

1. Zespół Downa – przyczyny, historia

Zespół Downa, trisomia 21 (ang. Down syndrome, trisomy 21), dawniej nazywany mongolizmem – zespół wad wrodzonych spowodowany obecnością dodatkowego chromosomu 21. Eponim pochodzi od nazwiska brytyjskiego lekarza Johna Langdona Downa, który opisał go w 1866 roku. W 1959 roku Jérôme Lejeune odkrył, że u podstaw zespołu wad wrodzonych leży trisomia 21. chromosomu. Osoby z zespołem Downa mają mniejsze zdolności poznawcze niż średnia w populacji zdrowej. Wahają się one od lekkiego do średniego opóźnienia umysłowego. Zaburzenia rozwojowe manifestują się głównie jako skłonność do zawężonego myślenia lub naiwność. Niewiele osób wykazuje ciężkie lub głębokie opóźnienie umysłowe. Częstość występowania zespołu Downa szacuje się na 1 przypadek na 800–1000 żywych urodzeń. Wiele objawów przedmiotowych zespołu Downa jest niecharakterystycznych i spotyka się je także u osób z prawidłowym kariotypem. Zalicza się do nich: pojedynczą bruzdę dłoniową (zamiast podwójnej bruzdy na jednej lub obu dłoniach), migdałowaty kształt oczu spowodowany fałdem nad powieką, krótsze kończyny, osłabione napięcie mięśniowe oraz wystający język. U osób z zespołem Downa istnieje zwiększone ryzyko wystąpienia: wad wrodzonych serca, refluksu żołądkowo-przełykowego, nawracających infekcji ucha, zespołu bezdechu śródsewnego i chorób gruczołu tarczowego. Ostateczny stopień rozwoju i komfort życia dziecka z zespołem Downa mogą poprawić działania zainicjowane już we wczesnym dzieciństwie, tj. prawidłowa opieka lekarska, akceptacja i zaangażowanie rodziny oraz edukacja i szkolenie zawodowe. Istnieją jednak pewne fizjologiczne i genetyczne ograniczenia, których nie można pokonać.

Angielski lekarz John Langdon Down jako pierwszy opisał w 1862 zespół Downa uważając go za odrębną postać opóźnienia umysłowego, a szerzej przedstawił w pracy z 1866 zatytułowanej "Observations on an ethnic classification of idiots". Ponieważ Langdon Down stwierdził podobieństwo wyglądu badanych dzieci do rasy mongolskiej, na określenie nowej jednostki chorobowej wprowadził termin mongolism (mongolizm) i Mongolian idiocy (idiotyzm mongolski). Langdon Down utrzymywał, że mongolizm jest przykładem "retrogresji", czyli pojawienia się mongoloidalnych cech wyglądu u dzieci rodziców rasy kaukaskiej – wówczas uważanej za stojącą wyżej niż mongolska. W XX wieku "idiotyzm mongolski" był najczęściej rozpoznawalną formą opóźnienia umysłowego. Większość dzieci z rozpoznanym zespołem trafiała do specjalnych przytułków, niewielka ich część

z problemami zdrowotnymi była leczona, a większość umierała w niemowlęctwie albo wczesnej młodości.

2. Rozpoznanie

Zespół Downa to jedno z najcięższych uszkodzeń płodu, dlatego ciążowe badania prenatalne służą m.in. temu, aby wykryć właśnie to zaburzenie. Pierwszym etapem są badania nieinwazyjne – tzw. USG genetyczne (wykonane przed upływem 13. tygodnia i 6. dnia ciąży) oraz badania biochemiczne krwi matki. Czułość samego USG w przypadku zespołu Downa wynosi około 80 proc. – to znaczy, że 20 proc. przypadków choroby nie zostaje wykrytych. Znacznie lepsze efekty daje połączenie USG genetycznego z testem PAPP-A, takie badanie wykrywa około 95 proc. przypadków zespołu Downa. Ale czasami zdarzają się także wyniki fałszywie dodatnie, czyli badanie wskazuje, że płód ma wadę, choć jej nie ma. Przyczyną uzyskania wyników fałszywie dodatnich może być ciąża mnoga (która jest bardzo rzadko niewykrywana przy zastosowaniu USG), nieprawidłowo ustalony dzień ciąży lub poziom białek, który jest w rzeczywistości w normie.

Za granicę wieku, powyżej której za wskazane uważa się wykonanie badań prenatalnych, uważa się 30–35 lat (powyżej tej granicy ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa przewyższa ryzyko ewentualnych powikłań inwazyjnego badania prenatalnego).

