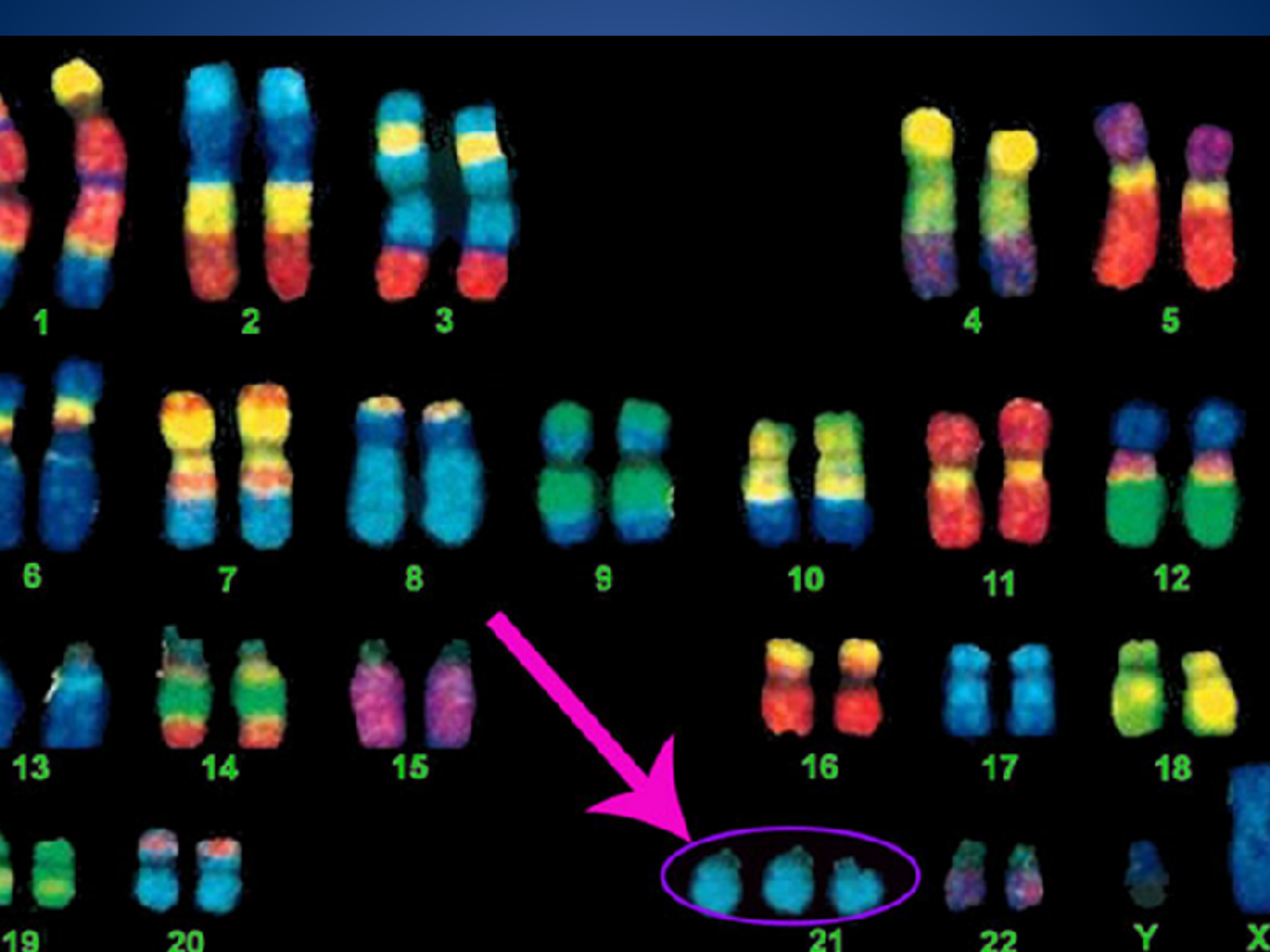
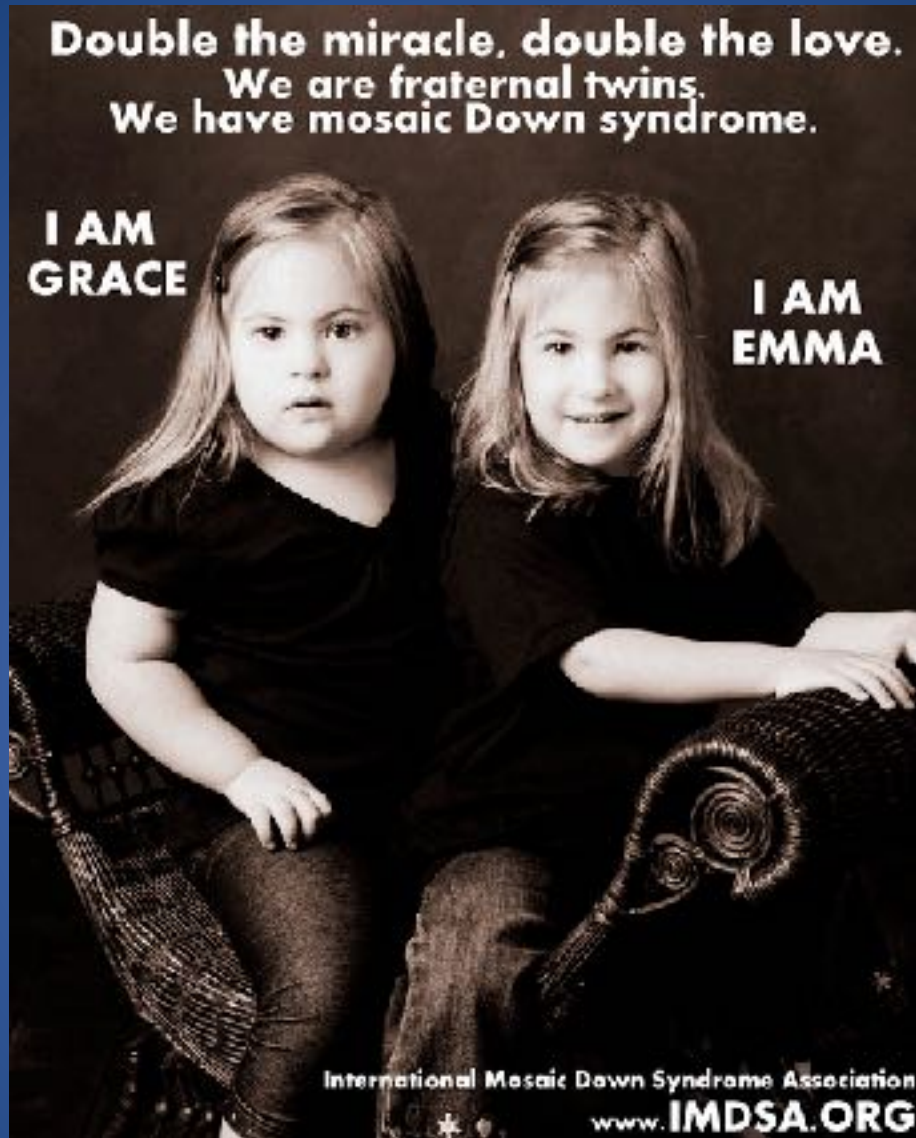


