model of Down syndrome on a fear conditioning test. *Neuropsychopharmacology*. 2008;33:1624–1632.
18. Craig B. Atrioventricular septal defect: from fetus to adult. *Heart*. 2006;92(12):1879–85.
19. Dalgaard NT., Bondebjerg A., Viinholt BC. A., & Filges T. The effects of inclusion on academic achievement, socioemotional development and wellbeing of children with special educational needs. *Campbell systematic reviews*. 2022;18(4):1291.
20. de Graaf G., Buckley F & Skotko BG. Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. *Genet. Med*. 2017;19, 439–447.
21. Draheim CC., McCubbin JA., Williams DP. Differences in cardiovascular disease risk between nondiabetic adults with mental retardation with and without Down syndrome. *Am J Ment Retard*. 2002;107:201–211.
22. Eid MA., Aly SM., Huneif MA. & Ismail DK. Effect of isokinetic training on muscle strength and postural balance in children with Down's syndrome. *International Journal of Rehabilitation Research* .2017;40:127–133.
23. Elsabbagh M., Divan G., Koh Y-J., Kim YS., Kauchali S. Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research*. 2012; 5(3):160–179.

24. Fernandez F., Morishita W., Zuniga E., Nguyen J., Blank M., Malenka R.C., Garner C.C. Pharmacotherapy for cognitive impairment in a mouse model of Down syndrome. *Nat. Neurosci.* 2007;10:411–413.
25. Ghosh S., Feingold E., & Dey SK. Etiology of Down syndrome: evidence for consistent association among altered meiotic recombination, nondisjunction, and maternal age across populations. *Am. J. Med. Genet.* 2009;149:1415–1420.
26. Giles G., Ridley J., Dill A., Frye S. A consecutive series of adults with brain injury treated with a washing and dressing retraining program. Undefined. Available from: /paper/A-consecutiveseries-of-adults-with-brain-injury-a-GilesRidley 2021.
27. Gori C., Cocchi G., Corvaglia LT., Ramacieri G., Pulina F., Sperti G., Cagnazzo V., Catapano F., Strippoli P., Cordelli DM., Locatelli C. Down Syndrome: how to communicate the diagnosis. *Ital J Pediatr.* 2023 9;49(1):18.
28. Gruhn JR., et al. Chromosome errors in human eggs shape natural fertility over reproductive life span. *Science.* 2019;365:1466–1469.
29. Hardee JP., & Fetters L. The effect of exercise intervention on daily life activities and social participation in individuals with Down syndrome: a systematic review. *Res. Dev. Disabil.* 2017;62: 81–103.
30. Hasle H., Clemmensen IH., Mikkelsen M. Risks of leukaemia and solid tumours in individuals with Down's syndrome. *Lancet.* 2000;355:165–169.
31. Hayes A., & Batshaw ML. Down syndrome. *Pediatric clinics of North America.* 1993; 40(3):523–535.
32. Herault Y. Моделі гризунів у дослідженнях синдрому Дауна: вплив і майбутні можливості . дис. Модель. Механіка. 2017;10 :1165–1186.
33. Hickman R., Popescu L., Manzanares R., Morris B., Lee SP., & Dufek JS. Use of active video gaming in children with neuromotor dysfunction: a systematic review. *Developmental medicine and child neurology.* 2017;59(9): 903–911.
34. Holland AJ., Hon J., Huppert FA., Stevens F. Incidence and course of dementia in people with Down's syndrome: findings from a population-based study. *J Intellect Disabil Res.* 2000;44:138–146.

