

Downov sindrom

Andreja Štular, ZD Kranj
Ana Perdih, ZD Ljubljana

Vodenje bolnika s kronično boleznijo v DM
april 2018

Hipotonija, sedlast nasek, epikantalna
guba ...

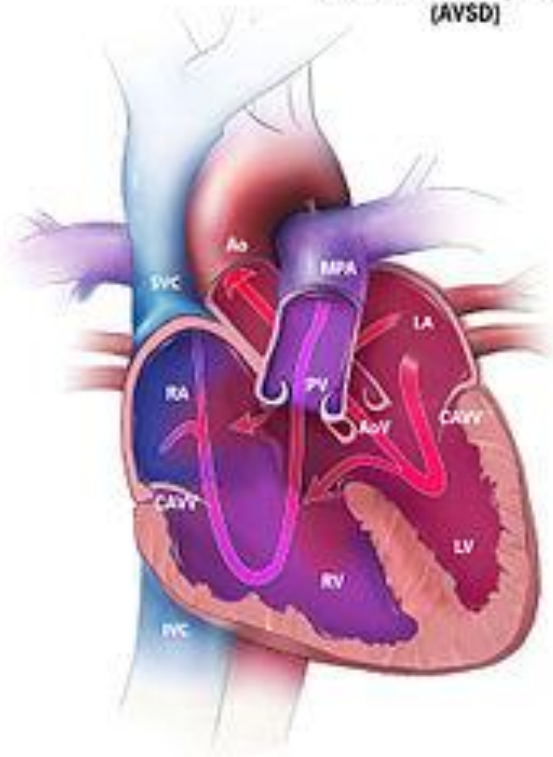


Motnja v duševnem razvoju



Polimorbidnost

Atrioventricular Septal Defect (AVSD)



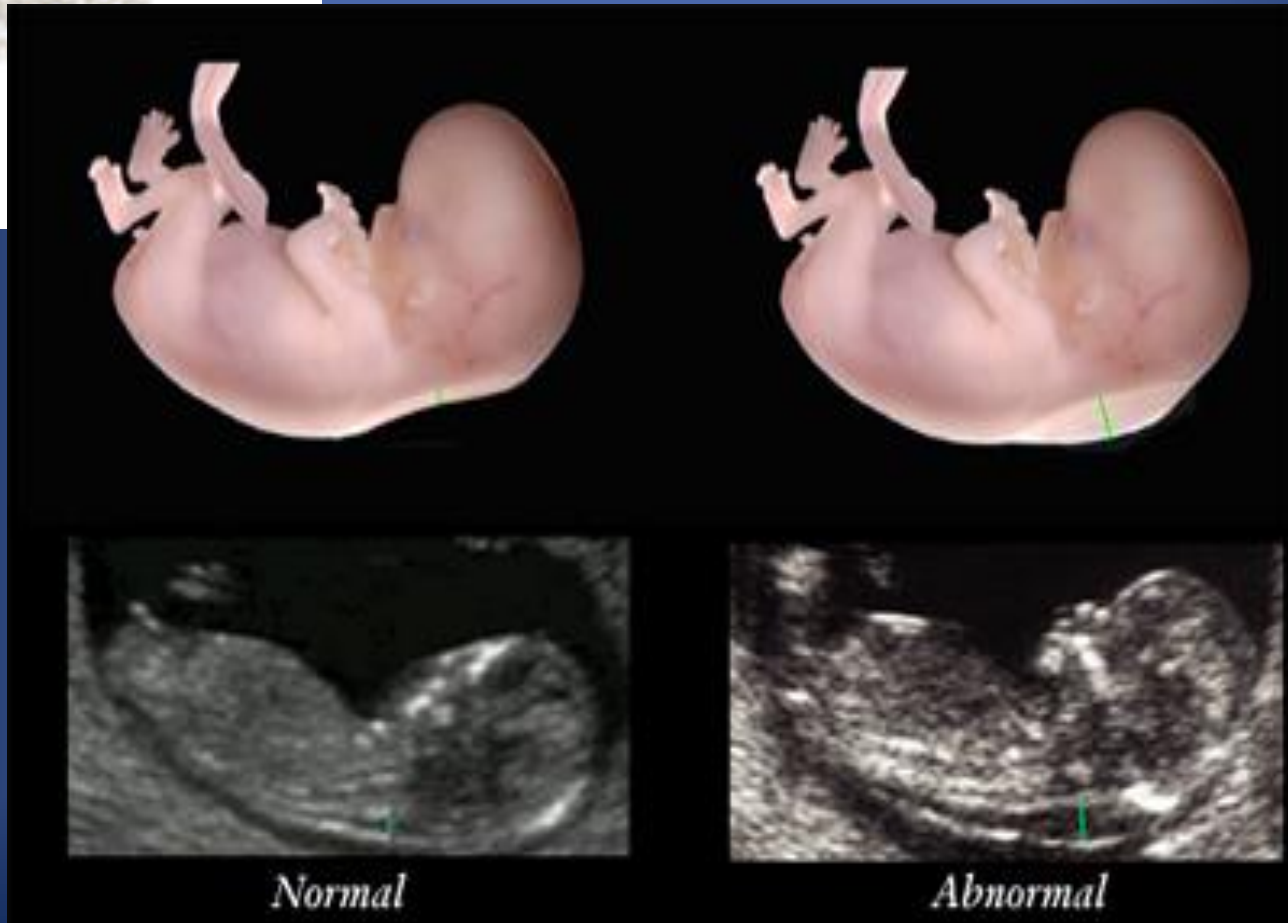
RA, Right Atrium
RV, Right Ventricle
LA, Left Atrium
LV, Left Ventricle

SVC, Superior Vena Cava
IVC, Inferior Vena Cava
BPA, Main Pulmonary Artery
Ao, Aorta

CAVV, Common Atrioventricular Valve
PV, Pulmonary Valve
AVV, Aortic Valve



Nuhalna svetlina



Amniocenteza



Strah



Žalost

Umetna prekinitev nosečnosti







© Instagram/Alan Lawrence



© Alan Lawrence





© Alan Lawrence

Večina oseb z DS ima lažjo oz. zmerno motnjo v duševnem razvoju. Njihov intelektualni razvoj je bistveno odvisen od okolja, v katerem živijo, in njegovih zahtev.



Zunanji videz osebe z DS in njena artikuliranost ne izražata njenih dejanskih kognitivnih sposobnosti.

Mit: Otroci z DS morajo obiskovati osnovne šole s prilagojenim programom.



Vse več otrok z DS v različnih državah je vključenih v redne šolske programe skupaj s svojimi vrstniki.

Otroci z DS imajo odličen vidni spomin. Njihov učni potencial še ni dokončno odkrit.



Raziskave so pokazale, da so že majhni otroci z DS sposobni razviti celo vrsto taktik, s katerimi prepričajo okolico, da malo razumejo in malo zmorejo.

Mit: Ljudje z DS ne morejo doseči normalnih življenjskih ciljev.



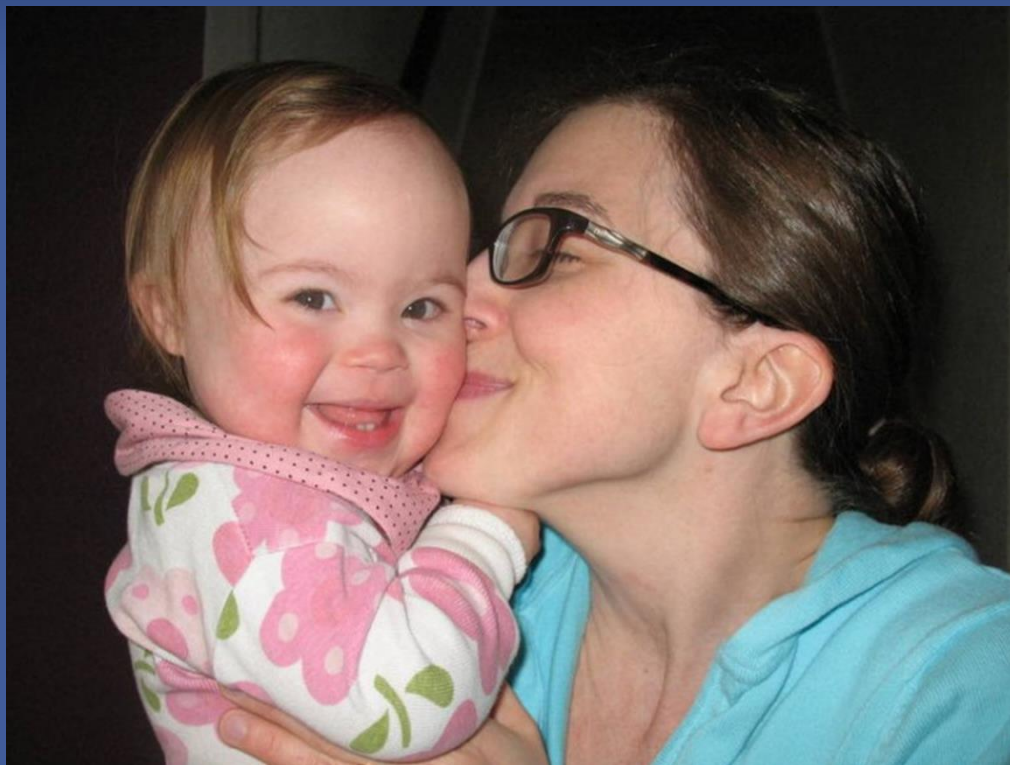
S primerno podporo lahko. Velika večina oseb z DS se nauči hoditi in govoriti, veliko jih obiskuje redne osnovne šole, doseže določeno stopnjo izobrazbe, nekateri se zaposlijo, poročijo in živijo polno in do določene mere neodvisno odraslo življenje.