Downov sindrom

Andreja Štular, ZD Kranj
Ana Perdih, ZD Ljubljana

Modul: Vodenje bolnika s kronično boleznijo v DM,
oktober 2019





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

»Samo starejše matere imajo otroka z DS.«



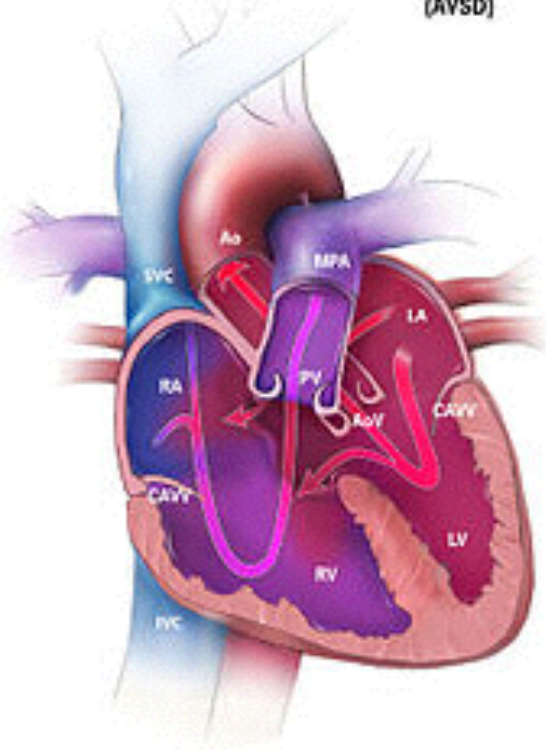
Čeprav imajo starejše nosečnice višjo individualno možnost, da se jim rodi otrok z DS, se jih tudi do 70% rodi mladim materam zaradi večje rodnosti v tej starostni skupini.

Hipotonija, sedlast nasek, epikantalna
guba ...