Najbardziej wiarygodne wyniki dają badania kariotypu płodu. Materiał genetyczny płodu można pozyskać z krwi matki (sposób bezpieczny, nieinwazyjny) albo w wyniku amniopunkcji, czyli badania inwazyjnego (polega na pobraniu wód płodowych strzykawką, przez powłoki brzucha).

Oba te sposoby badania DNA niemal w 100 proc. wykluczają lub potwierdzają występowanie zespołu Downa u płodu. **Testy genetyczne z krwi matki** (np. NIFTY, Harmony) kosztują ok. 2500 zł i nie są refundowane przez NFZ. Amniopunkcja jest refundowana w przypadku, kiedy są do niej wskazania medyczne. Aby uzyskać skierowanie, przyszła mama powinna się zgłosić do poradni genetycznej. Badanie to najlepiej wykonać między 15. a 18. tygodniem ciąży – wcześniejsze będzie mniej wiarygodne.

3. Rodzaje zespołu Downa

Z punktu widzenia rozpoznania cytogenetycznego wyróżnia się trzy rodzaje zespołu Downa :

- Pełna trisomia chromosomu 21

Występuje ona wówczas, gdy dodatkowy chromosom 21 jest obecny w plemniku ojca lub komórce jajowej matki, bądź pojawia się on w czasie pierwszego podziału komórkowego, przy czym każda nowo powstająca komórka będzie miała dodatkowy chromosom pary 21 czyli trisomię. Postać ta rozpoznawana jest u 90 – 95% wszystkich przypadków zespołu Downa.

- Trisomia 21 mozaikowa

Mozaikowa postać trisomii występuje, gdy w organizmie obecne są obok komórek z trisomią również komórki prawidłowe. Te dwie linie komórkowe, prawidłowa i z trisomią, pojawiają się wtedy, gdy:

- Nie dochodzi do rozejścia się chromosomów pary 21 w drugim podziale zapłodnionej komórki jajowej lub później,
- Dodatkowy chromosom zapłodnionej komórki, pierwotnie trisomiczny, w którymś podziale komórkowym zostanie wyeliminowany.

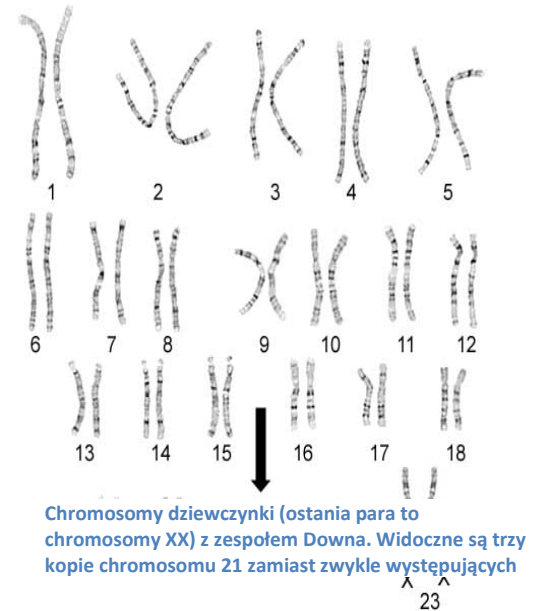
Mozaikowata postać trisomii 21 spotykana jest stosunkowo rzadko. Rozpoznawana jest ona u 2 – 5% osób z zespołem Downa.

- Trisomia 21 translokacyjna

U 3 do 5 osób z zespołem Downa nie znajduje się trzech oddzielnie występujących chromosomów. Dochodzi do dodatkowego połączenia chromosomów 21 jego dłuższego ramienia z innym chromosomem. Połączenie dotyczy najczęściej chromosomów 13, 14 lub 15.

4. Charakterystyka/ Objawy

Trisomia 21 objawia się zespołem wad wrodzonych, z których większość (79%) to wady małe, nie wpływające na jakość życia, określane też jako cechy dysmorficzne. Dotyczą one szczególnie twarzy, oczu, nosa, uszu a także kończyn. Obok nich chorzy często mają też duże



wady, np. wady wrodzone serca – wymagające leczenia chirurgicznego. Stałymi cechami zespołu są upośledzenie umysłowe i pierwotny niedobór odporności.