Ljudje z DS so si podobni.



Pri tem sindromu se lahko pojavljajo določene telesne značilnosti. Ljudje z DS imajo lahko vse ali pa nobene. Oseba z DS bo vedno bolj podobna svojim sorodnikom kot pa drugim osebam z DS.

Mit: Samo starejše matere imajo otroka z DS.



Čeprav imajo starejše nosečnice višjo individualno možnost, da se jim rodi otrok z DS, se jih tudi do 70% rodi mladim materam zaradi večje rodnosti v tej starostni skupini.

Mit: Otrok z DS uniči zakon.



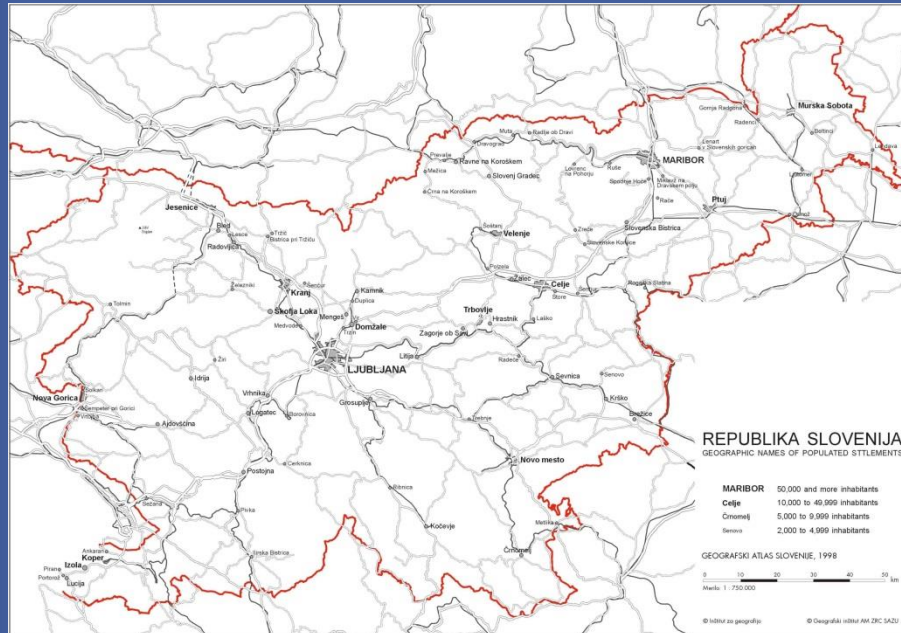
Obsežna študija je pokazala, da so ločitve redkejše v družinah otrok z DS kot v splošni populaciji.

Mit: Otrok z DS negativno vpliva na sorojence.



Številne raziskave tega niso potrdile. Obstajajo dokumentirani primeri sorojencev, pri katerih so se povečale toleranca, empatija in pozornost.

Incidenca: 17 (\pm 5)



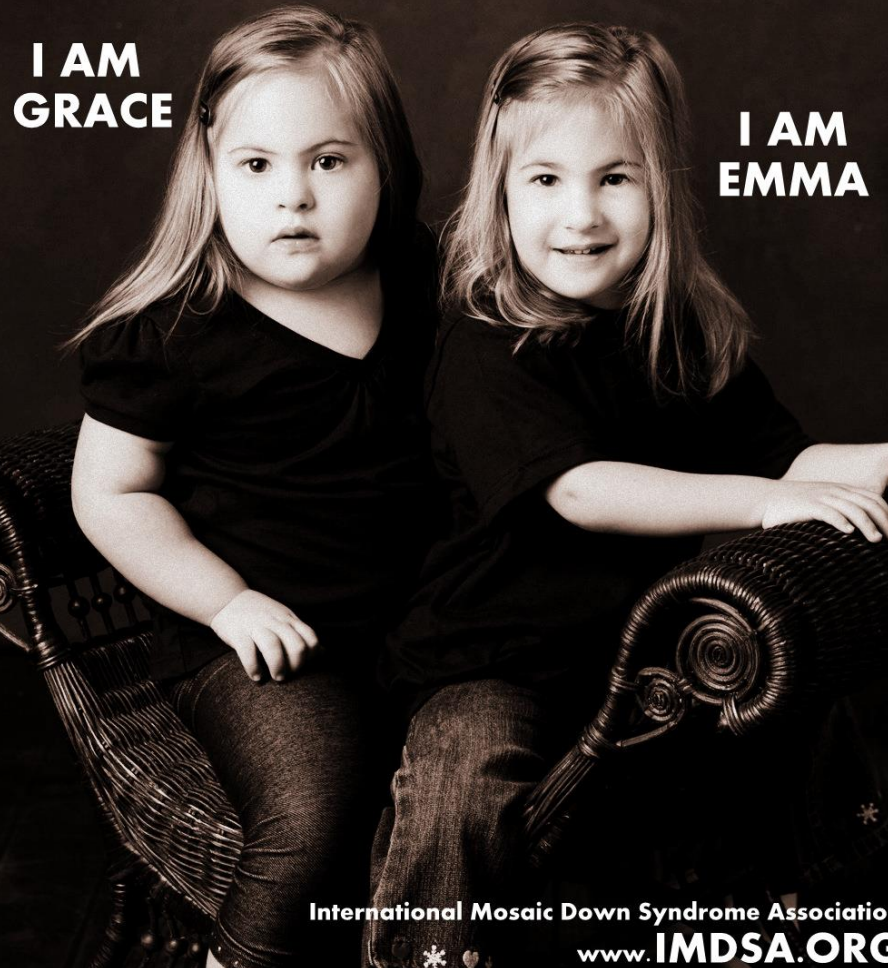
Prevalenca: 700

Življenjska doba oseb z DS se je precej podaljšala in v razvitem svetu znaša približno 60 let.



Na Hrvaškem ima trenutno najstarejša oseba z DS 84 let.

**Double the miracle, double the love.
We are fraternal twins.
We have mosaic Down syndrome.**



DS se pojavlja v treh oblikah: trisomija 21, mozaicizem in translokacija.



Ena od največjih težav, s katero se spopadajo osebe z DS, je komunikacija: govor, izražanje svojih misli in potreb.

prirojene srčne napake
DIABETES
naglušnost
slabovidnost
motnje hranjenja
motnje spanja
obolenja ščitnice
EPILEPSIJA
demenca
debelost
Levkemija
rak testisov
celiakija
gingivitis
DEPRESIJA
izpah pogačice
kranio-cervikalna nestabilnost

Nekatere bolezni se pri DS pojavljajo pogosteje kot pri splošni populaciji, vendar ima posameznik z DS navadno le nekatere med njimi.

Obolenja srca

- 40 - 50% novorojenčkov z DS ima prirojeno srčno napako, najpogosteje AVSD.



- Pri odraslih, ki srčnih napak niso imeli korigiranih, lahko vidimo razvoj Eisenmengerjevega sindroma: hudo cianozo, betičaste prste in intoleranco za napor.
- Od pozne adolescence dalje se pogosteje pojavljata asimptomatski prolaps mitralne zaklopke in aortna regurgitacija. Prolaps mitralne zaklopke lahko napreduje v mitralno regurgitacijo in naprej v AF ter popuščanje levega ventrikla.

Levkemija

Zboli 2-3% otrok z DS, najpogosteje ob rojstvu in od 3. - 6. leta.