Polimorbidnost

Atrioventricular Septal Defect (AVSD)



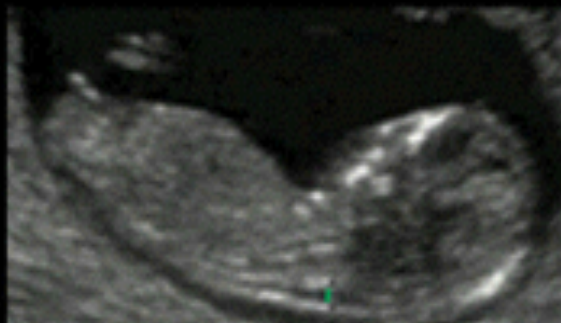
RA, Right Atrium
RV, Right Ventricle
LA, Left Atrium
LV, Left Ventricle
SVC, Superior Vena Cava
IVC, Inferior Vena Cava
MPA, Main Pulmonary Artery
Ao, Aorta
CAV, Common Atrioventricular Valve
PV, Pulmonary Valve
AoV, Aortic Valve



Motnja v duševnem razvoju



Nuhalna svetlina



Normal



Abnormal

Amniocenteza



Neinvazivni prenatalni test

Strah



Žalost

Umetna prekinitev nosečnosti









© Instagram/Alan Lawrence



© Alan Lawrence





© Alan Lawrence





AMERICAN

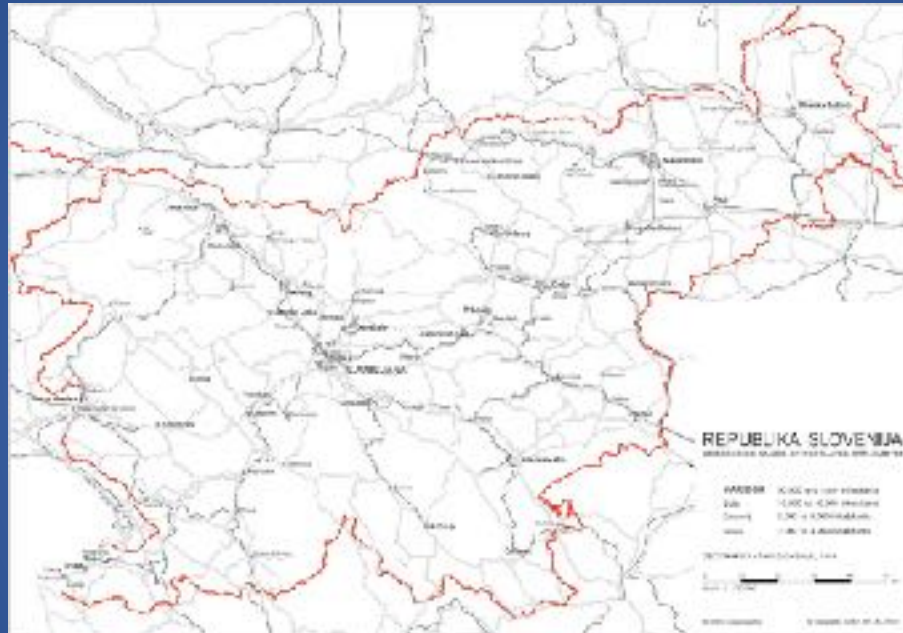
NINJA

NINJAS
DON'T COUNT
CHROMOSOMES

HELLO

NINJA
DON'T COUNT
CHROMOSOMES

Incidenca: 14 - 20



Prevalenca: 700



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.

Vedenjski fenotip

- Počasnejši prehod nove informacije v dolgotrajni spomin
- Večja sposobnost za vizualno kot za slušno učenje
- Veliko večja sposobnost razumevanja kot izražanja
- Manjša sposobnost načrtovanja, izpeljave nalog in doseganje ciljev
- Večja utrudljivost
- Šibkejša motivacija
- Velika socialna odzivnost



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





Številni mladostniki si pridobijo srednješolsko, tudi visokošolsko izobrazbo.



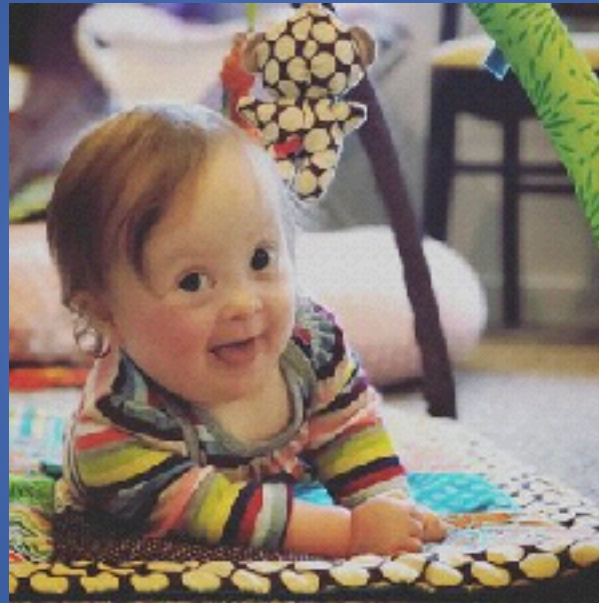
Se zaposlijo.



