

Badania profilaktyczne pod kątem zespołu Downa



**Poradnik dla
rodziców, krewnych i
opiekunów**

Zespół Downa – co to jest?

Zespół Downa to najczęściej rozpoznawalny rodzaj upośledzenia umysłowego. W genotypie człowieka zazwyczaj występują 23 pary chromosomów, 23 odziedziczone po matce i 23 odziedziczone po ojcu, czyli razem 46. Ludzie z zespołem Downa mają dodatkową kopię chromosomu 21, a więc ich genotyp zawiera w sumie 47 chromosomów.

Znane są trzy formy zespołu Downa: trisomia prosta 21, która jest najbardziej rozpowszechniona (94%), trisomia translokacyjna (4%) i trisomia mozaikowa (2%). Zespół ten pojawia się przypadkowo podczas poczęcia, występuje u osób obojga płci i rzadko jest dziedziczny.

Jest to przypadłość na całe życie i jest nieuleczalna. Istnieje jednak wiele możliwości wsparcia i pomocy dla ludzi z zespołem Downa, dzięki czemu mogą oni prowadzić długie i wartościowe życie. Średnia długość życia u osób z zespołem Downa wydłużyła się do lat 60, a nawet dłużej.

W wyniku tego jednak, ludzie z zespołem Downa obecnie często cierpią na choroby wieku starszego, takie jak otępienie starcze lub choroba Alzheimera.

Wiele dzieci z zespołem Downa uczy się w szkołach w normalnym nurcie, a wielu dorosłych pracuje i prowadzi niezależne życie. Jak wszyscy, ludzie z zespołem Downa mają swoje indywidualne zalety, zdolności i cechy osobowości.

Diagnoza

Zespół Downa jest najczęściej rozpoznawany tuż po urodzeniu, choć można postawić diagnozę również w czasie trwania ciąży przy pomocy amniopunkcji.

Ludzie z zespołem Downa mają zazwyczaj podobne cechy fizyczne. Należą do nich:

- Słabe napięcie mięśni powodujące wiotkość.
- Mały nos i spłaszczona nasada nosa.
- Szerokie dłonie o krótkich palcach.
- Waga i wzrost w chwili urodzenia poniżej średniej.
- Małe usta.
- Skośnie ustawione oczy skierowane ku górze.
- Niekiedy dłonie mają tylko pojedynczą poprzeczną bruzdę.

Potrzeby Zdrowotne

Niektóre problemy zdrowotne występują częściej u osób z zespołem Downa.

Oprócz normalnych badań okresowych ogólnie dostępnych dla wszystkich, osoby z zespołem Downa powinny podlegać dodatkowym badaniom kontrolnym pod kątem szczególnych problemów zdrowotnych częściej pojawiających się u tej grupy osób.

Zalicza się do nich:

- Problemy ze słuchem
- Problemy ze wzrokiem
- Problemy z uzębieniem
- Problemy z tarczycą
- Padaczka
- Szczytowo-obrotowa niestabilność

- Problemy z układem oddychania
- Wady serca
- Zaburzenia zdrowia psychicznego
- Choroba Alzheimera i otępienie starcze
- Problemy skórne

Kontrola:

- Profilaktyczne badania krwi
- Kontrola wagi ciała i wzrostu

Słuch

U ludzi z zespołem Downa przewody uszne są często wąskie, dlatego też do trzeciego roku życia badania audiometryczne należy przeprowadzać co 6 miesięcy, a następnie raz w roku.

Wzrok

Choroby wzroku takie jak katarakta i ametropia u ludzi z zespołem Downa mogą się rozwinąć pomiędzy 3 a 5 rokiem życia. W związku z tym, zanim dziecko ukończy 6 miesięcy, należy skierować je na badania profilaktyczne w poradni okulistycznej dla dzieci. Powszechnie w tej grupie występujące choroby wzroku to katarakta, stożek rogówki, zez, ambliopia ('leniwe oko'), krótkowzroczność i dalekowzroczność. Zaleca się doroczne badanie wzroku.

Uzębienie

Rozwój zębów jest zazwyczaj spowolniony. Często brakuje niektórych zębów, są małe o nieregularnym kształcie, często zachodzące na siebie z uwagi na mały rozmiar jamy ustnej. Oddychanie przez usta może doprowadzić do popękania ust i języka. Zaleca się wstępną ocenę stomatologiczną w wieku dwóch lat, a następnie regularne wizyty u dentysty co pół roku jak również wtedy, gdy pojawią się problemy między wizytami.

Badania profilaktyczne tarczycy

Należy zweryfikować wyniki badań profilaktycznych tarczycy przeprowadzonych w okresie okołoporodowym. Z uwagi na ryzyko nabytej choroby tarczycy, badanie należy powtórzyć w wieku 6 i 12 miesięcy, a następnie raz w roku. Nierozpoznane zaburzenie tarczycy może zachwiać normalne funkcjonowanie w życiu codziennym.