- akutna mieloidna levkemija (AML) in
- akutna megakariocitna levkemija (AMkL), ozdravitev je 80 do 100%.
- Akutna limfoblastna levkemija (ALL)
- Prehodna mieloproliferativna motnja



Anemija: omotica, utrujenost, dispnea, bledica.

Trombocitopenija: nagnjenost k modricam in krvavitvam.

Levkopenija: pogoste/hude infekcije z izpuščaji, dolgotrajno povišana TT.

Visoka levkocitoza lahko povzroči retinalne krvavitve, tinitus, spremembe v duševnem stanju, priapizem in kap.

Povečane bezgavke, vranica (bolečina pod LRL), bolečine v kosteh in sklepih, izguba apetita in hujšanje.

Med zdravljenjem je stalno potrebno iskati ravnotežje med zdravilnimi učinki KT in njeno toksičnostjo.



Ortopedske bolezni

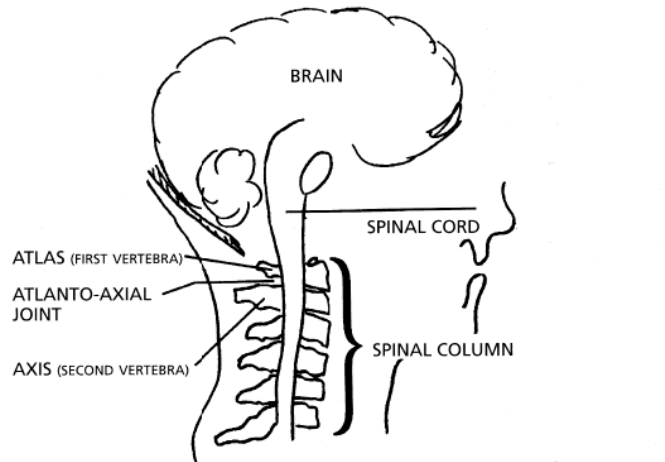
Mišična hipotonija in ohlapnost ligamentov nastaneta zaradi nepravilnega tvorjenja kolagena tip 6. Najbolj so prizadeta stopala, kolena, kolki in hrbtenica:

- kraniovertebralna nestabilnost,
- ploska stopala in hallux valgus,
- izpah pogačic,
- izpah in obraba kolkov,
- osteoporoza.

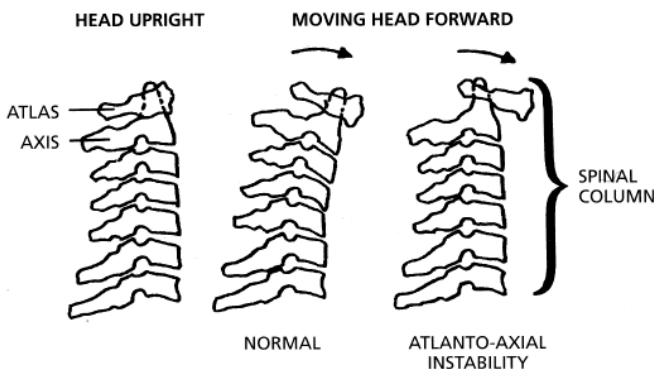


Kraniovertebralna nestabilnost

= povečana gibljivost med prvima dvema vretencema in med lobanjo in prvim vretencem.



- lahko v vseh starostnih obdobjih povzroča akutne ali kronične težave.
- 10-27% oseb z DS ima radiološko zaznavno hiperobilnost v tem predelu, le majhen delež ima simptome.
- Pri asimptomatskih osebah z DS rutinsko RTG presejanje ni zanesljivo in ni priporočeno. Ni dokaza, da bi športne aktivnosti pri njih povečevale možnost za poškodbe vratne hrbtenice bolj kot pri splošni populaciji. Pozornost pri gimnastiki!



Akutni simptomi:

- bolečina v vratu
- nenaravna drža glave
- zmanjšana gibljivost vratu



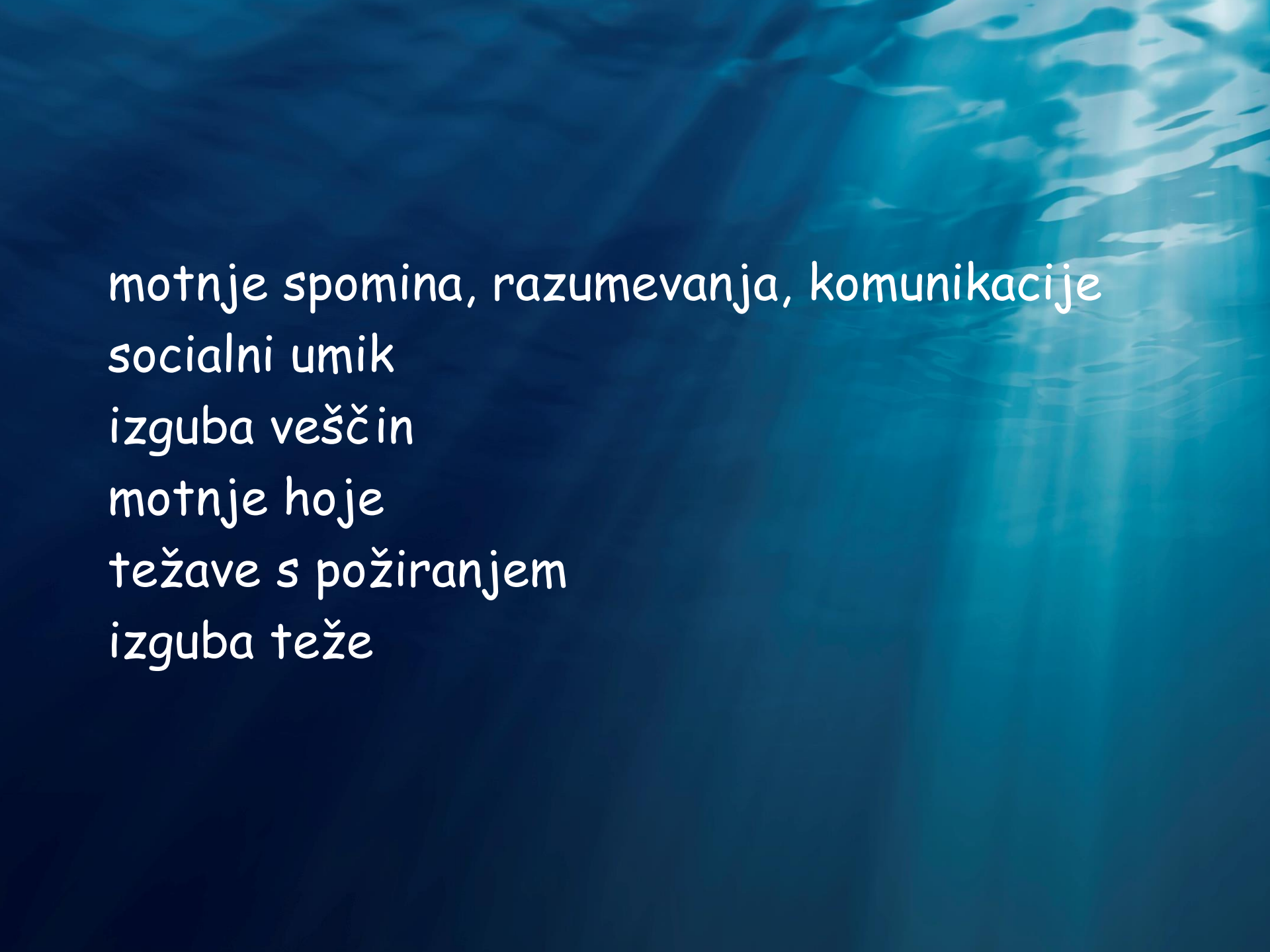
Ob prisotnosti teh simptomov je potrebna
urgentna napotitev k nevrokirurgu!

