

Downův syndrom

Komplexní pohled na nejčastější chromozomální aberaci, její charakteristiku, diagnostiku a možnosti podpory



Co je Downův syndrom?

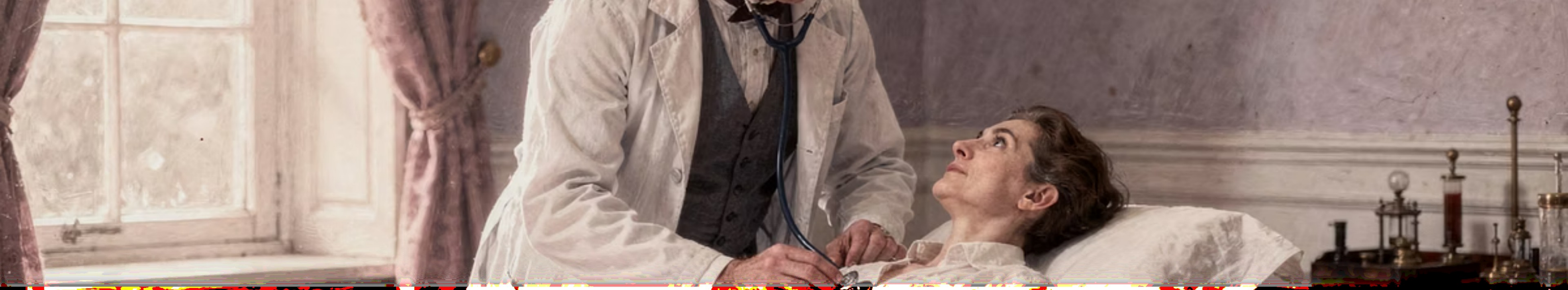
Downův syndrom (morbus Downi) představuje **nejrozšířenější formu mentálního postižení** a zároveň **nejčastější chromozomální aberaci** vyskytující se na celém světě bez ohledu na etnickou příslušnost či geografickou polohu.

Ročně se na světě narodí přibližně **100 tisíc dětí** s Downovým syndromem. V České republice je to kolem **70 dětí ročně**. Rodí se o něco více chlapců než dívek, rozdíl je však nepatrný.

Historický kontext

První zaznamenaná podoba člověka s charakteristickými rysy tohoto syndromu byla nalezena na oltáři v Cáchách v Německu, datována rokem **1505**.

Jako samostatná diagnóza byl syndrom popsán v roce **1866** anglickým lékařem **Johnem Downem**, podle něhož nese své jméno.



Historie objevu a pojmenování

"Vlasy nejsou tak černé, jako je mají praví Mongolové, nýbrž jsou více hnědé, rovné a řidké. Obličej je rovný a široký, oči jsou posazeny šikmo a nos je malý. Tyto děti mají pozoruhodný napodobovací talent."

— John Down, 1866

Doktor Down příčinu syndromu neznal. Jeho domněnka o návratu k primitivní mongolské etnické rase byla brzy zavrhnuta jeho synem Reginaldem, který byl také lékař. Pro typické fyziognomické zvláštnosti se dříve tomuto postižení říkalo **mongolismus**.

V roce 1932 přišel doktor Waardenburg s myšlenkou, že příčina Downova syndromu by mohla být v chromozomální abnormalitě. Chromozomální původ nemoci byl doložen až v roce **1959**, kdy francouzský badatel **Jerome Lejeune** se svými kolegy uveřejnil zprávu o přebytečném chromozomu 21.



KAPITOLA 2

Intelektové schopnosti a charakteristické znaky

Mentální postižení

Děti s Downovým syndromem mívají většinou **středně těžké mentální postižení** s IQ v rozmezí **35-49 bodů**.

Některé děti mohou mít lehké mentální postižení či naopak těžké, jiné mohou dosahovat téměř průměrné inteligence.

Charakteristické příznaky

U Downova syndromu bylo popsáno **více než 120 charakteristických příznaků**.

