DOWNŮV SYNDROM

Down syndrome

IX: 213–458, 2007
ISSN 1212–4117**Lenka Duchoslavová**Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, Zdravotně sociální fakulta, katedra sociální práce
a sociální politiky

The Arc of East Middlesex, Massachusetts, USA

Summary

Down syndrome is a genetic anomaly exerting lifelong consequences. In 1866, an English physician John Langdon Down noticed that some of his mentally retarded patients share some similar characters and he described and summarized them into a new unit, which was later named after him Down syndrome. In 1959, a French genetic Lejeune discovered the fact that persons with Down syndrome have chromosome No. 21 in addition to the normal arrangement. Given the fact that in persons with Down syndrome there are three chromosomes instead of two ones, we speak about trisomia 21. Down syndrome is encountered in one of 130,000 deliveries. Children with Down syndrome achieve particular development stages later compared with the other children and thus, their behaviour does not correspond to their age and physical performance. They are able to communicate with other children very well and they are also able to adhere to rules. However, new situations are more difficult for them. The prognosis of children born with Down syndrome is very favourable. More than 90% of these children survive the first year of their life and about half of them live to the age of sixty. Particularly the early care is of a great importance, which exerts positive impacts on the whole child development and future life. Today, there are a number of organisations providing diverse services for families with handicapped children. Parents have unambiguously the most difficult task after the delivery of a child with Down syndrome. In this mentally tedious period, psychological advisory services are necessary, which help the parents face the situation and which indicate services available to these children. Depending on the age and degree of the child involvement, services are provided concerning the education, jobs, living in flats and free time. Today we are aware of the fact that the timely or early care for children with Down syndrome plays the principal role in their further development. A next very substantial assumption for the best development is a loving care in the family, i.e. assumption that the child will not be passed to the institutional care, which was a common practice in the past times, but that it will grow in home environment.

Key words: Down syndrome – trisomia – chromosome – mental involvement – family

Souhrn

Downův syndrom je genetická anomálie, která má důsledky na celý život. V roce 1866 si anglický lékař John Langdon Down povšiml, že někteří z jeho pacientů s mentální retardací jsou si v některých znacích podobní a jako první je popsal a shrnul do nové jednotky, která byla po něm později pojmenována jako Downův syndrom. V roce 1959 odhalil francouzský genetik Lejeune, že lidé s Downovým syndromem mají kromě obvyklé sestavy ještě jeden chromozom č. 21. Protože jsou u lidí s Downovým syndromem místo dvou, chromozomy tři, hovoříme o trizomii 21. Downův syndrom se vyskytuje cca 1x na 130 000 porodů. Děti s Downovým syndromem dosahují jednotlivých vývojových stadií později v porovnání s ostatními dětmi, proto jejich chování neodpovídá věku ani tělesné zdatnosti. Sociální schopnosti dětí s Downovým syndromem jsou velmi vysoké. Dokáží velmi dobře jednat s ostatními a rovněž dokáží dobře dodržovat pravidla. Je však pro ně obtížnější zvykat si na nové situace. Prognóza narozených dětí s Downovým syndromem je velice příznivá. Více jak 90 % těchto dětí přežívá první rok života a skoro polovina se dožívá 60 let. Velice důležitá je

především raná péče, která má pozitivní dopad na celý vývoj dítěte a jeho budoucí život. V dnešní době již existuje celá řada organizací zajišťujících nejrůznější servis rodinám s dítětem s postižením. Jednoznačně nejtěžší úlohu po narození dítěte s Downovým syndromem mají jeho rodiče. V tomto velice psychicky náročném období je nepostradatelné psychologické poradenství, které pomáhá rodičům jednak se s danou situací vyrovnat, ale také jim ukazuje služby, které jsou pro tyto děti dostupné. V závislosti na věku a stupni postižení dítěte jsou poskytovány služby týkající se vzdělání, pracovního uplatnění, bydlení a volného času. Dnes již víme, že včasná neboli raná péče o děti s Downovým syndromem hraje základní roli v jeho pozdějším vývoji. Dalším velice podstatným předpokladem pro ten nejlepší vývoj je láskyplná rodinná péče, tedy předpoklad, že dítě nebude umístěno do ústavní péče, jak tomu bývalo v dobách minulých, ale bude vychovááno v domácím prostředí.

Klíčová slova: Downův syndrom – trizomie – chromozom – mentální postižení – rodina

„Jestliže se vám právě narodilo dítě s Downovým syndromem, mohu s vámi sdílet hlubokou bolest, kterou pociťujete v každém kousíčku svého těla, toto trpké zklamání, zraněnou hrdost, hrozivý strach z neznáma. Mohu vám ale z vlastní zkušenosti říci, že vám prožití této svrchované bolesti pomůže rychle a lépe se vyrovnat s každou životní situací. Zase budete moci být šťastní a vaše dítě vám přinese lásku, radost a uspokojení v takové míře, jakou byste nikdy neočekávali.“ (Claire D. Canningová)

Jednou z nejčastějších a nejznámějších chromozomálních aberací je tzv. Downův syndrom. Jedná se o charakteristickou tělesnou a duševní poruchu způsobenou nadpočetným 21. chromozomem (trizomií). Většinou se jedná o tzv. prostou trizomii, která vzniká náhodným neoddělením chromozomů od sebe při dozrávání vajíčka nebo spermie.