KRONIČNE SIMPTOME

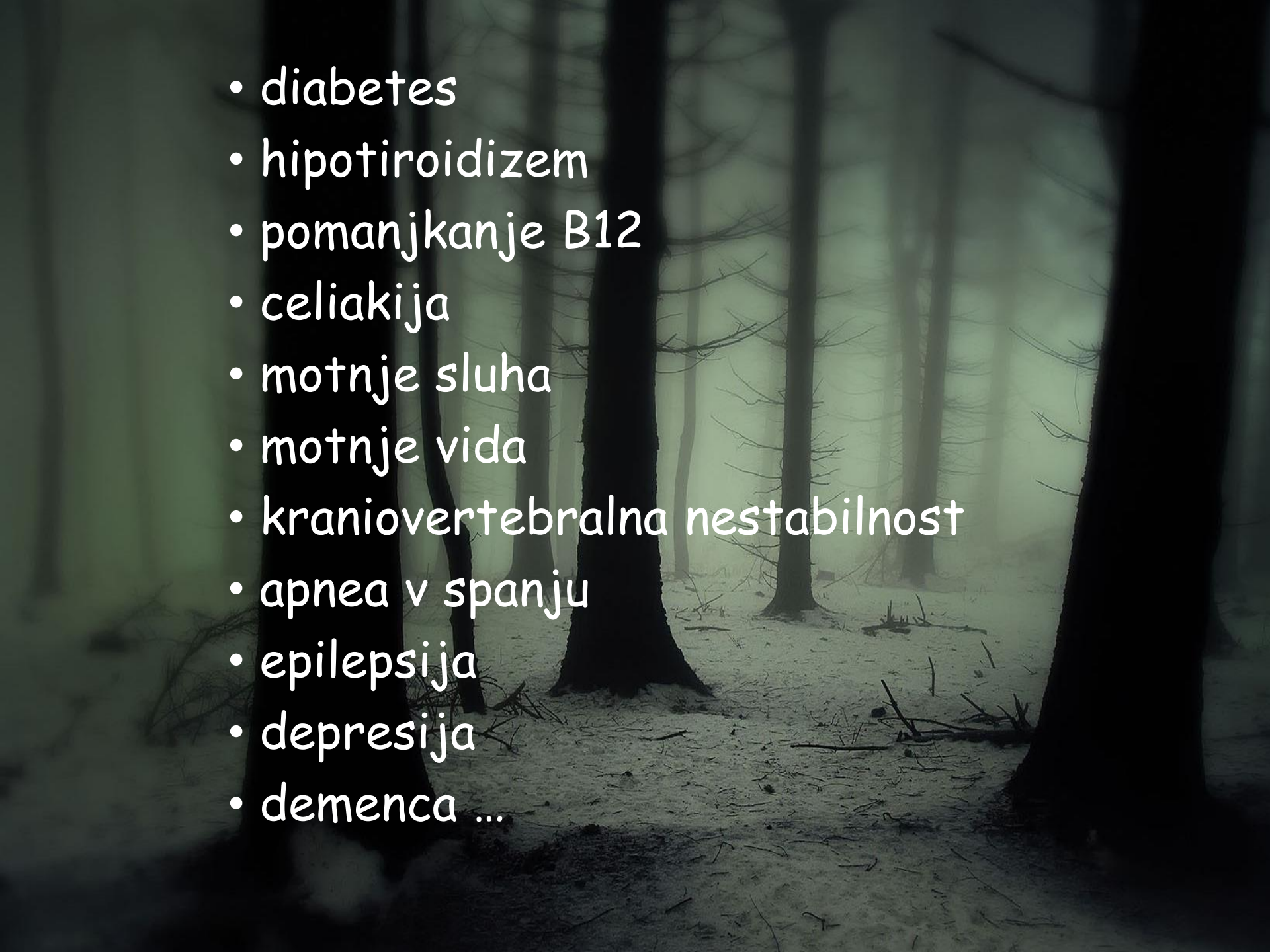
je zelo lahko spregledati in pri starejših odraslih pripisati demenci ali kakšnemu drugemu nevrološkemu obolenju!

- poslabšanje hoje in ročnih spretnosti
- vedno večja utrudljivost pri hoji
- pogosti padci
- bolečine v vratu





motnje spomina, razumevanja, komunikacije
socialni umik
izguba veščin
motnje hoje
težave s požiranjem
izguba teže

- 
- diabetes
 - hipotiroidizem
 - pomanjkanje B12
 - celiakija
 - motnje sluha
 - motnje vida
 - kraniovertebralna nestabilnost
 - apnea v spanju
 - epilepsija
 - depresija
 - demenca ...

Diabetes

- DM tip 1 je pogostejši kot v splošni populaciji.
- DM tip 2 je enako pogost in povezan z debelostjo.
- Osebe z DS bodo redko same poročale o simptomih ali zapletih diabetesa. Zato pri pojavu psiholoških težav testiramo tudi krvni sladkor.
- Nekateri osebe z DS so sposobne same voditi svojo bolezen.



Bolezni ščitnice

- Pogoste so v vseh obdobjih življenja, običajno gre za hipotiroidizem.
- Simptomi so neznačilni, zato so zelo pomembne laboratorijske preiskave TSH in ščitničnih hormonov, ki naj bi jih skupaj s ščitničnimi protitelesi redno opravljali na dve leti.



- **Neprepoznane so pomemben vzrok sekundarne prizadetosti!**

Bolezni prebavil

- prirojene nepravilnosti
- motnje hranjenja
- GERB
- celiakija - 5% oseb z DS



Pomanjkanje B12



- Je pogostejše in deloma posledica celiakije.
- Povzroča simptome, ki lahko spominjajo na Alzheimerjevo bolezen:
 - slabši apetit,
 - motnje ravnotežja,
 - izguba spomina,
 - zmedenost...

Inkontinenca

- urina je lahko funkcionalna ali anatomska. Slednjo lahko izključimo z normalnim izvidom UZ sečil pred in po mikciji.
- ne-nevrogeni nevrogeni mehur je pri DS pogostejši. Nastane zaradi neustreznega vzorca krčenja zunanega sfinktra mehurja med mikcijo, pridobljenega v obdobju navajanja otroka na kahlico. Gre za dnevno in nočno urinsko inkontinenco s tipičnim šibkejšim in intermitentnim curkom urina. Potrebno ga je čim prej odkriti, saj povzroča pogoste uroinfekte, konstipacijo, inkontinenco za blato, vezikouretralni refluks, trabekuliran mehur, hidronefrozo, lahko celo končno odpoved ledvic.
- blata pri odraslem lahko pomeni nov vedenjski problem ali je posledica fekalne impakcije zaradi dolgotrajne in neopažene konstipacije!



Bolezni ustne votline in zob

- Spremenjena anatomija : - sedlast nos
 - hipoplastična maxila, mandibula
 - gotsko nebo
 - protruzija jezika
 - zobne anomalije (malokluzija, agenezija ...)
 - hipersenzitivnost ustne sluznice
 - disfunkcija temporomandibularnih sklepov



- Oteženo sesanje, žvečenje, govor.
- Dihanje skozi usta: vnetja ustnih kotov, slab zadah, razpokane ustnice in jezik, afte, slinjenje.
- Pogosti in hudi periodontitisi.
- Bruksizem in različne malokluzije so lahko vir obraznih bolečin.

Motnje sluha

- Prisotne pri 50% oseb z DS vseh starosti.
- Sluhovodi so ožji in pogosto polni ušesnega masla.



- Lahko so pomemben vzrok sekundarne prizadetosti.
- Osebe z DS vseh starosti morajo biti vse življenje redno obravnavane pri specialistih ORL, prag za napotovanje ob akutnih težavah naj bo nižji.
- Uporaba slušnih pripomočkov je navadno uspešna.

Motnje vida

- so zelo pogoste in se pojavljajo na novo vse življenje:
 - ❖ v otroštvu: glavkom,
 - ❖ v najstniških letih: keratokonus,
 - ❖ v zgodnji odraslosti katarakta in prezbiopija!
- Posledice:
 - ❖ oviran kognitivni in motorični razvoj,
 - ❖ navidezna izguba veščin,
 - ❖ vedenjski problemi,
 - ❖ težave pri hoji ...
- Pregled pri oftalmologu v otroštvu in adolescenci vsako leto, kasneje na dve leti!
- **Motnja v duševnem razvoju ni kontraindikacija za temeljit pregled pri oftalmologu!**



Motnje spanja

- Pogoste so pri vseh osebah z motnjo v duševnem razvoju, ima jih 50% otrok z DS.



- Težko usnavanje.
- Pogosto ali prezgodnje prebujanje.
- Motnje dihanja v spanju: smrčanje, OSAS ima več kot 60 % odraslih oseb z DS.
- Parasomnije: nočna mora, hoja in govorjenje v spanju, ritmični gibi v spanju

Epilepsija



Najpogostejša v zgodnjem otroštvu
in ob začetku demence.

- Posebej nevarni so nočni epileptični napadi, ki lahko povzročijo nenadno nepričakovano smrt zaradi epilepsije!

Depresija

- Prizadane 5- 10% oseb z DS, pogosteje žensk.
- Simptomi so lahko
 - ❖ neznačilni zaradi težav pri govoru in izražanju čustev: plašnost, negotovost, zmanjšana samozavest, zmanjšanje aktivnosti, motnje spomina, upad že osvojenih veščin.
 - ❖ videti kot novi vedenjski problemi: razdražljivost, nemir, trmoglavost.
 - ❖ izraziti na telesnem nivoju: nespečnost, zmanjšan apetit, spremembe telesne teže.
- Zdravljenje je podobno kot pri splošni populaciji.