In se poročijo.

S primerno podporo lahko živijo precej neodvisno odraslo življenje.

>>Ljudje z DS so vedno srečni.<<



>>Ljudje z DS zaradi svojega stanja hudo trpijo.<<

»Otrok z DS uniči zakon.«



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

>>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.

>> Ljudje z DS umrejo mladi<<



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.

» Ljudje z DS so vsi enaki.«



Telesne in vedenjske značilnosti, ki se pogosteje pojavljajo pri osebah z DS, so zelo različno prisotne. Ljudje z DS imajo lahko vse ali pa nobene. Zato so vedno bolj podobni svojim sorodnikom kot pa drugim osebam z DS.

prirojene srčne napake
naglušnost
slabovidnost
DIABETES
motnje hranjenja
motnje spanja
obolenja ščitnice
EPILEPSIJA
demenca
debelost
testisov
Levkemija
rakovina
rakovina
gingivitis
celiakija
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 leukemija (AML) in
- akutna megakariocitna leukemija (AMkL), ozdravitev je 80 do 100%.
- Akutna limfoblastna leukemia (ALL)
- Prehodna mieloproliferativna motnja



Anemija: omotica, utrujenost, dispnea, bledica.

Trombocitopenija: nagnjenost h 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

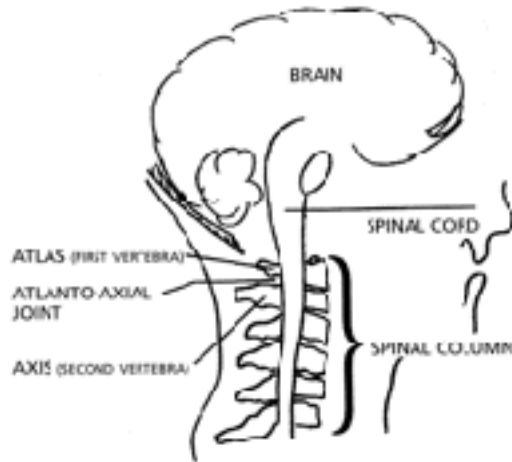
Mišična hipotonija in ohlapnost ligamentov nastaneta zaradi nepravilnega tvorjenja kolagena tip 6. Najbolj so prizadeta stopala, kolena, kolki in hrbtenica:

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



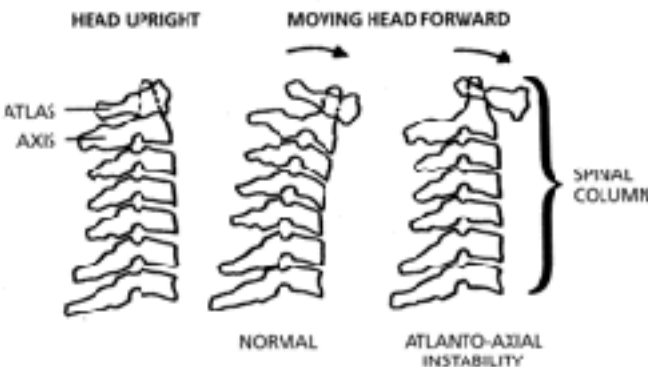
Kraniovertebralna nestabilnost

= 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 hipermobilnost 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!