Mnoho dětí má však pouze šest či sedm z nich. Každé dítě je jedinečné a projevy se značně liší.

Fyzické charakteristiky – obličej a hlava

Obličej

- Kulatý vzhled
- Plochý profil při pohledu ze strany
- Mírně zešíkmené oči směrem vzhůru
- Kolmá kožní řasa ve vnitřním koutku oka (bilaterální epikantus)

Oči

Po okraji duhovky se někdy vyskytují bílé nebo lehce nažloutlé tečky, tzv. **Brushfieldovy skvrny**. Jakmile duhovka zhnědne, skvrny často zcela vymizí a nebrání vidění.

Hlava a krk

Řada jedinců má vzadu lehce oploštělou hlavu (*brachycephalia*). Starší děti a dospělí mívají široký, krátký krk.

Vlasy a ústa

Děti mají většinou jemné a rovné vlasy. Ústa jsou o něco menší, naopak jazyk trochu větší. Některé děti mají občas zvyk vyplazovat jazyk.



Poznámka: PaedDr. Eva Matejčíková, odbornice na Orofaciální regulační terapii, ve svých výzkumech makroglosii (zvětšený jazyk) nepotvrdila.

Fyzické charakteristiky – končetiny a svalový tonus



Ruce

Široké s krátkými prsty. Malíček může mít pouze jeden kloub a lehce ohnutý směrem k ostatním prstům (*klinodaktylie*).

Na dlani bývá pouze jedna příčná rýha (tzv. opíčí rýha). Otisky prstů jsou specifické a odlišné.



Nohy

Mívají sandálovou (širokou) mezeru mezi ukazováčkem a palcem a bývají silné.

Často se vyskytují ploché nohy a děti mohou mít tendenci sedět s nohama do W.



Svalové napětí

Vyskytuje se snížení svalového napětí (*hypotonie*).

Nízký svalový tonus zůstává u dospívajících či dospělých pouze zřídka zásadním problémem.

Vzrůst

Při narození váží děti s Downovým syndromem méně oproti průměru a bývají menší. V dětství rostou rovnoměrně, ale růst je pomalý. V dospělosti dorůstají menšího vzrůstu na dolní hranici průměru:

- **Muži:** 145-168 cm
- **Ženy:** 132-155 cm



KAPITOLA 3

Zdravotní obtíže – dýchací cesty a uši

1 Infekce horních cest dýchacích

Děti s Downovým syndromem trpí **častěji kašlem, rýmou a záněty středního ucha**. Důvodem je poměrně úzká cesta pro průchod vzduchu (Eustachova trubice, nosní dutiny a uši).

Pravidelné kontroly a včasná léčba jsou nezbytné.

2 Ucpání ucha

Představuje závažné onemocnění, poněvadž může být **častou a přitom léčitelnou příčinou ztráty sluchu**.

Ucpání postihuje střední ucho za ušním bubínkem. Ucpaná Eustachova trubice neodvádí sekret, který se hromadí ve středním uchu.

Může být občasné, trvalé (chronické) či přechodné. Příčina většinou nejasná, roli může hrát infekce, alergie nebo zvětšené nosohltanové mandle.

Zdravotní obtíže – zrak a vidění

U dětí s Downovým syndromem je nutné **pravidelně vyšetřovat zrak**, jelikož mívají značný sklon k různým očním problémům.



Krátkozrakost a dalekozrakost

Děti mívají sklon ke *krátkozrakosti* (myopii) a *dalekozrakosti* (hypermetropii). Dalekozrakost je častější, ačkoli obvykle mírnější než krátkozrakost.



Šilhání (strabismus)

U Downova syndromu jde většinou o šilhání konvergentní (sbíhavé) – obě oči se stáčí dovnitř, směrem k nosu.



Nystagmus

Vyskytuje se tehdy, když mozek neřídí přesné pohyby okohybných svalů. Oči vykonávají rychlé záskuby sem a tam, což omezuje schopnost vidění.