Padaczka

Należy zwracać uwagę na pojawienie się objawów epileptycznych, ponieważ dwukrotnie w ciągu życia osoby z zespołem Downa, pojawia się zwiększone ryzyko rozwinięcia się padaczki. Pierwszy taki moment pojawia się w okresie niemowlęcym, a drugi okres zwiększonego ryzyka występuje w okresie dojrzałości. Uważa się, że pojawienie się objawów epileptycznych związane jest z początkiem i rozwojem choroby Alzheimera.

Szczytowo-obrotowa niestabilność

Zespół Downa związany jest z niewłaściwą produkcją kolagenu, co powoduje rozluźnienie więzadeł, które nie są w stanie właściwie utrzymać stawów (słabość więzadeł). Rozwija się w ten sposób skłonność do przedwczesnego zwyrodnienia stawów.

Zaleca się w związku z tym skierowanie dzieci z zespołem Downa na badania rentgenowskie kręgosłupa pomiędzy 3 a 5 rokiem życia. Niestabilność-szczytowo obrotowa może prowadzić do dyslokacji oraz uszkodzenia rdzenia kręgowego. Zaleca się przeprowadzenie badania przedmiotowego i powtórzenie prześwietlenia kręgosłupa szyjnego w przypadku pojawienia się jakichś zastrzeżeń związanych z niestabilnością szczytowo-obrotową, jak również przed podjęciem sportów kontaktowych lub wyczerpującej aktywności fizycznej.

Efekt niestabilności szczytowo-obrotowej musi być oceniony przez zabiegami wymagającymi ogólnej narkozy.

Drogi Oddechowe

Należy prowadzić dokładną ocenę i kontrolę dróg oddechowych pod kątem infekcji jak również obturacyjnego bezdechu sennego, który, jak się szacuje, występuje u połowy osób z zespołem Downa. Zaleca się skierowanie do specjalisty, jeśli pojawią się problemy tego typu.

Wady Serca

Stan serca należy dokładnie kontrolować i w razie jakichkolwiek zastrzeżeń, skierować niezwłocznie do kardiologa.

Zdrowie Psychiczne

U ludzi z zespołem Downa występują czasem problemy na tle emocjonalnym i zachowawczym, takie jak depresja i stany lękowe. Mimo iż prawdopodobieństwo pojawienia się tego typu problemów nie jest zwiększone, ludzie z zespołem Downa trudniej sobie z nimi radzą w sposób pozytywny. Pracownicy służby zdrowia powinni regularnie oceniać stan zdrowia psychicznego u tych osób i w razie konieczności kierować je do psychiatry.

Choroba Alzheimera i Otępienie Starcze

Ludzie z zespołem Downa są szczególnie narażeni na wystąpienie u nich otępienia w wieku wcześniejszym niż u innych.

Towarzystwo na rzecz Choroby Alzheimera (ang. Alzheimer's Society) opublikowało informacje statystyczne dotyczące występowania otępienia starczego u osób z zespołem Downa. Pojawia się ono u około 30% osób z zespołem Downa w wieku od 50 do 59 lat, podczas gdy mniej niż 1% ogólnej ludności cierpi na otępienie w tym wieku.

Statystyki potwierdzają zwiększone prawdopodobieństwo występowania otępienia na wcześniejszym etapie życia u osób z zespołem Downa niż wśród ludności ogólnej. Wczesne badania profilaktyczne i rozpoznanie otępienia pozwoli na zapewnienie odpowiedniego wsparcia ludziom z zespołem Downa.

Problemy skórne

Sucha skóra i inne schorzenia skóry są częstym problemem wśród ludzi z zespołem Downa. Należy prowadzić ciągłą obserwację i kierować do specjalisty w razie konieczności.

Wzrost i Waga

Podczas badań wzrostu i wagi u osób z zespołem Downa należy stosować skale specjalnie przeznaczone dla tej grupy osób.

Badania profilaktyczne krwi

Należy powtórzyć badania krwi na białaczkę i inne reakcje białaczkopodobne.

Zaleca się również wprowadzenie badań profilaktycznych pod kątem cholesterolu w wieku 35 lat u mężczyzn i 45 dla kobiet.

Nie wszystkie osoby z zespołem Downa będą doświadczać problemów zdrowotnych opisanych powyżej. Podobnie jak wśród ludności ogólnej, styl życia, sposób odżywiania się, aktywność fizyczna i środowisko mają wpływ na ogólny stan zdrowia. Porad w zakresie zdrowia należy zasięgnąć u lekarza.

Dalsza pomoc

Downs Syndrome Association

155 Mitcham Road
London, SW1 9PG.
Tel: 020 8682 4001
Fax: 020 8682 4012
E-Mail: info@downs-syndrome.org.uk
Web: www.dsa-uk.com

Downs Syndrome Scotland

158-160 Balgreen Road
Edinburgh, EH11 3AU
Tel: 0131 313 4225
Fax: 0131 313 4285
E-mail: info@dsscotland.org.uk
Web: www.dsscotland.org.uk