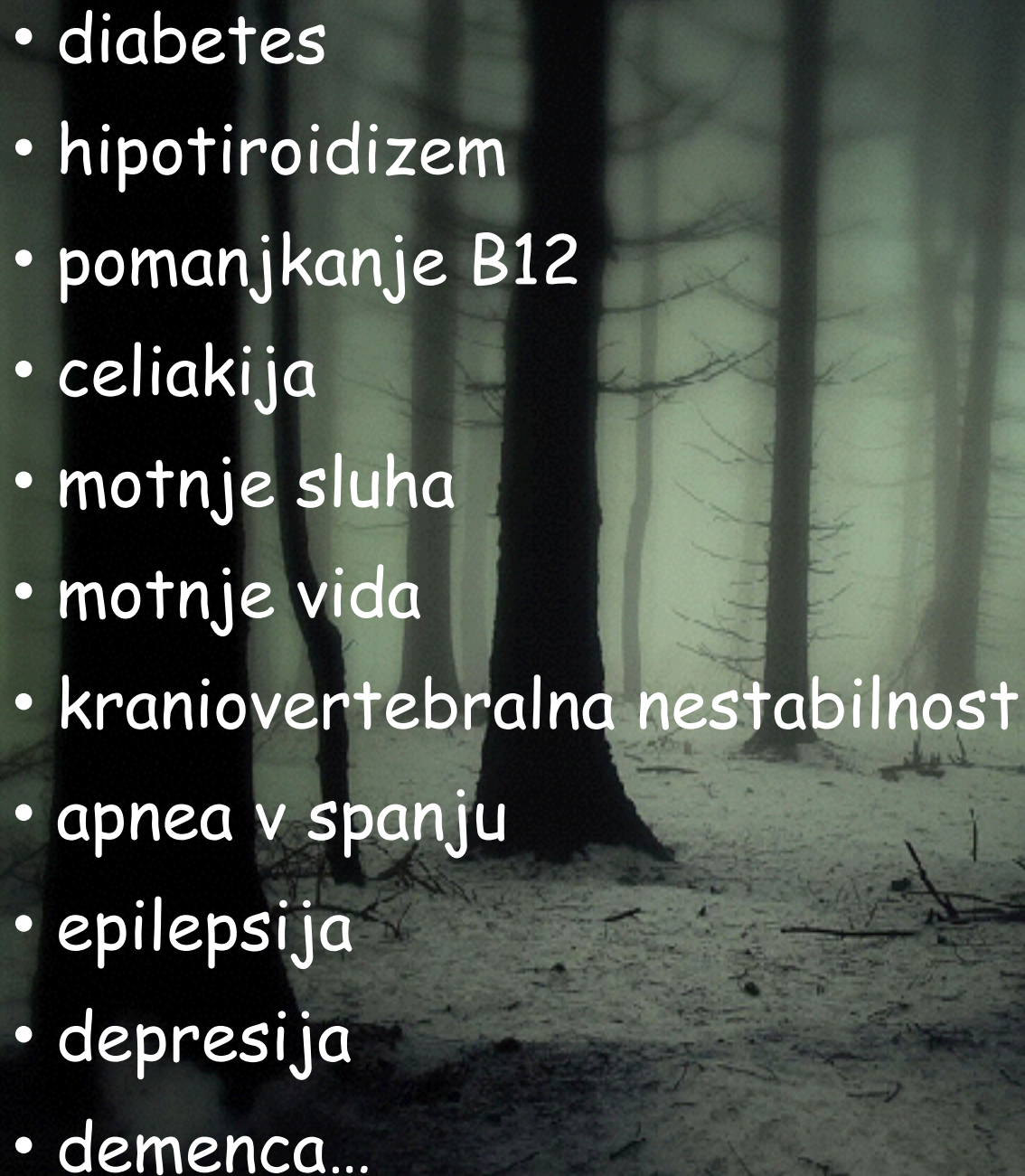
KRONIČNE SIMPTOME

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

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



motnje spomina, razumevanja, komunikacije, vedenja,
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.



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.



Bolezni prebavil

- Prirojene nepravilnosti
- Motnje hranjenja
- GERB
- Celiakija - 5% oseb z DS



Bolezni ustne votline in zob

- Spremenjena anatomija :
 - sedlast nos
 - hipoplastična maxila, mandibula
 - sedlast nos 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.

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!**

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 zunanjega 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!



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 uspavanje.
- 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



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

Demenci so lahko pridružena številna druga obolenja, ki jih je potrebno izključiti ali zdraviti!