35. Holland AJ., Hon J., Huppert FA., Stevens F., Watson P. Population-based study of the prevalence and presentation of dementia in adults with Down's syndrome. *Br J Psychiatry*. 1998;172:493–498.
36. Janicki MP., Dalton AJ. Prevalence of dementia and impact on intellectual disability services. *Ment Retard*. 2000;38:276–288.
37. Johannsen P., Christensen JE., Mai J. The prevalence of dementia in Down syndrome. *Dementia*. 1996;7:221–225.
38. Kearney L., Gonzalez De Castro D., Yeung J., Procter J., Horsley SW., Eguchi-Ishimae M., et al. Specific JAK2 mutation (JAK2R683) and multiple gene deletions in Down syndrome acute lymphoblastic leukemia. *Blood*. 2009;113(3):646–8.
39. Krivit W., Good RA. Simultaneous occurrence of mongolism and leukemia; report of a nationwide survey. *AMA J Dis Child*. 1957;94:289–293.
40. Lai F., Williams RS. A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Arch Neurol*. 1989;46:849–853.
41. Law M., Baptiste S., McColl M., Opzoomer A., Polatajko H., & Pollock N. The Canadian occupational performance measure: an outcome measure for occupational therapy. *Canadian journal of occupational therapy. Revue canadienne d'ergotherapie*. 1990;57(2): 82–87.
42. Law M., Cooper B., Strong S., Stewart D., Rigby P., Letts L. The Person-Environment-Occupation Model: A transactive approach to occupational performance. *Canadian Journal of Occupational Therapy*. 1996; 63(1):9-23.
43. Leonardi M., Lee H., Kostanjsek N., Fornari A., Raggi A., Martinuzzi A., Yáñez M., Almborg AH., Fresk M., Besstrashnova Y., Shoshmin A., Castro SS., 20 Years of ICF-International Classification of Functioning, Disability and Health: Uses and Applications around the World. *Int J Environ Res Public Health*. 2022;8;19(18):11321.
44. Maslen CL., Babcock D., Robinson SW., Bean LJ., Dooley KJ., Willour VL., et al. CRELD1 mutations contribute to the occurrence of cardiac atrioventricular septal defects in Down syndrome. *Am J Med Genet*. 2006;140:2501–5.

45. Mazurek D., Wyka J. Down syndrome--genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. *Roczniki Panstwowego Zakladu Higieny*. 2015;. 66(3): 189–194.
46. McAdam K., Thomas W., Chard G. The Assessment of Motor and Process Skills: An Evaluation of the Impact of Training on Service Delivery. *Br. J. Occup. Ther.* 2001;64:357–63.
47. McKye A., Shin J., Letts L. Cultural sensitivity of the Person Environment Occupation (PEO) Model. 12th International Congress of the World Federation of Occupational Therapists. 1998; Montreal, Quebec.
48. Mihaila I., et al. Leisure activity and caregiver involvement in middle-aged and older adults with Down syndrome. *Intellect. Dev. Disabil.* 2017;55: 97–109.
49. Mohamed RA., Mohamed ES. H., Habschy SM., & Aly SM. Impact of two different pulmonary rehabilitation methods in children with down syndrome. *Journal of bodywork and movement therapies*. 2021; 27: 512–521.
50. Morrison RA., McGrath A., Davidson G., Brown JJ., Murray GD., Lever AF. Low blood pressure in Down's syndrome, a link with Alzheimer's disease? *Hypertension*. 1996;28:569–575.
51. Nagaoka SI., Hassold TJ., & Hunt PA. Human aneuploidy: mechanisms and new insights into an age-old problem. *Nat. Rev. Genet.* 2012;13:493–504.
52. Nahla IM., El-Sayed SE., Ragaa AE., & El Ghafar AEHAA. Mechanical vestibular stimulation versus traditional balance exercises in children with Down syndrome. *African health sciences*. 2022; 22(1): 377–383.
53. Novak I., Honan I. Effectiveness of paediatric occupational therapy for children with disabilities: A systematic review. *Aust Occup Ther J.* 2019; 66(3):258-273.
54. Okada S., Uejo T., Hirano R., Nishi H., Matsuno I., Muramatsu T., Fujiwara M., Miyake A., Okada Y., Fukunaga S., & Ishikawa Y. Assessing the Efficacy of Very Early Motor Rehabilitation in Children with Down Syndrome. *The Journal of pediatrics*. 2019; 213: 227–231.
55. O'Toole C., Lee AS., Gibbon FE., van Bysterveld, AK., & Hart NJ. Parent-mediated interventions for promoting communication and language

development in young children with Down syndrome. The Cochrane database of systematic reviews. 2018;10(10).