<i>Część ciała</i>	<i>Cechy kliniczne</i>
Głowa	mała, spłaszczona w części potylicznej, skrócona w wymiarze przednio – tylnym, włosy gładkie, rzadkie i proste
Twarz	okrągła, płaska
Nos	mały, krótki, płaski, o szerokiej nasadzie
Oczy	skośne i wąskie szpary powiekowe, zmarszczka nakątna, plama Brushfielda na tęczówce, hiperteloryzm
Uszy	małe, zdeformowane, nisko osadzone
Usta	wargi grube, popękane, wywinięta warga dolna, często otwarte usta z dużym wystającym językiem, głównie geograficznym
Podniebienie	gotyckie
Zęby	nieprawidłowo rozstawione, niekształtne
Szyja	krótka z fałdem skórny
Kończyny	szerokie i krótkie dłonie i stopy, bruzda dłoniowa i sandałowa, klinodaktylia, syndaktylia, krótkie kończyny
Skóra	sucha, szorstka, marmurkowata

Cechy dysformiczne w zespole Downa

Wszystkie objawy nie występują u jednego dziecka, każde ma indywidualny zestaw cech fenotypowych, choć dzieci są zwykle do siebie podobne.

Duże wady narządowe i układowe u osób z zespołem Downa

Duże wady narządowe mają zasadniczy wpływ na wszystkie podstawowe funkcje życiowe osób z zespołem Downa.

Kilka najważniejszych wad narządów i układów w tym zespole to:

- Wady centralnego układu nerwowego

U dzieci z zespołem Downa występują: spowolnienie prenatalnej neurogenezy, defekty pre – i postnatalnej synaptogenezy oraz dysmorfogeneza korowa. Zaburzenia wzrostu, rozwoju i dojrzewania mózgu wynikają z różnego stopnia niepełnosprawności umysłowej, a z wiekiem nakłada się obraz demencji o wczesnym początku z powodu przedwczesnej neurogeneracji. W każdym przypadku tego zespołu obserwuje się opóźnienie wzrostu mózgu,

który osiąga znacznie mniejszą masę i objętość w porównaniu z mózgiem ludzi zdrowych. Ta różnica jest najmniejsza zaraz po urodzeniu, ale z wiekiem stopniowo narasta do 50% w porównaniu z rówieśnikami z prawidłowym kariotypem. Małomózgowie odpowiada za charakterystyczne dla tej wady genetycznej małoczaszkowie.

- Wada układu sercowo – naczyniowego

Występuje z częstością 45 – 60% osób z zespołem Downa. Charakterystyczne są tzw. defekty poduszczek osierdziowych, czyli kanały przedsionkowo – komorowe o różnym stopniu nasilenia, także licznie występują izolowane ubytki w przegrodzie międzykomorowej i międzyprzedsionkowej. Charakterystyczną cechą hemodynamiczną wad serca dla zespołu Downa jest większe ryzyko występowania nadciśnienia płucnego oraz skłonności do częstych infekcji dróg oddechowych, dlatego wszystkie dzieci z tym zespołem są operowane, jeżeli są ku temu wskazania.

- Wady narządu ruchu i dysfunkcja układu mięśniowego i kostno stawowego

U wszystkich niemowląt z zespołem Downa występuje wiotkość i hipotonia układu więzadłowo – stawowego powodująca nadmierną rozciągliwość więzadeł oraz ruchomość w stawach. Połączone są często z wadami strukturalnymi układu kostnego. Te nieprawidłowości są powodem nabytych z wiekiem dysfunkcji i wad postaw w zakresie kończyn dolnych, nieprawidłowych krzywizn kręgosłupa i deformacji klatki piersiowej.

- Wady narządów zmysłu (wzrok , słuch)

Zaburzenia funkcji i struktury narządu wzroku występują u około 60 – 69% dzieci z trisomią 21, a ich częstotliwość rośnie z wiekiem – cierpi na nie 38% dzieci w wieku 5 – 12 lat. Zewnętrznym cechem narządu wzroku towarzyszą zmiany strukturalne gałek ocznych, co jest następstwem wady refrakcji, które występują u 81% dzieci z zespołem Downa. Nieprawidłowe widzenie u dzieci z tym zespołem wpływa na opóźnienie rozwoju motorycznego i intelektualnego, dlatego wczesna interwencja okulistyczna jest jednym z podstawowych elementów terapii.

Niedosłuch u dzieci z zespołem Downa, który występuje u 38% - 78% badanych, ma istotne znaczenie dla nieprawidłowego rozwoju mowy, a wczesne jego wykrycie i odpowiednie postępowanie terapeutyczne zmniejsza lub zapobiega opóźnieniu rozwoju psychomotorycznego.