motnje spomina, razumevanja, komunikacije, vedenja

socialni umik

žalost, zaskrbljenost

razdražljivost

nemir, razdražljivost, motnje spanja

izguba veščin in koncentracije

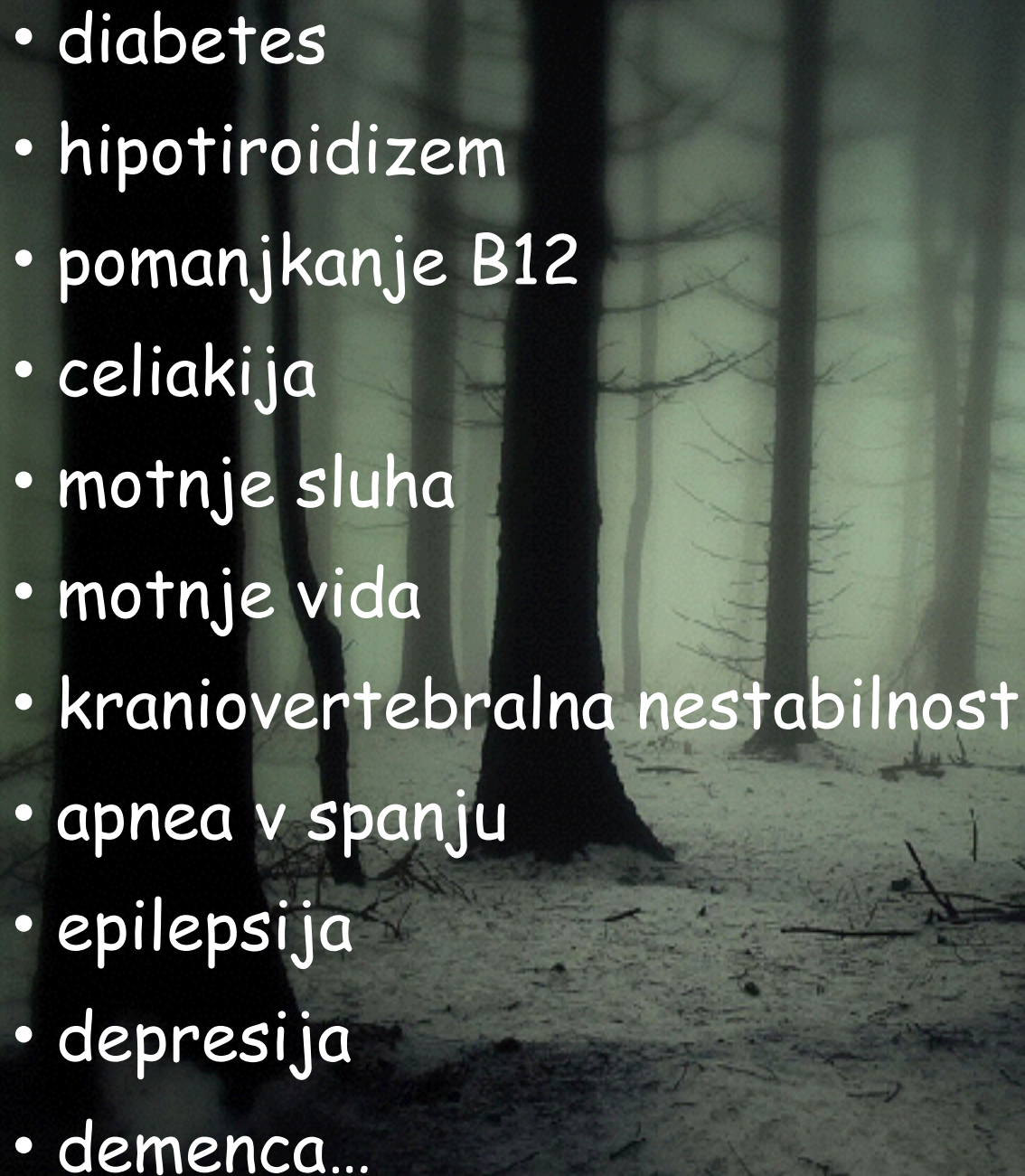
motnje hoje

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...

Vložni list

VLOŽNI LIST DOWNOV SINDROM

Ime in priimek:

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

Preveri

- * Ali je voden pri kardiologu?
 - * Ali je že opravljen UZ srca?
 - * Ali ima valvularno motnjo? Profleksni endokarditis!
- * Ima prekomerno težo? Posvet!
- * Kako ima urejeno prebavo? Preprečevanje zaprtja!
- * Kako ponoči spi? Sum na OSA? Ad ORL.
- * Težava z vratno hrbtenico? RTG
- * Težave s kožo? Suha koža potrebuje mastno kremo/emolien.
- * Kdaj je bila nazadnje pri ginekologu? Spolna aktivna ženska potrebuje PAP test vs 3 leta.