Katarakta

Šedý zákal oční čočky. Někdy jsou malá zrnka na periferii čoček tak hustá, že omezují vidění a problém se musí řešit operativně.



Keratokonus

Onemocnění, při kterém je rohovka kuželovitě zakřivená. U lidí s Downovým syndromem je častější, ale ve velmi mírné formě. Obvykle se dá odstranit brýlemi.

Zdravotní obtíže – pohybový systém



Svaly, kosti a klouby

Děti s Downovým syndromem zpravidla mívají **velmi pohyblivé klouby**, vypadají jako by byly z gumy. Velká hybnost kloubů a nízký svalový tonus má za následek abnormální postavení některých částí těla.

Pokud se tak děje častěji, může dojít k **deformaci kostí**. Kvůli nízkému svalovému napětí děti často sedí s nohama do W, což může způsobit nesprávné postavení stehenních kostí.

Atlantoaxiální instabilita

U některých dětí a dospělých je **extrémně pohyblivé spojení mezi obratli atlas a axis**. Ta může přivodit dislokaci krčních obratlů a stlačení míchy. Následkem může být ochrnutí končetin a zasažení dalších tělesných funkcí.

Zdravotní obtíže – další systémy

1 Pokožka

Mnoho dětí má **suchou pokožku**, která praská, olupuje se nebo svědí. Je důležitá pravidelná péče a zvlhčování.

3 Pokožka

Asi jedna třetina dětí se rodí se **srdeční vadou**, která může mít mnoho různých podob. Nejčastější jsou defekty přepážek a problémy s chlopněmi.

2 Zuby

Dětem se zuby **prořezávají později** a mléčné zuby vypadávají později. Děti jsou **náchylnější k onemocnění dásní**, proto je důležité věnovat patřičnou pozornost péči o chrup.

4 Štítná žláza

U jedinců jsou častější obě formy **hypotyreózy** (vrozená i získaná). Nedostatek hormonu tyroxinu může ovlivnit růst a vývoj. Léčba spočívá v celoživotním podávání chybějícího hormonu.

Srdeční vady u Downova syndromu

Asi **jedna třetina dětí** s Downovým syndromem se rodí se srdeční vadou. Tyto vady mohou mít mnoho různých podob a vyžadují odbornou kardiologickou péči.



Defekt předsíňkomorové přepážky

Postihuje 1 ze 6 dětí. V přepážce mezi předsíněmi a komorami je otvor, chlopně bývají deformované. Dítě může být dušné a snadno unavitelné.



Defekt mezikomorové přepážky

Vyskytuje se u jednoho z deseti dětí. Mezi komorami je otevřená překážka, část krve se dostává z levé komory do pravé. Následuje dušnost a špatný přírůstek váhy.



Otevřená Botallova dučej

Výskyt u jednoho z 50 dětí. Tepna, která měla být zavřená po narození, zůstává otevřená a část krve proniká zpět do plic.



Fallotova tetralogie

Trpí jí jedno ze 100 dětí. Jde o čtyři současně se vyskytující abnormality. Dítě může mít namodralou barvu. Vyžaduje složitou srdeční operaci.

Genetické příčiny a formy

Výskyt tohoto postižení je v každé populaci přibližně stejný. Uvádí se průměrný výskyt u **jednoho ze 700 narozených dětí** všech etnických skupin.

1 Rizikové faktory

- Matky nad 35 let
- Příliš mladé matky (15-19 let)
- Otcové nad 50 let
- Radiace a fyzikální vlivy

2 Genetická podstata

Downův syndrom je **vrozená chromozomální vada** a patří mezi tzv. genomové choroby. Označuje se jako **trisomie 21. chromozomu**.

Přítomnost nadbytečného chromozomu negativně ovlivňuje životnost plodu – cca 80 % těhotenství končí potratem.

Tři formy Downova syndromu

1

Nondisjunkce (volná trisomie)

95 % případů – Každá buňka místo 46 chromozomů má 47 chromozomů. Jeden z rodičů předá dítěti ze spermie nebo vajíčka místo obvyklého jednoho 21. chromozomu chromozomy dva.