- Wady układu pokarmowego, moczowo – płciowego i oddechowego

Wady przewodu pokarmowego wymagające pilnej interwencji chirurgicznej występują u 6 – 19% noworodków z zespołem Downa. Wady układu moczowo – płciowego występują 7,6% u dzieci z zespołem Downa. Najczęstszą patologią jest wnetrostwo i stulejka, a w układzie moczowym to refluks pęcherzowo – moczowodowy, rzadziej występują wodniaki jąder czy wodonercze. Rozwój płciowy dziewczynek z zespołem Downa jest podobny jak u zdrowych rówieśniczek, świadczy o tym wiek pojawienia się pierwszej miesiączki. W literaturze podaje się, że chłopcy z zespołem Downa są niepłodni.

Najrzadziej u dzieci z zespołem Downa występują wrodzone wady układy oddechowego. Wrodzona wiotkość rusztowania chrzęstnego krtani opisana jest u 4,4% osób z tym zespołem.

5. Rozwój, wychowanie i edukacja

Dzieci urodzone z zespołem Downa, tak jak inne dzieci, mogą śmiać się lub płakać i wykazywać w wyglądzie zewnętrznym podobieństwo do matki lub ojca. Do szczęśliwego życia potrzebują miłości, opieki i zainteresowania. Wymagają od rodziców specjalnej troski oraz stymulacji, aby osiągać kolejne, wyższe stopnie rozwoju umysłowego i fizycznego. Ich wychowanie kosztuje rodziców więcej czasu i pracy. Perspektywy oraz komfort życia dzieci z zespołem Downa w XXI wieku są o wiele korzystniejsze niż w przeszłości. Dzieci, które urodzą się z wadą serca (około ¼ dzieci z zespołem Downa przychodzi na świat z wrodzoną wadą serca) zostają poddane operacji. Operacja we wczesnym dzieciństwie oraz pobyt w szpitalu są stresującym przeżyciem dla rodziców, ale po okresie rekonwalescencji dziecko z reguły nie ma większych problemów z sercem i jest w stanie prowadzić normalny tryb życia. Ze względu na zwiększone ryzyko pewnych chorób dzieci z zespołem Downa wymagają regularnych kontroli lekarskich, m.in. pediatrycznej, laryngologicznej i okulistycznej. Dzieci z zespołem Downa rozwijają się wolniej niż ich rówieśnicy, co można zauważyć pod koniec 1. roku życia, gdyż wolniej uczą się stać, a następnie mówić, przy czym z obserwacji rodziców wynika, że ich dzieci znacznie więcej rozumieją niż są w stanie wypowiedzieć słowami. Każda osoba z zespołem Downa posiada indywidualny charakter. Wbrew panującemu stereotypowi, według którego osoby z zespołem Downa miałyby być zawsze spokojne, przymilne i muzykalne, wśród nich można spotkać jednostki pewne siebie, lubiące kontakty towarzyskie, ekstrawertyczne, uprawiające sport, a także nieśmiałe, które preferują spokojny tryb życia. W Holandii prawie wszystkie dzieci z zespołem Downa wychowują się i dorastają w rodzinie, uczęszczają do przedszkoli i szkół o specjalnym

programie nauczania. Wiele z nich zdobywa uprawnienia do wykonywania prostego zawodu, pracuje i prowadzi w miarę samodzielne życie. Osoby, którym nie udało się osiągnąć aż tak wysokiego stopnia samodzielności, mieszkają w specjalnych domach dla osób z lekkim upośledzeniem umysłowym pod opieką wychowawców.

Bibliografia:

- https://www.mjakmama24.pl/niemowle/choroby-i-dolegliwosci-niemowlat/zespol-downa-to-choroba-genetyczna-przyczyny-i-rozpoznanie-zespołu-downa-u-dzieci,557_2478.html (z dnia 5.01.2019)
- http://chomikuj.pl/eedziaaa/zesp*c3*b3*c5*82+Downa+zbi*c3*b3r+art/zesp*c3*b3*c5*82+Downa,5378024435.pdf (z dnia 5.01.2019)
- http://chomikuj.pl/ANETKA-012/Dokumenty/zesp*c3*b3*c5*82+downa,3532397788.docx (z dnia 5.01.2019)
- Kaczmarek Bogusława Beata „Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka”, Oficyna Wydawnicza "Impuls", Kraków 2008.
- Rożnowska Krystyna „Dziecko z Zespołem Downa”, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2007.