56. Paul Y., Ellapen TJ., Barnard M., Hammill HV., Swanepoel M. The health benefits of exercise therapy for patients with Down syndrome: A systematic review. *Afr. J. Disabil.* 2019;8:576.

57. Pinero-Pinto E., Romero-Galisteo RP., Jiménez-Rejano JJ., Escobio-Prieto I., Peña-Salinas M., Luque-Moreno C., & Palomo-Carrión R. A pilot randomised controlled trial on the effectiveness of infant massage on the acceptance, commitment and awareness of influence in parents of babies with Down syndrome. *Journal of intellectual disability research : JIDR.* 2023;. 67(1): 35–48.

58. Presson AP., Partyka G., Jensen KM., Devine OJ., Rasmussen SA., McCabe LL., McCabe ER. Current estimate of Down Syndrome population prevalence in the United States. *J Pediatr.* 2013;163(4):1163-8.

59. Robinsom SW., Morris CD., Goldmuntz E., Reller MD., Jones MA., Maslen CL., et al. Missense mutation in CRELD1 are associated with cardiac atrioventricular septal defects. *Am J Hum Genet.* 2003;72:1047–1052.

60. Ruiz-González L., Lucena-Antón D., Salazar A., Martín-Valero R., Moral-Munoz JA. Physical therapy in Down syndrome: systematic review and meta-analysis. *J. Intellect. Disabil.* 2019;63(8):1041–67.

61. Ruiz-González L., Lucena-Antón D., Salazar A., Martín-Valero R., & Moral-Munoz J. A. Physical therapy in Down syndrome: systematic review and meta-analysis. *Journal of intellectual disability research : JIDR.* 2019; 63(8): 1041–1067.

62. Rup PA., Fouad GT., Egelston CA., Reifsteck CA., Oslon SB., Knosp WM., et al. Identification, genomic organization and mRNA expression of CRELD1, the founding member of a unique family of matricellular proteins. *Gene.* 2002;293:47–57.

63. Sethupathy P., Borel C., Gagnebin M., Grant GR., Deutsch S., Elton TS., et al. Human microRNA-155 on chromosome 21 differentially interacts with its polymorphic target in the AGTR1 3' untranslated region: a mechanism for functional single-nucleotide polymorphisms related to phenotypes. *Am J Hum Genet.* 2007;81:405–413.

64. Sheffield VC., Pierpont ME., Nishimura D., Beek JS., Burns TL., Berg MA., et al. Identification of a complex congenital heart defect susceptibility locus by using DNA pooling and shared segment analysis. *Hum Mol Genet.* 1997;6:117–121.
65. Shillam LL., Beeman C., Loshin PM. Effect of occupational therapy intervention on bathing independence of disabled persons. *Am. J. Occup. Ther. Off. Publ. Am. Occup. Ther. Assoc.* 1983;37:744–8.
66. Shivdasani RA., Fujiwara Y., McDevitt MA., Orkin SH. A lineage-selective knockout establishes the critical role of transcription factor GATA-1 in megakaryocyte growth and platelet development. *EMBO J.* 1997;16(13):3965–73.
67. Sinet PM., Theophile D., Rahmani Z., Chettouch Z., Blovin JL., Prier M., et al. Mapping of Down syndrome phenotype on chromosome 21 at the molecular level. *Biomed Pharmacother.* 1994;48(5–6):247–252
68. Skotko BG., Levine SP., Goldstein R. Self-Perceptions From People With Down Syndrome. *Am J Med Genetics.* 2011;155:2360–2369.
69. Skotko BG., Levine SP., Macklin EA., & Goldstein RD. Family perspectives about Down syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 2016;170:930–941.
70. Smith AM., O'Rahelly M., Flanagan O. Disclosing the diagnosis of Down syndrome: the experience of 50 Irish parents. *Arch Dis Child.* 2019;104(8):820–821.
71. Stander J., du Preez JC., Kritzinger C., Obermeyer NM., Struwig S., van Wyk N., Zaayma J., & Burger M. Effect of virtual reality therapy, combined with physiotherapy for improving motor proficiency in individuals with Down syndrome: A systematic review. *The South African journal of physiotherapy.* 2021;77(1):1516.
72. Tabor A., Alfirevic Z. Update on procedure-related risks for prenatal diagnosis techniques. *Fetal Diagn Ther.* 2010;27(1):1–7.
73. Tham K., Borell L., Gustavsson A. The discovery of disability: a phenomenological study of unilateral neglect. *Am. J. Occup. Ther. Off. Publ. Am. Occup. Ther. Assoc.* 2000;54:398–406.
74. Thompson WR., Gordon NF., Pescatello LS. ACSM's guidelines for exercise testing and prescription. Philadelphia: Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins; 2010.