Věk matky je pro nondisjunkci zásadním faktorem. Asi ve 20 % případů pochází nadbytečný chromozom ze spermie.

2

Translokace

4 % případů – Příčinou není celý nadbytečný chromozom, ale nadbytečná část 21. chromozomu. U jedné třetiny těchto dětí je zjištěno, že nositelem je jeden z rodičů.

U translokace nehraje žádnou roli věk rodičů. Nositel translokace je bez Downova syndromu, ale má vyšší pravděpodobnost narození dítěte se syndromem.

3

Mozaika

1 % případů – Některé buňky mají 46 chromozomů, jiné 47. Jedinec má nadbytečný 21. chromozom pouze v některých tělových buňkách.

Jedinci s touto formou nemívají tolik nápadných fyzických příznaků, jejich projevy a vývoj se blíží obecnému průměru. Normální úroveň intelektových schopností mají velmi zřídka.

Prenatální diagnostika – neinvazivní metody

Těhotné ženy podstupují v průběhu těhotenství četná vyšetření, která mohou odhalit vrozené vady plodu. Vyšetření se dělí na **neinvazivní** (nezasahující do těla matky) a **invazivní** (zasahující do těla matky).

1 Triple test

- Provádí se mezi **14.-16. týdnem těhotenství**. Kvantitativní biochemické vyšetření z krve matky měří tři látky:
- Sníženou hladinu alfafetoproteinu (AFP)
 - Sníženou hladinu volného estriolu (E3)
 - Zvýšenou hladinu lidského choriového gonadotropinu (hCG)

Pravděpodobnost odhalení vrozené vývojové vady: **54-65 %**

2 Ultrazvukové vyšetření

11.-13. týden – vyšetření širokého projasnění v podkožní oblasti šíje plodu. Přítomnost většího množství tekutiny často spojeno s chromozomálními aberacemi.

18.-22. týden – podrobné vyšetření může odhalit zkrácení stehenní kosti, rozšíření močových cest, vrozené srdeční vady atd.

3 Vyšetření nosních kůstek

Provádí se v 1. trimestru. Pokud kůstky chybí, je možnou příčinou chromozomální vada. Toto vyšetření se moc nevyužívá.

Prenatální diagnostika – invazivní metody

Biopsie choriových klků (CVS)

6.-11. týden těhotenství

Odběr vzorku z budoucí placenty plodu. Kratší doba čekání na výsledky oproti amniocentéze.

Nevýhoda: Zvýšené riziko potratu, nejistá interpretace výsledků

1

Kordocentéza

Po 20. týdnu gravidity

Odběr krve plodu z pupečnickové cévy pod kontrolou ultrazvuku. Indikováno pro objasnění nejasného nálezu.

Nevýhoda: Dvojnásobně zvýšené riziko potratu oproti amniocentéze

3

2

Amniocentéza

16.-18. týden těhotenství

Odběr vzorku plodové vody obsahující plodové buňky. **Spolehlivost až 99,5 %**

Nevýhoda: Dlouhé trvání (nepříjemné období nejistoty), riziko spontánního potratu 0,5-1 %

 **Důležité:** V případě pozitivního nálezu lze zamezit dalšímu vývoji plodu. U dvojčat jednovaječných, kdy jedno má Downův syndrom, bude mít i druhé tento syndrom. U dvojvaječných dvojčat se syndrom nemusí vyskytnout u obou.

Vývoj dítěte – novorozenecké a kojenecké období

Novorozenec (první měsíc)

- Nižší svalový tonus
- Špatná kontrola rukou
- Může být spavé nebo naopak velmi čilé
- Křik bývá obvykle jemný
- Méně účinné sání, delší krmení
- Velmi dobře reaguje na zvuky

Období do jednoho roku

Obrovský vývojový skok ve všech oblastech. Na konci prvního roku:

- Samo a bez opory sedí
- Aktivně se snaží lézt
- Natahuje se po předmětech
- Přenáší předmět z ruky do ruky
- Zeširoka se usměje při pohledu na dospělého
- Intenzivní žvatlání
- Dokáže pít z šálku

Včasně zahájená odborná péče je nesmírně důležitá. V ČR vykonává záslužnou práci Speciálně pedagogické centrum při Mateřské škole speciální v Praze 8, které má ve své péči děti již od věku šesti týdnů.