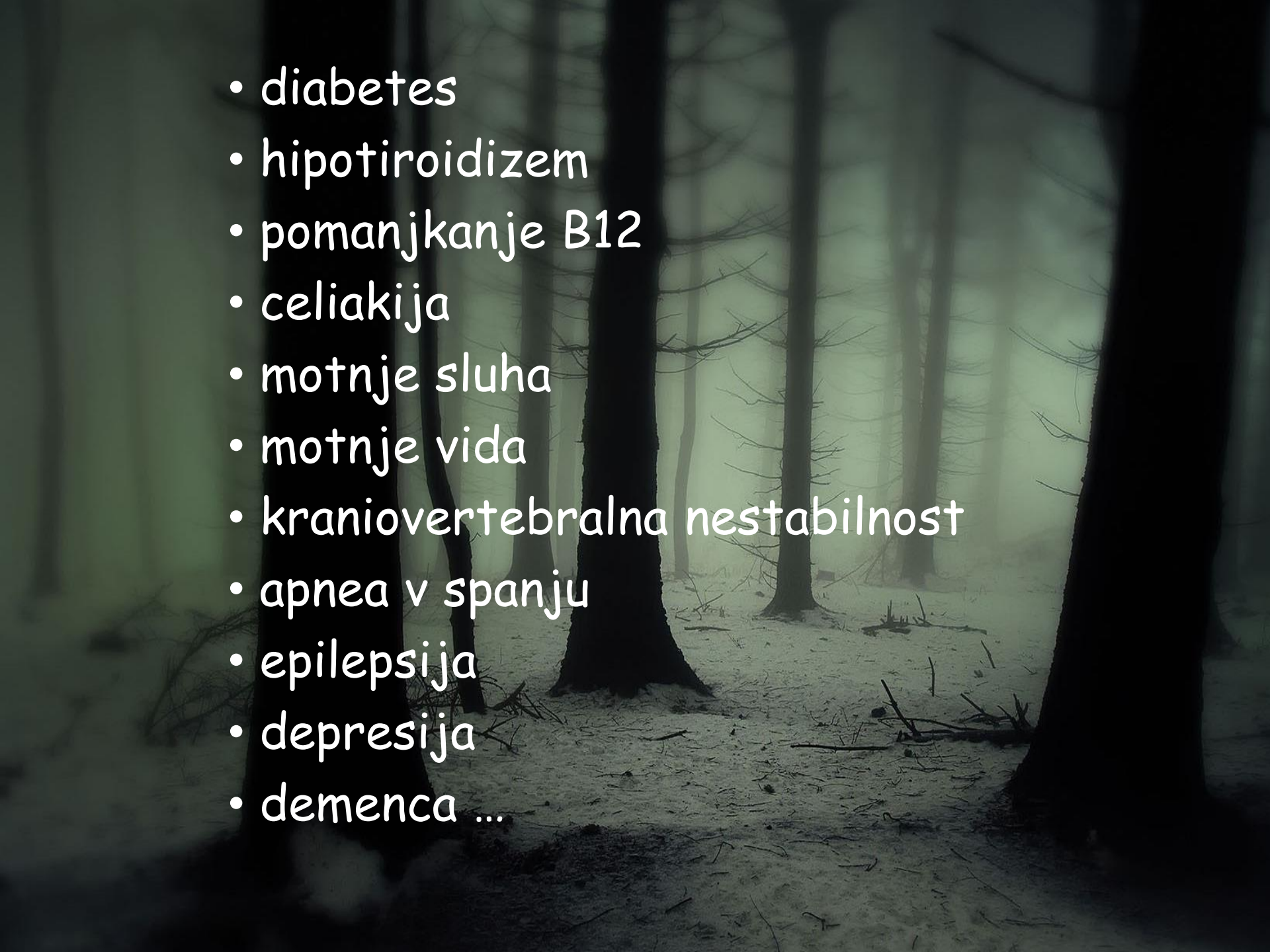
Demenca

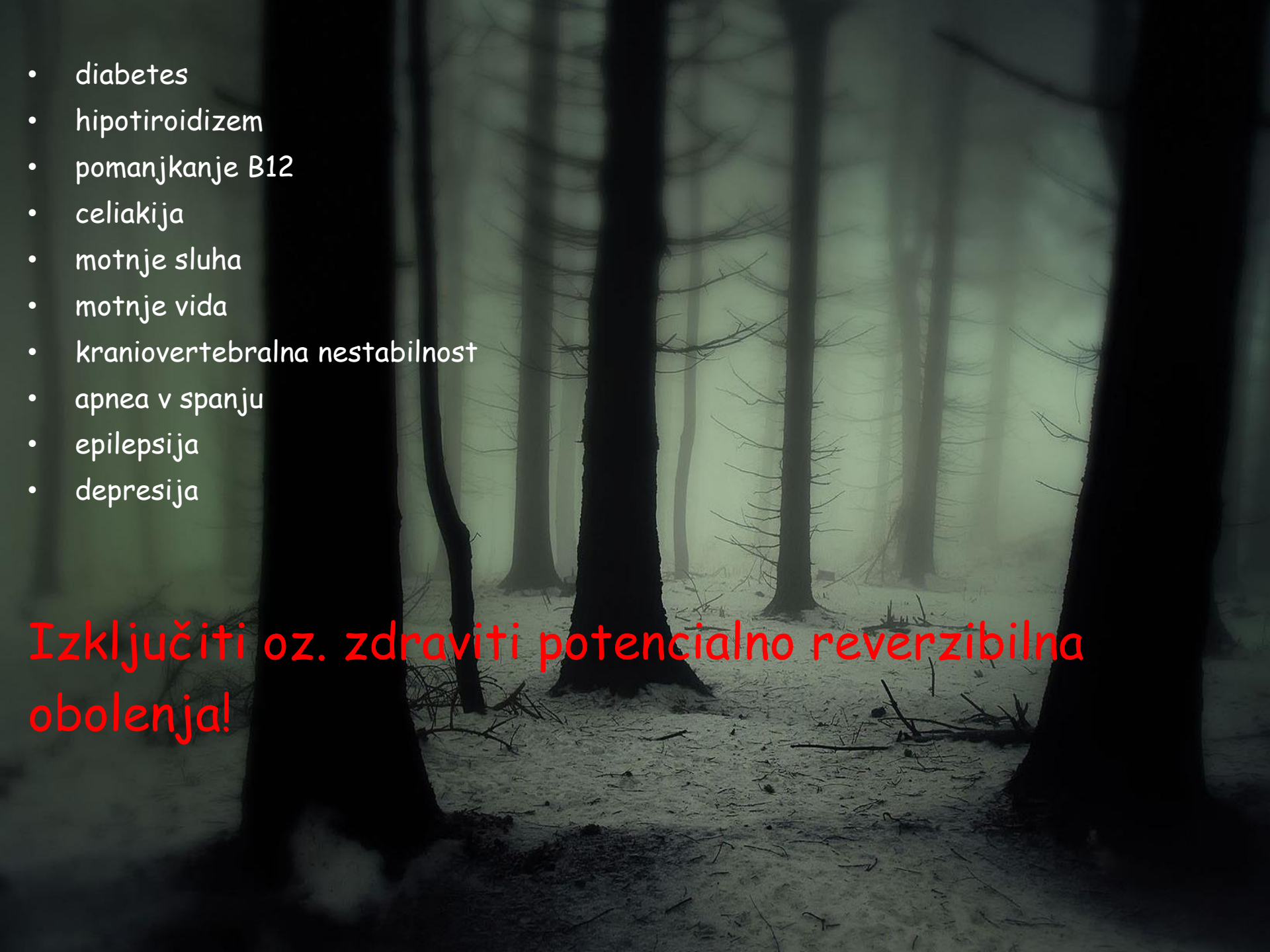


Image courtesy of the Down's Syndrome Association

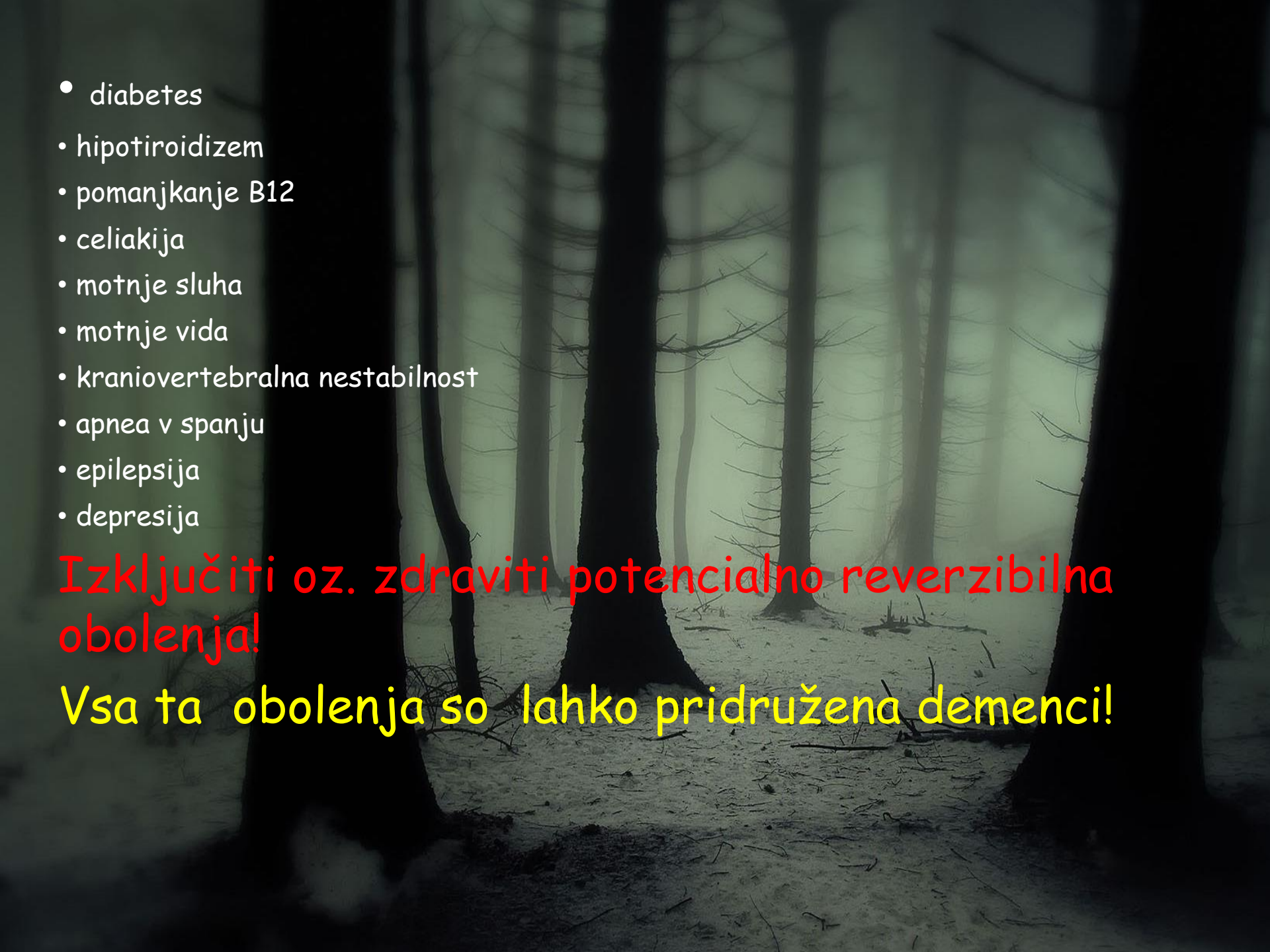
Prizadene 15% oseb z DS po 45. letu in približno
75% po 65. letu.

motnje spomina, razumevanja, komunikacije
socialni umik
žalost, zaskrbljenost
razdražljivost
nemir, razdražljivost, motnje spanja
izguba veščin in koncentracije
motnje hoje
težave s požiranjem
izguba teže
inkontinenca
epileptični napadi, ki se začnejo v odraslosti

- 
- diabetes
 - hipotiroidizem
 - pomanjkanje B12
 - celiakija
 - motnje sluha
 - motnje vida
 - kraniovertebralna nestabilnost
 - apnea v spanju
 - epilepsija
 - depresija
