

DOWNŮV SYNDROM

Úvod

Downův syndrom (DS), zvaný také jako Downova nemoc je nejrozšířenější formou mentální retardace. V literatuře se uvádí, že tímto syndromem je postiženo okolo 10% lidí s mentální retardací. Onemocnění bylo poprvé popsáno anglickým pediatrem Johnem Downem roku 1866. Chromozomální původ nemoci byl doložen až v roce 1959, kdy francouzský badatel Lejeune v tisku uveřejnil zprávu o svém zjištění, že v karyotypu těchto dětí se nachází přebytečný chromozom 21.

Termín trisomie nebo Downův syndrom se dnes užívá místo dříve užívaného termínu „mongolismus“, které vzniklo na základě určitých fyziognomických zvláštností lidí s Downovým syndromem. Lidem s DS náleží všechna lidská práva, včetně ochrany života před narozením, právo na vzdělání, na zaměstnání atd. Nadbytečný chromozom v každé jejich buňce však způsobuje, že tito lidé mají často různé zdravotní a tělesné vady a též jinak vypadají. **Jejich charakteristickým rysem je také to, že mají většinou snížené intelektuální schopnosti.** Jejich inteligence se vyvíjí pomaleji, a to až do 29 let a více. Mají potíže s řečí, abstraktním myšlením apod. Na druhé straně jsou však velmi citliví a vnímaví.

Příčiny vzniku Downova syndromu

DS je chromozomální vada. V současné době se vyskytuje v české populaci u jednoho z 1500 živě narozených dětí. Již od roku 1959, kdy bylo zjištěno, že příčinou Downova syndromu je nepárový chromozom č. 21, se pátrá po tom, co je příčinou, že se tento nepárový chromozom vytvoří, ale dodnes pravý důvod vzniku trisomie 21. chromozomu není znám. Výskyt Downova syndromu je v každé populaci přibližně stejný, na jeho vznik nemá žádný vliv příslušnost rodičů k určitému etniku, ani jejich sociální postavení nebo místo bydliště. Vznik DS není ani závislý na zdravotním stavu matky, kvalitě její stravy, přísunu vitamínů, ani způsob jejího života v období těhotenství. Pouze u faktoru věku rodičů je prokázána určitá souvislost. Matky starší 35 let a otcové starší 50 let jsou narozením dítěte s DS ohroženi více než rodiče mladší. Jak je uváděno v literatuře, vyšší riziko je i u matek ve věku 15 - 19 let.

V minulosti mnoho dětí s DS umíralo do jednoho roku a okolo 25% do deseti let. V současnosti se někteří jedinci s DS dožívají i věku okolo šedesáti. *Z genetického hlediska se lidé s DS liší od ostatní populace stavbou buněk. Každá buňka jejich těla obsahuje jeden*

chromozom navíc, takže **místo obvyklých 46 chromozomů** (uspořádaných ve 23 párech) jich **mají 47** (22 párů a jednu trojici). Dispozice pro vznik DS jsou uloženy na jednom z ramen 21 chromozomu, *proto se DS označuje jako trisomie 21. chromozomu.*

Bylo zjištěno, že v **93% případech DS dochází k chybě již při prvním dělení pohlavní buňky**, kdy dochází k přesunu **obou chromozomů č. 21** do buňky, z níž se po oplodnění stává **vajíčko s celkovým počtem 47 chromozomů**. Tato chyba se pak v každé další buňce opakuje. Toto chybné dělení je označováno jako **nondisjunkce**. Asi **ve 3% případů dochází k chromozomální chybě až po spojení pohlavních buněk s normálním počtem chromozomů, tedy v průběhu následného intenzivního dělení vzniklé buňky**. Výsledkem pak je vznik určitého procenta buněk obsahujících 46 chromozomů a procento buněk s počtem 47 chromozomů. **Jedná se o tzv. mozaikovou formu DS**. Třetí typ DS se označuje jako **translokační**. **Vyskytuje se přibližně ve 4% případů DS, kdy je chromozom č. 21 navíc již v některých zárodečných pohlavních buňkách budoucího rodiče**. Jeden z rodičů je nositelem a přenašečem této chromozomální aberace, aniž by sám měl znaky DS.

