

КАКЪВ Е ЖИВОТЪТ НА ХОРАТА С УС В БЪЛГАРИЯ?

В България няма официален регистър на хората с Уилямс Синдром. След откриване на диагнозата семействата поемат по изключително трудния път сами да търсят подходящия начин за отглеждане на децата си. Самите родители и близки понякога също се нуждаят от подкрепа и работа със специалисти, особено след установяване на диагнозата на детето им. Често е изключително трудно преодолелим първоначалният шок от новината и липсата на хора запознати с този синдром, към които семейството да се обърне и да разбере какво ги очаква и как да помогнат на детето си. Поради затрудненията в поведението и комуникацията на децата с УС и липсата на специализирани заведения с персонал запознат със спецификата и методиката на работа с този синдром, ние – техните родители, се лутаме, търсейки най-подходящите центрове и училища за нашите деца. Към днешна дата, в различни краища на страната ни, има деца между 2 и 22 г. Някои от тях посещават масови детски градини с ресурсно подпомагане, други са ученици в масово или помощно училище. Има и дете, което не само, че се справя самостоятелно в масово училище, но е и отличник! Има и такива, които наскоро бяха абитуриенти в масови училища. Единият от тях ходи на работа и ежедневно се справя с предизвикателствата на деня и задачите на работното място, с каквито неговите връстници са се сблъскали и преодолявали преди години.

Но важно е, че макар понякога и по-късно, макар и с много повторения, търпение и изтощаващи емоции, когато хората с УС имат подкрепата на семействата си и тази на обществото, те могат да постигат добри резултати и го правят!



УИЛЯМС СИНДРОМ АСОЦИАЦИЯ БЪЛГАРИЯ

ОББ

София, ул. Шипка N25
UBBSBGSF

Банкова сметка: BG70 UBBS 800210 269 26940

УИЛЯМС СИНДРОМ АСОЦИАЦИЯ БЪЛГАРИЯ

През 2014г група родители и близки на деца с УС учредихме Уилямс Синдром Асоциация България (УСАБ). Наши цели са: създаване на регистър, поддържане на контакти между семействата и институциите в България, информирание на обществото за ранно диагностициране и за полагане на по-добри грижи и по-щастлив живот на хората с УС и техните семейства и близки.

Уилямс Синдром Асоциация България стана членка на Националният Алианс на Хората с Редки Болести (НАХРБ) и на FEWS – Федерацията на Европейските Асоциации на Уилямс Синдром.

Една от главните ни цели е да осигурим средства и всичко необходимо за да могат специалистите, работещи и обгрижващи хората с УС у нас, както и техните близки, да черпят от опита на специалисти и семейства от други държави. Прекрасна идея е наши специалисти и близки да се обучават на място в други страни, където има добри и утвърдили се практики за работа с хора с УС. Както и чуждестранни специалисти да посещават тук, на място, нашите деца, за да дават конкретните си съвети и препоръки и да прилагаме различни методи на работа с тях. Ние сме убедени, че с постоянство, обич и грижи ще намерим правилния път и най-подходящия метод за усъвършенстване на всяко едно от децата ни! Децата ни с УС са специални, прекрасни и просто имат нужда от нашата любов, подкрепа и вяра в тях!

diliana.saraivanova@gmail.com

lyusy.petrova@abv.bg

0879 001296

0889 212676

КАКВО Е УИЛЯМС СИНДРОМ?

Уилямс синдром е рядко генетично заболяване, което възниква случайно. Познато е като „Уилямс-Бойрен Синдром“.

Дете с този синдром може да се роди във всяко едно семейство, независимо от начина на живот на родителите, от тяхната раса, националност или възраст.

Нищо, което родителите са правили или не са правили по време на бременността или преди нея, не е причина детето им да има този рядък синдром!

Той не се предава по наследство, освен в случаите, когато единият или и двамата родители имат УС (тогава вероятността и детето да е със синдрома е много по-голяма).