 - demenca ...

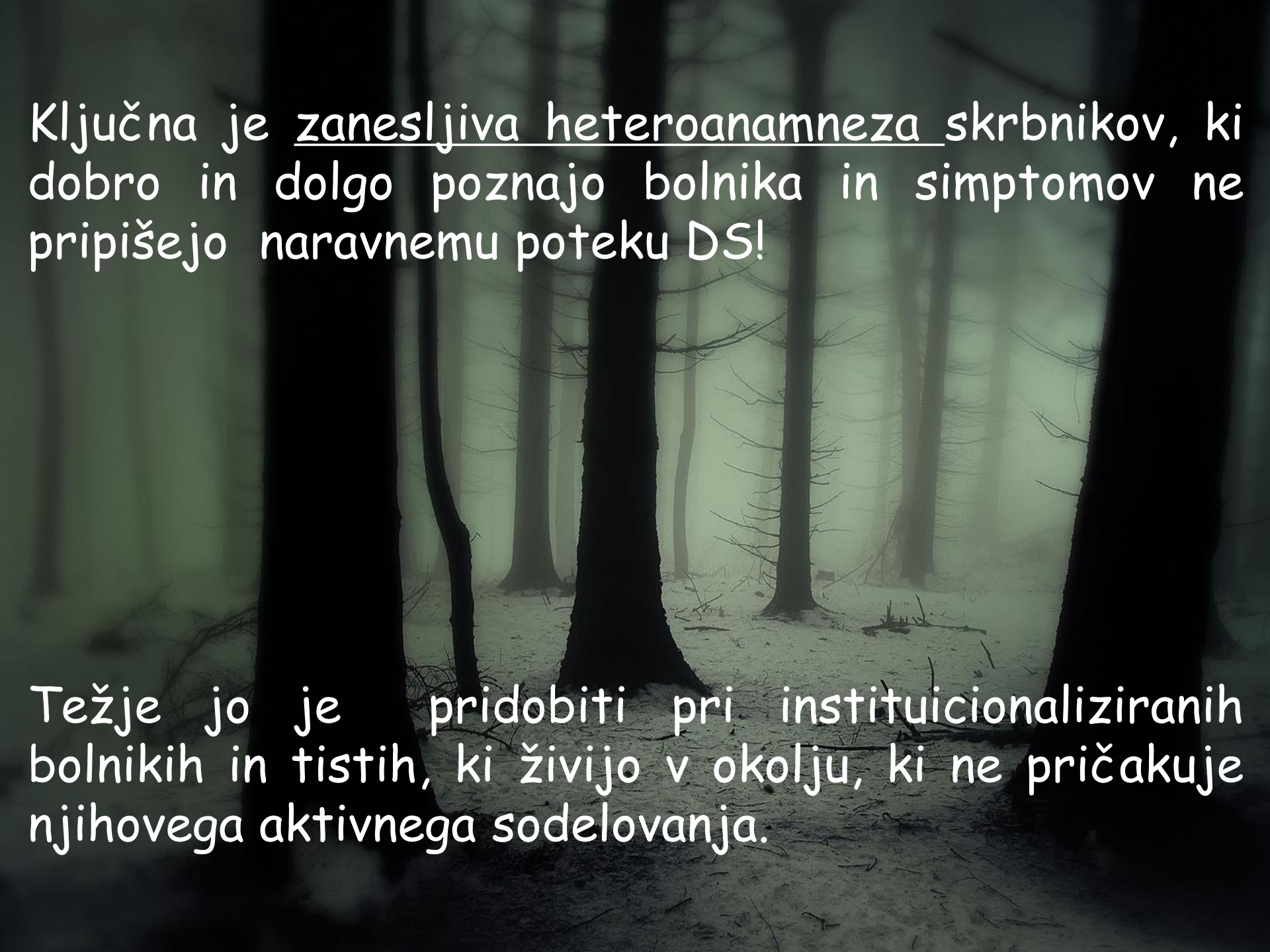
- 
- diabetes
 - hipotiroidizem
 - pomanjkanje B12
 - celiakija
 - motnje sluha
 - motnje vida
 - kraniovertebralna nestabilnost
 - apnea v spanju
 - epilepsija
 - depresija

Izključiti oz. zdraviti potencialno reverzibilna obolenja!

- 
- diabetes
 - hipotiroidizem
 - pomanjkanje B12
 - celiakija
 - motnje sluha
 - motnje vida
 - kraniovertebralna nestabilnost
 - apnea v spanju
 - epilepsija
 - depresija

Izključiti oz. zdraviti potencialno reverzibilna obolenja!

Vsa ta obolenja so lahko pridružena demenci!



Ključna je zanesljiva heteroanamneza skrbnikov, ki dobro in dolgo poznajo bolnika in simptomov ne pripišejo naravnemu poteku DS!