Nondisjunkční typ trisomie 21 a chromozomální mozaika nejsou dědičné. U translokačního typu však existuje určitá míra rizika narození dítěte s touto chromozomální odchylkou. Při plánovaném těhotenství je proto zapotřebí podstoupit genetická vyšetření, která se provádí na základě rozboru vzorku krve. V současnosti neexistuje žádná funkční metoda, jak výskytu tohoto postižení zabránit. Screeningové testy u těhotných žen ukážou, zda tu existuje zvýšená možnost narození dítěte s DS. Pro vyloučení nebo potvrzení této možnosti může budoucí matka podstoupit amniocentézu nebo jiné diagnostické vyšetření. V pozitivním případě se rodiče mohou rozhodnout, zda si přejí narození tohoto dítěte nebo chtějí těhotenství předčasně ukončit.

Fyziognomie a anatomické zvláštnosti lidí s DS

Fyzické rysy dětí s DS jsou ovlivněny jejich genetickou výbavou obdobně jako všechny děti. Vzhledem ke specifické genetické výbavě předurčené ztrojením 21. chromozomu mají však děti s DS některé rysy, které je od rodičů, sourozenců a další populace odlišují:

Hlava dítěte s DS ve srovnání se zdravými dětmi je menší, zadní část je plošší, což způsobuje její kulatý vzhled. **Obličej** má, vzhledem k nedostatečně vyvinutým obličejovým kostem a malému nosu, ploché rysy. Jejich **oční víčka** jsou poněkud úzká a šikmá a ve vnitřním koutku oka je u většiny dětí výrazná kolmá kožní řasa (bilaterální epikantus), což dává jejich očím

charakteristický „šikmý“ tvar. Uši bývají u některých dětí s DS menší a i ústa jsou poměrně malá. Ta jsou u některých dětí stále otevřená a jazyk může poněkud vyčnívat mezi rty. Jazyk je totiž pro ústní dutinu relativně velký a při svalové hypotonii, která postihuje i svalstvo úst a žvýkáci svaly, se snadno dostává z pootevřených úst ven. Malé čelisti a nižší patro v ústech mohou vést k chybnému postavení některých zubů. Růst zubů bývá poněkud opožděn, ale jejich kazivost je nízká. Děti s DS mají širší a mohutnější krk.

Až 40% dětí s DS trpí vrozenou srdeční vadou, která způsobuje, že některé děti mají zvětšené srdce.

Končetiny dětí s DS mají obvykle normální tvar, ruce a chodidla bývají malé a silné. Asi u poloviny dětí je pozorována jen jedna rýha přes dlaň. Vzhledem k celkové ochablosti vazů mají děti s DS volné klouby, mnoho z nich má slabý svalový tonus, menší svalovou sílu a omezenou koordinaci, což se často v průběhu jejich života zlepšuje. Děti s tímto syndromem často rostou pomaleji než jejich vrstevníci. Jejich růst je ovlivněn genetickým a etnickým faktorem, výživou, hormony, zdravotními podmínkami a vlivem životního prostředí. Muži se v průměru dorůstají výšky 147 - 162 cm a ženy asi 135 - 155 cm.

Mnoho dětí s DS má problémy se zrakem. Uvádí se, že asi 50% z nich bývá krátkozrakých, 20% dalekozrakých a poměrně značný počet jich šilhá. V literatuře se uvádí, že **až 60% dětí s DS jsou lehce až středně sluchově postižené**. Zrakové postižení může těmto dětem způsobit potíže s učením a omezit jejich celkový vývoj, nedoslýchavost narušuje jejich psychický a emocionální vývoj. Proto je nutné, aby schopnosti těchto dětí byly pravidelně testovány.

Některé další zdravotní problémy osob s DS:

Atlanto - axiální dislokace - svědčí o oslabení krčních svalů, kterým trpí přibližně 10 - 20% dětí s DS.