В световен план дете с УС се ражда на всеки 8 000 - 20 000 живородени деца.

Причината за този синдром е заличаване (липса) на част от генетичния материал в хромозома 7.

„Изгубеният“ материал съдържа 26-28 гена, но най-вече еластин, който е „маркерен ген“ за УС. Микроделецията настъпва спонтанно.

УС не е детска болест като варицела или морбили. Ако детето Ви има УС тя/той няма да го надрасне.

За него няма медикаменти, не може да се „излекува“ и не може да бъде предотвратена появата му за бъдещите поколения със специална имунизационна програма.

КАК СЕ ДИАГНОСТИЦИРА?

Той може да се установи с генетично изследване - „FISH“ тест, което се прави и в България.

ХАРАКТЕРНИ БЕЛЕЗИ

Синдром на Уилямс се характеризира с медицински проблеми, включително сърдечно-съдови заболявания, изоставане в развитието, както и обучителни затруднения. Те се появяват рано до рамо с впечатляващи словесни способности, силна социална ангажираност и афинитет към музиката.

• в над 75% от хората с УС се наблюдават проблеми със сърдечно-съдовата система (аортна и/или пулмонална стеноза)

• много чести са случаите на хронични ушни инфекции

• страбизъм (проблем с очите)

• изключително чувствителен слух. Определени честоти или нива на шум могат да бъдат болезнени и/или стресиращи за тях.

• често децата с УС се раждат с по-ниско телло, имат проблеми с храненето, повръщане, запек

• хиперкалцемия (особено до 3г. възраст), Хиперкалцемията изисква спазване на индивидуален хранителен режим

• ингвинална херния

• проблеми със съня

В голяма част от случаите има типични лицеве характеристики:

• широка уста, с подчертана долна устна

• малко чипо после с плосък мост;

• леко високи, закръглени бузи;

• редки и/или широко разположени зъби

• подпухналост около очите

• криволегство.

При повечето деца с УС се наблюдава:

• забавено развитие

• затруднения в обучението

• хиперактивност

• проблеми във фината моторика

Хората с УС са много чувствителни, изпитват безпокойство, страх, а в по-късна възраст понякога и депресия

Обикновено проходаването и проговарянето на децата с УС става с 1-2 години по-късно, отколкото при връстниците им. Но има и случаи на хора с УС, които говорят малко и дори такива, които изобщо не говорят (при тях е възможна появата и на агресивно поведение)

Много по-бавно и трудно се научават на самостоятелност и на навици за самообслужване. В чести случаи използването на памперс през нощта продължава до 8-9 годишна възраст, дълго след като дневния памперс вече не е необходим.

Същевременно, независимо от трудностите и съпътстващите ги здравословни проблеми те са много сърдечни, общителни и много музикални. Имат отлична дългосрочна памет, особено за човешки лица.

Те имат някои прилики с лица от аутистичния спектър, сред които са:

• Обсебват се (вманиачават се) от любими предмети или занимания, сякаш не чуват и не виждат нищо около себе си

• избирателност към храни

• Но за разлика от поведението характерно за аутизма, хората с УС търсят компанията на другите и често не се страхуват от непознати.

КАКВО МОЖЕ ДА СЕ НАПРАВИ?

Ранното диагностициране на Уилямс Синдром е от изключителна важност за полагане на необходимите усилия, грижи и внимание за максималното разгръщане на потенциала им. Хората с УС имат нужда от постоянна работа с квалифицирани педагози, логопеди, психолози, музикотерапевти. УС може да доведе до много и различни характеристики в отделните индивиди. При някои затрудненията са много и сериозни, но има и такива, при които са много по-малко. Абсолютно задължителни, обаче, са наблюденията извършвани от квалифицирани за това специалисти - генетик, детски кардиолог, запознат със спецификата на УС (когато пациентът е дете), ендокринолог, невролог, стоматолог и др.