75. Tomchek SD., Dunn W. Sensory processing in children with and without autism: a comparative study using the short sensory profile. *The American journal of occupational therapy : official publication of the American Occupational Therapy Association.* 2007;61(2):190–200.
76. Torfs CP, Christianson RE. Anomalies in Down syndrome individuals in a large population-based registry. *Am J Med Genet.* 1998;77:431–438.
77. Uyanik M., Bumin G., Kayihan H. Comparison of different therapy approaches in children with Down syndrome. *Pediatr Int.* 2003;45(1):68-73.
78. Vacca RA., Bawari S., Valenti D., Tewari D., Nabavi SF., Shirooie S., Sah AN., Volpicella M., Braidy N., Nabavi SM. Down syndrome: Neurobiological alterations and therapeutic targets. *Neurosci Biobehav Rev.* 2019;98:234–255.
79. Verkerk G., van der Molen-Meulmeester L., van Hartingsveldt M., & Alsem M.. Instructions for Administering the Canadian Occupational Performance Measure with Children Themselves. *Physical & occupational therapy in pediatrics.* 2023;43(1):58–73.
80. Wechsler J., Greene M., McDevitt MA., Anastasi J., Karp JE., Le Beau MM., et al. Acquired mutations in GATA1 in the megakaryoblastic leukemia of Down syndrome. *Nat Genet.* 2002;32(1):148–52.
81. Worster K., Ma J., Denniston N., Winders P., Rapport MJ., Pan Z., & Carollo JJ. Analysis of Reach-to-Grasp by School-Aged Children with Down Syndrome Elucidates Limitations in Upper Extremity Motor Control. *Physical & occupational therapy in pediatrics.* 2017;37(4): 374–388.
82. Буйлова ТВ. Международная классификация функционирования как ключ к пониманию философии реабилитации. *МедиАль.* 2013.. 2, № 7. С. 26-31.
83. Волкова СС., & Готалевич ЄВ. Фізична реабілітація дітей 3–6 років з синдромом Дауна. *PEDAGOGICS, PSYCHOLOGY, MEDICAL-BIOLOGICAL PROBLEMS OF PHYSICAL TRAINING AND SPORTS.* 2009; 261(24):31.
84. Всесвітня організація охорони здоров'я. Міжнародна класифікація функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я. 2018;1048 с.
85. Кас'яненко ОМ., & Строганова ЛА. Перспективи розвитку дитини із синдромом дауна. 2020;249. 251.

86. Мальцев СБ. Оцінка щоденної активності, участі у житті суспільства та якості життя. Проект Європейського Союзу Технічна допомога Програмі підтримки секторальної політики у сфері соціального захисту.2023;63 с.

87. Omez Álvarez N., Venegas Mortecinos A., Zapata Rodríguez V., López Fontanilla M., Maudier Vásquez M., Pavez-Adasme G., Hemández-Mosqueira C. Efecto de una intervención basada en realidad virtual sobre las habilidades motrices básicas y control postural de niños con Síndrome de Down [Effect of an intervention based on virtual reality on motor development and postural control in children with Down Syndrome]. Revista chilena de pediatría. 2018; 89(6), 747–752.

88. Перші кроки: розвиток дитини з синдромом Дауна від народження до 3-х років. – К.: Всеукраїнська благодійна організація «Даун синдром». 2013. 65 с.

89. Сидорук Ю., Подолянчук ІС., Гамма ТВ., Крук ІМ. APPLICATION OF PHYSICAL REHABILITATION OF CHILDREN WITH DOWN SYNDROME. Національний університет водного господарства та природокористування. 2019;5:33.