Epileptické záchvaty - u dětí s DS se objevují ve stejné četnosti jako u ostatní populace stejného věku. Po dvacátém až třicátém věku se ale incidence k záchvatům u lidí s DS v porovnání s ostatní populací zvyšuje.

Poruchy endokrinního systému - přibližně 10% dětí a 13 - 50% dospělých lidí s DS trpí poruchami štítné žlázy, mezi kterými je nejčastější hypothyreóza (snížená činnost štítné žlázy).

Alzheimerova nemoc - tato degenerativní neurologická porucha postihuje osoby s DS v dospělosti 3 - 5 krát častěji než dospělé v ostatní populaci. U jedinců s DS se může vyskytnout

již kolem věku 30-ti let. Poslední výzkumy ukazují příčinnou souvislost trizomického genu 21 a Alzheimerovy nemoci.

Péče o děti s Downovým syndromem

Péče o děti do 1. roku věku

Lékařská péče se týká komplexního vyšetření po narození. U všech novorozenců je prováděno vyšetření funkce štítné žlázy, které by se mělo opakovat do 1. roku věku a průběžně sledovat v dalších letech života.

Oční vyšetření by mělo být provedeno do ½ roku věku, **audiologické vyšetření** mezi 6. měsíci do 1. roku. Je třeba se zaměřit na rehabilitační cvičení. Problémy s výživou je nutné řešit s dětským lékařem, nezbytná je také péče o pokožku.

Péče o děti 1 - 12-ti leté

Vyšetření funkce štítné žlázy 1x ročně. Ve věku 3 - 13 let každé dva roky provést audiologické vyšetření, vyšetření oftalmologické a ORL. Od dvou let věku každého ½ roku kontrola stomatologická. Čištění zubů minimálně 2x denně. Logopedická péče. Pokud je u dítěte zjištěna vrozená srdeční vada, jsou zajišťovány kontroly kardiologické. Speciální edukační programy zajišťují specializovaná dětská centra (psycholog, speciální pedagog).

Děti mají sklon k obezitě, proto je nutná racionální výživa. Péče o vyprazdňování vzhledem k častěji se vyskytující obstrukci u dětí s DS.

Další specializovaná péče

Stomatologická péče v případě problémů s větším jazykem, možnost speciálních stomatologických destiček. Rovněž ošetřování zubních kazů. Nutné je také 1x ročně rtg. vyšetření z důvodu možnosti atlanto - axiální instability. Ve věku adolescentním 1x ročně sledovat funkce štítné žlázy, 2x ročně stomatologická péče, pokračování v dietní stravě. 1x za dva roky vyšetření očním lékařem a lékařem ORL. Dívky mezi 17 - 20 rokem by měly absolvovat pravidelné gynekologické prohlídky 1x ročně.

Rozumové schopnosti lidí s Downovým syndromem

Úroveň rozumových schopností dětí s DS není stejná. U všech těchto dětí se vyskytuje mentální retardace, která je však u jednotlivých dětí různě hluboká a má rozmanitá specifika. Průměrná hodnota IQ odpovídá přibližně úrovni střední mentální retardace. U dívek a žen se uvádí tato hodnota v průměru o něco vyšší než u chlapců a mužů. Také děti vychovávané v

rodině vykazují obecně vyšší úroveň intelektových schopností než děti vychovávané od narození v ústavu. Doposud nebyly potvrzeny a ani vyvráceny hypotézy o vlivu IQ rodičů na úroveň rozumových schopností dětí s DS.

V oblasti *pohybového vývoje* existují mezi jednotlivými dětmi s DS velké kolísající rozdíly. Rozvoj hybnosti těchto dětí brzdí mentální retardace, svalová ochablost, nízké svalové napětí (hypotonie), srdeční vady nebo jiná postižení. *Motorický vývoj* dítěte postupuje v typickém sledu jako u ostatních dětí. Přestože lze výchovou pohybový vývoj dítěte s DS pozitivně ovlivnit, vykazují tyto děti v průměru asi poloviční opoždění ve vývoji ve srovnání se svými nepostiženými vrstevníky.