Težje jo je pridobiti pri institucionaliziranih bolnikih in tistih, ki živijo v okolju, ki ne pričakuje njihovega aktivnega sodelovanja.

Hipertenzija

- je pri osebah z DS redka in jo je potrebno ustrezno diagnostično obdelati.
- Zdravljenje je enako kot pri splošni populaciji.
- Zaradi močne povezave med slabo zdravljeno hipertenzijo in demenco je potrebno zagotoviti redno jemanje ustreznih doz zdravil.



Koristno je vedeti

- Starši otroka z motnjo v duševnem razvoju naj ob pomoči Centra za socialno delo pridobijo na okrajnem sodišču **Sklep o podaljšanju roditeljskih** pravic še pred doseženo polnoletnostjo.
- Sklep mora biti vložen v zdravstveni karton otroka.
- Osebni zdravnik lahko staršem odobri 15 delovnih dni za nego bolnega polnoletnega otroka z zmerno, težjo ali težko motnjo v duševnem razvoju.
- Pristojni imenovani zdravnik ZZZS lahko izjemoma podaljša trajanje pravice do nadomestila do največ 30 delovnih dni, v zelo redkih primerih do 6 mesecev.

Vložni list

VLOŽNI LIST DOWNOV SINDROM

Ime in priimek:

Vsako leto:	opravljeno (datum)	prihodnjič (datum)	prihodnjič (datum)	prihodnjič (datum)	prihodnjič (datum)
TSH + T4					
glukoza					
okulist					
pregled sluha					
pregled pri zobozdravniku (na 6 mesecev)					
cepljenje (gripa, pnevmokok)					
pregled dojk					
po 50. letu: mamografija					

Preveri:

- * Ali je voden pri kardiologu?
 - * Ali je že opravljen UZ srca?
 - * Ali ima valvularno motnjo? Profilaksa endokarditisa!
- * Ima prekomerno težo? Posvet!
- * Kako ima urejeno prebavo? Preprečevanje zaprtja!
- * Kako ponoči spi? Sum na OSA? Ad ORL.
- * Težave z vratno hrbtenico? RTG
- * Težave s kožo? Suha koža potrebuje mastno kremo/emolijens.
- * Kdaj je bila nazadnje pri ginekologu? Spolno aktivne ženske potrebujejo PAP bris na 3 leta.

Sum na demenco?

Izključiti:

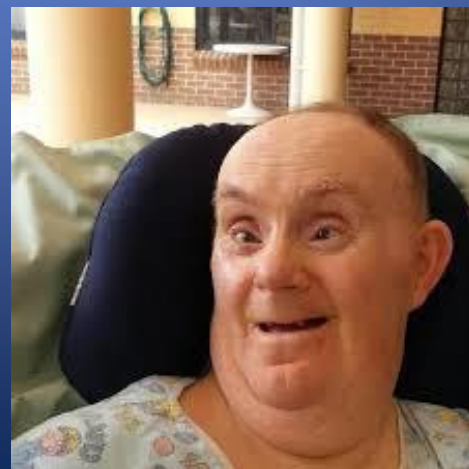
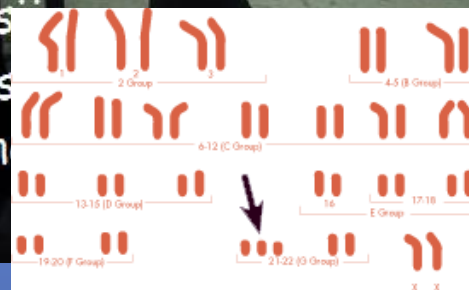
- hipotiroidizem,
- slabši vid,
- slabši sluh,
- OSA,
- depresijo,
- atlantoaksialno subluksacijo.

Pogovor:

- * o samostojnosti,
- * o zaposlitvi,
- * o morebitnih spremembah v razpoloženju ali sposobnostih,
- * o spolnosti,
- * o možnosti zlorab,
- * o tem, kdo bo kasneje skrbel zanj/se bo osamosvojil;
- * o žalovanju ob izgubi/spremembah (npr. sorojenec se poroči in odide od doma).



- diabetes
- hipotiroidizem
- pomanjkanje B12
- celiakija
- motnje sluha
- motnje vida
- kraniovertebralna nestabilnost
- apnea v spanju
- epilepsija
- depresija
- demenca



I'm a Person First

Words create barriers and reinforce stereotypes

Down syndrome is a medical diagnosis
A baby is born with Down syndrome
he/she is not 'a Down syndrome'

Help us to break stereotypes by using **person-first language**:

Please don't call me a Down syndrome or a Down syndrome person

I am an adult with Down syndrome

I am a person first and foremost;
I was just born with an extra chromosome.



National Leadership Local Support

www.downsyndrome.ie



Neprimerne besede

- * mongoloid

ima Downov sy, ima trisomijo 21

- * bolezen

stanje ali genetska danost

- * retardiran, umsko prizadet, zaostal

ima motnjo v duševnem razvoju

- * žrtev Downovega sindroma

ima DS

- * nevarnost, da se rodi otrok z DS

verjetnost, da se rodi otrok z DS

- * normalni otroci

večinska populacija, otroci z značilnim razvojem



Iceland has not eliminated Down syndrome, they've eliminated people with Down's.



Ko se rodimo, imamo vsi ljudje nekje v sebi zapisano, kakšni bomo postali, kakšna bo naša barva las in oči, koliko bomo visoki, hitri ali pametni. Ti podatki so zapisani v vsaki celici našega telesa, v kromosomih.

Včasih se že v materinem trebuhu zgodi, da ima otrok en kromosom več. Temu rečemo Downov sindrom.

BITI
DRUGAČEN
JE OK!



**21. marca praznujemo svetovni dan
Downovega sindroma.**

V znak podpore in sprejemanja oseb z Downovim sindromom na ta dan obujemo različni nogavici. S tem sporočamo: Biti drugačen je ok!



Posnemi fotko svojih različnih nogavic in jo na ta dan deli na Facebook strani Društva za Downov sindrom Slovenija!



Princesa Diana



Ben Majewski

Koga srečamo v ambulanti DM

- ✧ odrasle osebe z DS
- ✧ (nove) starše
- ✧ babice, dedke in druge sorodnike
- ✧ nosečnico, ki (morda) nosi otroka z DS