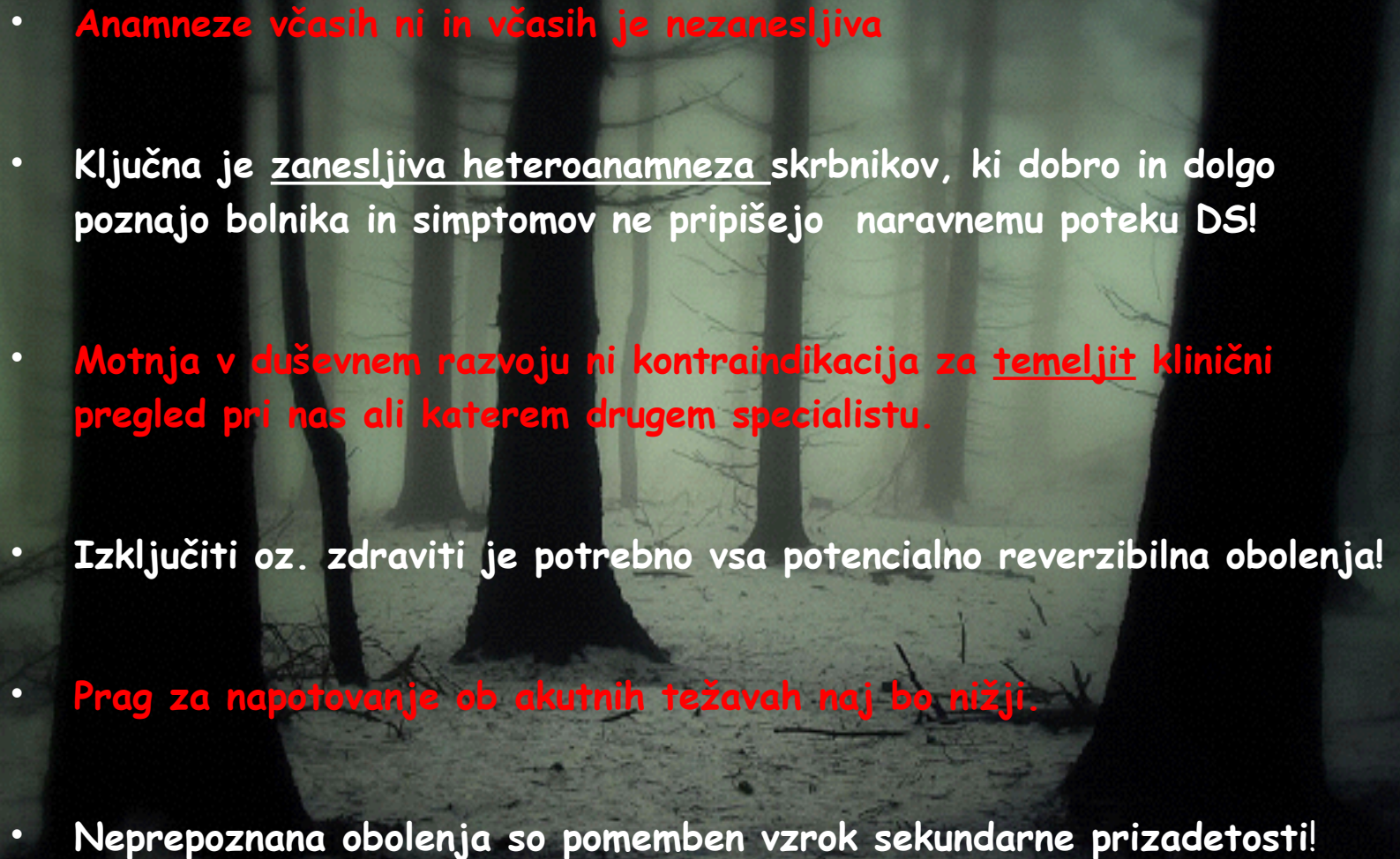
Sum na demenco?

izključni:

- hipotiroidizem,
- slabši vid,
- slabši sluh,
- OSA,
- depresija,
- arlastoakozialno subluksacije.

Pogovori

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

- 
- **Anamneze včasih ni in včasih je nezanesljiva**
 - Ključna je zanesljiva heteroanamneza skrbnikov, ki dobro in dolgo poznajo bolnika in simptomov ne pripišejo naravnemu poteku DS!
 - **Motnja v duševnem razvoju ni kontraindikacija za temeljit klinični pregled pri nas ali katerem drugem specialistu.**
 - **Izključiti oz. zdraviti je potrebno vsa potencialno reverzibilna obolenja!**
 - **Prag za napotovanje ob akutnih težavah naj bo nižji.**
 - **Neprepoznana obolenja so pomemben vzrok sekundarne prizadetosti!**

Koristno je vedeti

- Starši otroka z motnjo v duševnem razvoju so ob pomoči Centra za socialno delo pridobili na okrajnem sodišču **Sklep o podaljšanju roditeljskih** pravic še pred doseženo polnoletnostjo. Sedaj pridobijo **Sklep o skrbništvu za odrasle osebe**, kjer je definiran obseg pravic in dolžnosti skrbnika.
- 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 podeli tretjino pravic do nadomestila do največ