Vývoj dítěte – batole a předškolní věk



Batole (2-3 roky)

Vývoj pohybových schopností, ale zpomalení v ostatních oblastech. Většina dětí nechodí bez pomoci až do začátku třetího roku.

- Zvládá chůzi s oporou
- Sbírá drobné předměty
- Rozezná známé lidi od cizích
- Samo se napije z částečně plného šálku
- První slovo kolem druhého roku
- Období negativismu, záchvaty vzteku



Předškolní věk (3-5 let)

Dítě začíná vyhledávat společnost jiných dětí. Oblast hrubé motoriky již vyvrálejší.

- Samostatně chodí po schodech
- V pěti letech koordinuje pohyb při běhu
- Naučí se jezdit na tříkolce
- Značný pokrok v chození na toaletu
- Delší a obsahlejší věty
- Poslouchá složitější říkanky a pohádky
- Klade otázky typu "co" a "kde"

Vývoj dítěte – školní věk a dospívání

Školní věk (6-12 let)



Dospívání

Hormonální změny a s tím související fyzické a emocionální projevy ve stejném věku jako u ostatní populace.

Pubertální změny:

- Sklony k únavě
- Náhlé návaly vzteku a vzdoru
- Potřeba trpělivosti a jasných hranic

Důležité: V tomto období by mělo dojít k sexuální výchově ve srozumitelné formě, také z důvodu prevence sexuálního zneužívání.

Dítě si uvědomuje své schopnosti, roste sebejistota a schopnost navazovat nové sociální vztahy.

- Zvyšuje se svalový tonus a koordinace
- Od 10 let umí napsat některá písmena a číslice
- Samostatnější při oblékání
- Dokáže se samo vykoupat, vyčistit si zuby
- Slovní zásoba kolem 2000 slov
- Může být stydlivě a málomluvné
- Myslení je konkrétní



Život v dospělosti

1 Řeč a komunikace

Nesrozumitelná řeč často komplikuje život dospělým osobám s Downovým syndromem. Je to pro ně velmi frustrující a často proto odmítají zahajovat konverzaci.

3 Pracovní uplatnění

Dospělý člověk s Downovým syndromem je **schopen pracovního zařazení**. Vhodné jsou:

- Podporované zaměstnávání
- Chráněná pracovní místa
- Sociálně terapeutické dílny

2 Délka života

Lidé s Downovým syndromem se ve zdraví **dožívají padesáti až šedesáti let**. Vždy potřebují větší pomoc než průměrný člověk, míra pomoci může být různá.

4 Samostatné bydlení

Dospělé osoby s Downovým syndromem jsou schopny **samostatného bydlení nebo chráněného bydlení** s různou mírou podpory.



Závěrečné shrnutí

Každé dítě s Downovým syndromem je **jedinečnou osobností** s vlastními kvalitami, schopnostmi a potřebami.



Individuální přístup

Děti mohou mít všechny známé odchylky nebo jenom některé, mohou mít těžké mentální postižení nebo téměř průměrnou inteligenci. Každé dítě vyžaduje individuální přístup.



Význam rané intervence

Včasně zahájená odborná péče je nesmírně důležitá. Přiměřeným cvičením a soustavnou stimulací lze výrazně ovlivnit tělesné a mentální omezení těchto dětí.



Role rodiny

Vliv rodiny při výchově dětí s Downovým syndromem je nesporný. Akceptující přátelské prostředí je klíčové pro optimální vývoj dítěte.



Kvalita života

S odpovídající podporou a péčí mohou lidé s Downovým syndromem vést spokojený a naplněný život, pracovat a být aktivními členy společnosti.