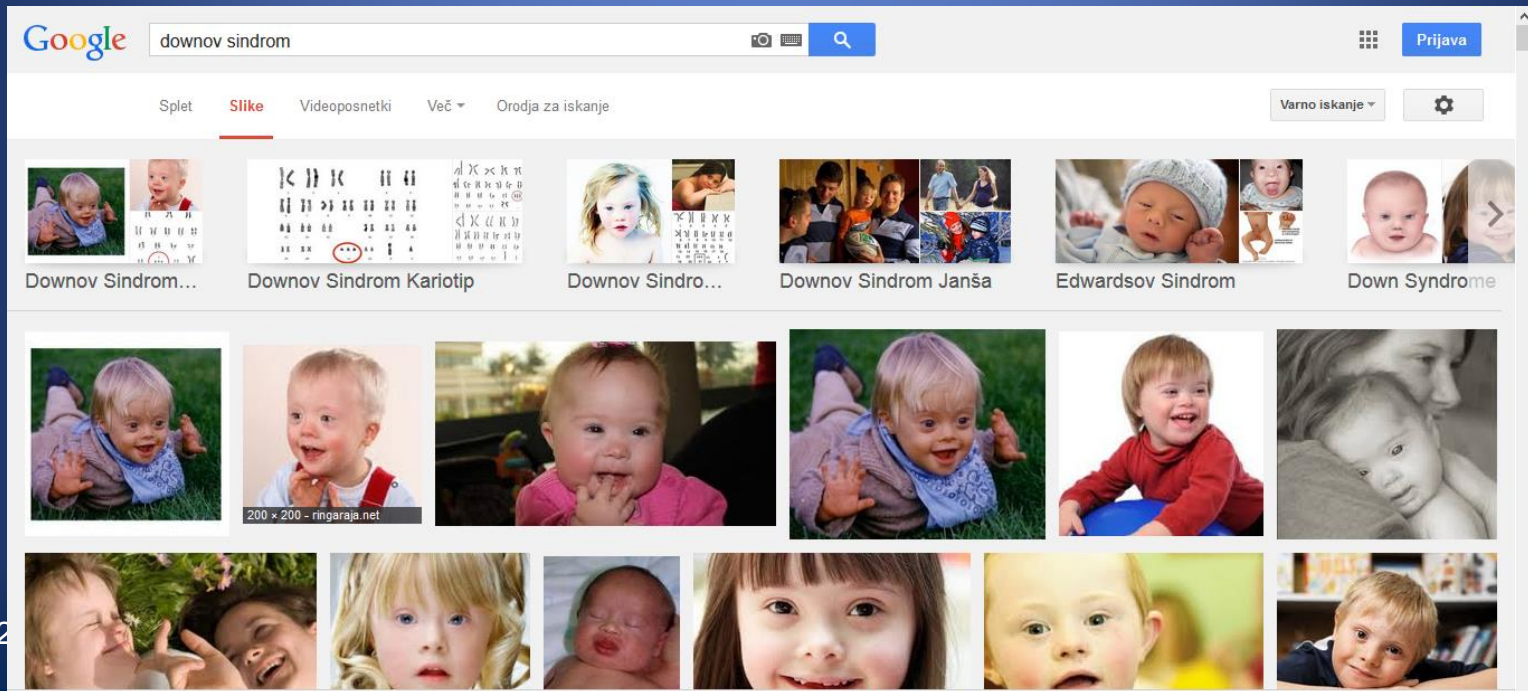


Novinci

- ★ Soočeni so z novo situacijo – strah, kaj to sploh je, kaj nas čaka, zakaj se je to zgodilo, kdo je kriv, kaj bo s starejšim otrokom ...
- ★ Vprašanja brez odgovorov
- ★ Google



- ✂ upočasnjen razvoj,
- ✂ značilen izgled,
- ✂ z njimi se ukvarjajo defektologi,
- ✂ pogosta srčna obolenja, dihalne motnje, imunske, hormonalne in encimske motnje,
- ✂ "v primerjavi z normalnimi",
- ✂ sploščena lobanja,
- ✂ "Moj dojenček skoraj ni jokal. Ni hotel jesti. Medicinske sestre so se me izogibale."



Kaj lahko naredim?

- * POSLUŠAJ, daj jim čas
- * Vprašaj
- * Povej

Poslušaj, vprašaj

Daj jim dovolj časa, da izrazijo svoja čustva.

Vprašaj:

kaj jih skrbi,
česa jih je strah,
kaj že vedo o DS,
kaj jih še zanima.



Povej

- * Novorojenček z DS je kot vsak novorojenček: potrebuje toplino in občutek varnosti.
- * Stereotipi o DS so res samo stereotipi – prikaži jim resnico.
- * Vsak otrok je neznanka.
- * Predaj pozitivne zgodbe.
- * V populaciji oseb z DS se res nekatere bolezni pojavljajo pogosteje, ampak njihov otrok ne bo imel vseh!
- * Podaj jasne odgovore na vprašanja.

Povej

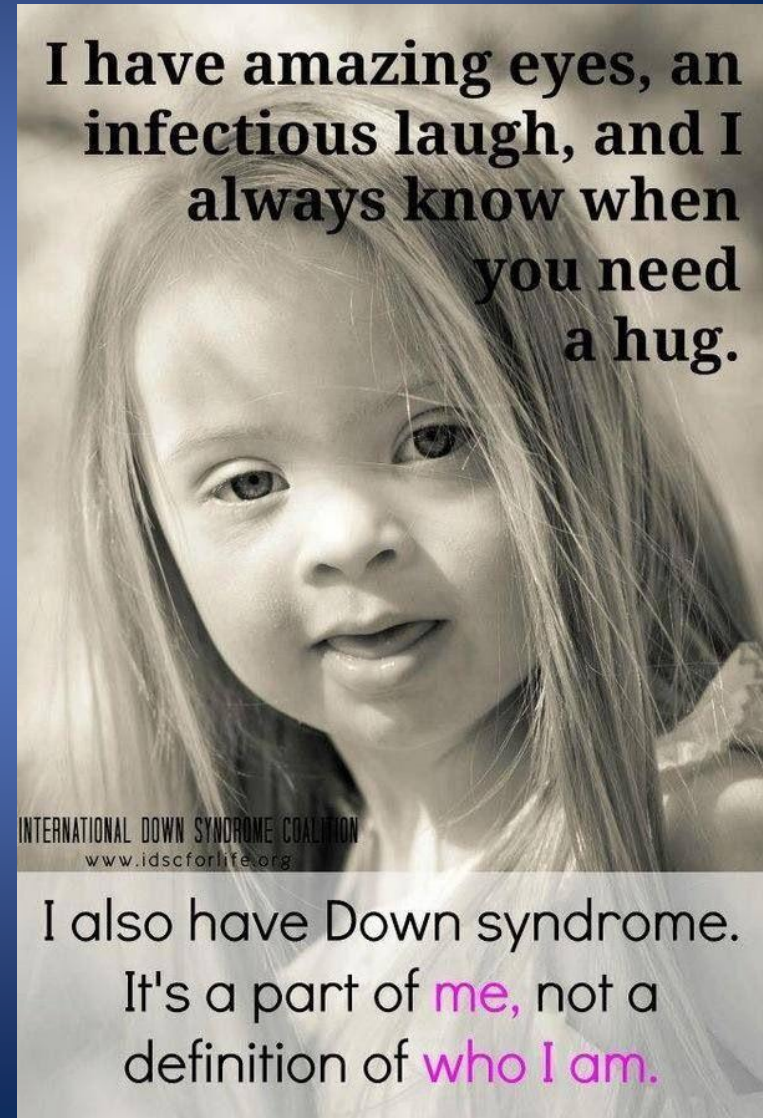
- * Usmeri jih na bloge, na spletno stran društev.
- * Društvo Downov sindrom Slovenija
www.downov-sindrom.si
- * kontakti staršev
- * fb "Downčki"
- * »Radi ga imejte!«
- * pozitivne zgodbe





Klinični primer

- J. K., stara 28 let - pride "samo odpret bolniško"
- jutri ima biopsijo horionskih resic
- GS 14t 2/7
- 3. IVF, končno uspešno, na NS 1:68
- BHR "so ji svetovali vsi"



Nosečnica

- * Tudi njo je novica presenetila, strah jo je, ima nešteto vprašanj.
- * Tudi ona je šla na google.
- * Je pred odločitvijo: BHR, amniocenteza, splav?



Kaj nas čaka?
Bo zelo težko?
Podrl se mi/nam bo svet.
Mojega življenja bo konec!
Kaj bodo rekli drugi?
Kaj, če me bo mož pustil?

Kako voditi tak posvet

Ni univerzalnega nasveta,
upoštevati je treba:

- ★ Kakšen je moj odnos
do oseb z DS,
do prenatalne diagnostike,
do splava.
- ★ Kakšen je njen odnos do teh reči, njeno prepričanje
(ga sploh ima)?
- ★ Ima podporo (moža, družine, prijateljev)?



Kaj lahko naredim?

- * POSLUŠAJ, daj ji čas

ko govori, sliši samo sebe

- * Vprašaj

- * Povej

Poslušaj, vprašaj

- * KAJ jo skrbi, ČESA jo je strah?
- * Se je o tem pogovorila z možem?
- * Kaj pravi njena mama, njegova mama?
- * Kakšne nasvete je dobila?
- * Kako se počuti?
- * Kaj ve o DS?
- * Kaj bo naredila, če bo izvid pozitiven?



Povej

- * Novorojenček z DS je kot vsak novorojenček: potrebuje toplino in občutek varnosti.
- * Stereotipi o DS so res samo stereotipi – prikaži ji resnico.
- * Vsak otrok je neznanka.
- * Predaj pozitivne zgodbe.
- * V populaciji oseb z DS se res nekatere bolezni pojavljajo pogosteje, ampak njen otrok ne bo imel vseh!
- * Podaj jasne odgovore na vprašanja.

Povej

- ✧ Nihče ni kriv!
- ✧ Otrok z DS ima pravico, da se rodi.
- ✧ Ni sama v tem
(družine z otrokom
z DS,
v moji ambulanti
vedno dobrodošla!)



Klinični primer

- ★ biopsija horionskih resic in amniocenteza imata 1,5 % splavnost
- ★ 1:68 = 1,4 %



- 600 nosečnic
- z NS 1:300
 - 2 otroka z DS
 - 9 splavov

<https://www.youtube.com/watch?v=Ju-q4OnBtNU>

Maybe it's YOU

who is one
chromosome
short!



Viri, povezave:

<http://www.downs-syndrome.org.uk/download-package/9-continuing-pregnancy-with-a-diagnosis-of-downs-syndrome/>

<http://www.downs-syndrome.org.uk/>

<http://www.ds-int.org/>

<http://www.dsmig.org.uk/publications/guidelines.html>

<http://www.downov-sindrom.si/>

<https://ljubezniva.si>