Koga srečamo v ambulanti DM

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



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

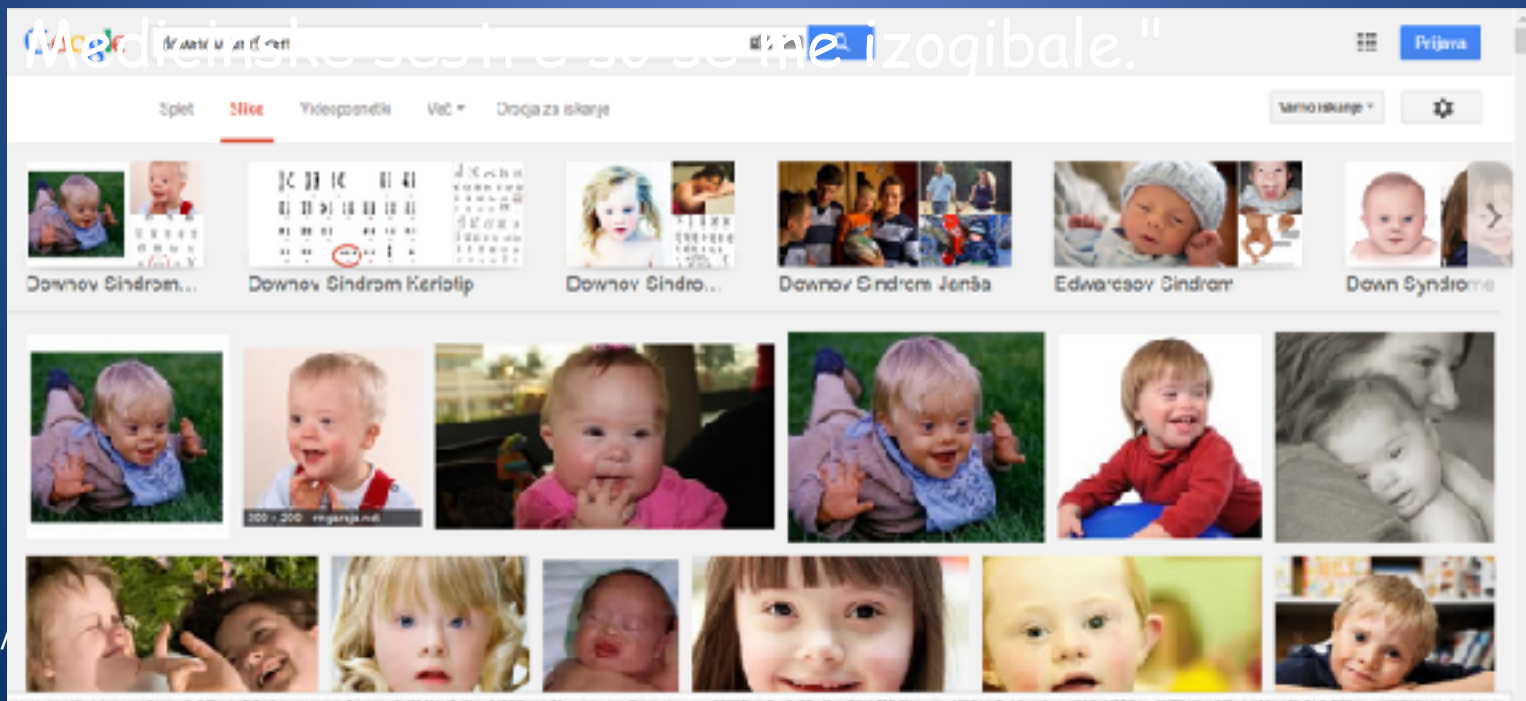


Novinci

- ★ 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."



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.



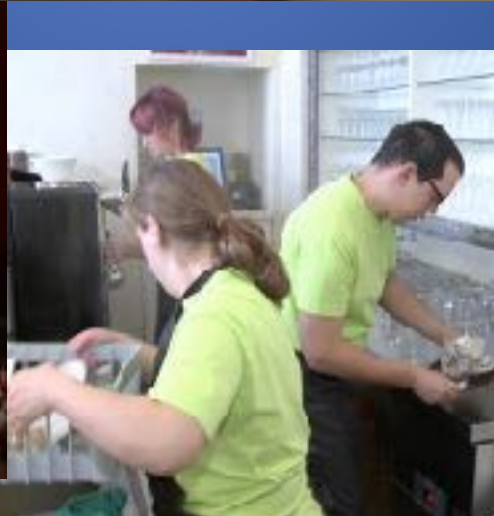
Povej

- ★ 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 14+ 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 = 14 %



600 nosečnic
z NS 1:300

- 2 otroka z DS
- 9 splavov

[https://www.youtube.com/watch?
v=Ju-q4OnBtNU](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>

<https://rubysrainbow.org/>

<http://www.confessionsofthechromosomallyenhanced.com/>

<https://www.savedownsyndrome.com/>

<https://www.jacksbasket.org/>

<http://nothingdownaboutit.com/>

<https://sevymarieart.com/>

<https://doublingdownmom.com/>