Historické momenty v rámci definování Downova syndromu

K zaznamenání a popsání vývojových poruch došlo teprve s pokrokem lékařských věd. První vědecké zprávy o osobách se syndromem, dnes známým pod jménem Downův, se objevily v polovině devatenáctého století. V roce 1838 popsal lékař Jean Esquirol vzhled dítěte, jehož znaky odpovídají dnešnímu fenotypu Downova syndromu. Podobný poznatek popisuje v roce 1846 Edouard Seguin. V roce 1866 publikuje anglický lékař John Langdon Down vědeckou studii o skupině pacientů, kteří se svojí podobou a chováním odlišují od jeho ostatních pacientů. Výtčtem jejich vnějších znaků vyčleňuje část mentálně postižených lidí od jiných duševně zaostalých pacientů. Pro jejich asiatský zjev používá Down termín „mongolismus“, později se toto pojmenování považuje za zavádějící

a nepřesné, v současnosti se již neužívá.

Po historické publikaci J. L. Downa se objevují práce dalších autorů, kteří přispívají k popisu detailů, souvisejících s Downovým syndromem. Celkově se uvádí 55 charakteristických znaků, u každého jedince se ale vyskytuje pouze část z nich. Téměř celé století byl však výskyt několika znaků současně podkladem k diagnóze Downova syndromu. Nikdy nebyla nalezena souvislost mezi počtem vnějších znaků a stupněm mentální retardace. Avšak chromozomální původ nemoci byl doložen v roce 1959 francouzským badatelem Lejeunem. Tento badatel uveřejnil jako první v tisku zprávu o svém zjištění, že v karyotypu těchto dětí se nachází přebytečný chromozom 21. Tak bylo zjištěno, že Downův syndrom je chromozomálním onemocněním (trizomií 21. chromozomu). (dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=625>)

Příčina syndromu

Downův syndrom či Downova nemoc je způsobena chyběním nebo přebýváním části chromozomu, a to buď celého chromozomu, nebo dokonce více chromozomů. Každý člověk má v každé buňce kompletní genetickou výbavu 46 chromozomů. Z nich je 44 tzv. somatických chromozomů a dva tzv. pohlavní chromozomy X a Y, které se podílejí na určení pohlaví člověka. Každá žena má ve své genetické výbavě dva X chromozomy (zapisujeme 46, XX), každý muž má jeden X a jeden Y chromozom (46, XY). Proč k takovému jevu dochází, se dodnes nepodařilo uspokojivě vysvětlit. Současné znalosti potvrzují, že k chybnému okopírování genetického materiálu dochází náhodně, není to

způsobeno ničím, co rodiče před a v průběhu těhotenství udělali nebo neudělali. Jeho výskyt nemá žádný vliv na příslušnost rodičů k určitému etniku ani jejich sociální postavení. Vznik tohoto onemocnění není závislý na zdravotním stavu matky, kvalitě její stravy, přísunu vitaminů ani na způsobu života v těhotenství. Ani alkohol, nikotin a drogy, které mohou způsobit jiné závažné poškození plodu, vznik Downova syndromu neovlivňují. Určitá souvislost se našla mezi četností výskytu syndromu a věkem rodičů. Matky po 35. roku svého věku a otcové starší 50 let jsou narozením dítěte se zmiňovaným syndromem víc ohroženi. *Také je známo, že Downův syndrom se vyskytuje rovnoměrně u obou pohlaví, u všech lidských ras, etnických skupin, sociálně-ekonomických tříd a národností.* (dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=625>).

Předmětem zkoumání byl i proces, jímž dochází ke vzniku buňky s chybným počtem chromozomů. Bylo zjištěno, že ve většině případů dochází k chybě už při prvním dělení buňky, kdy dochází k přesunu obou chromozomů č. 21 do buňky, z níž se po oplození stává vajíčko s celkovým počtem 47 chromozomů. V každé další buňce se tato prvotní chyba opakuje. Výsledkem je, že každá buňka člověka s Downovým syndromem obsahuje 47 chromozomů. Toto chybné dělení (*nondisjunkce*) je příčinou asi 93 % případů Downova syndromu. Asi ve 3 % dochází k chromozomální chybě až po spojení pohlavních buňek s normálním počtem chromozomů. Výsledkem je tzv. *mozaiková* forma Downova syndromu, kdy určité procento buněk obsahuje 46 chromozomů a určité procento má jeden chromozom navíc. Přibližně ve 4 % případů je chromozom č. 21 navíc již v některých zárodečných buňkách budoucího rodiče. Jeden z rodičů, aniž by sám měl znaky syndromu, je přenašečem této chromozomální aberace. Tento typ se označuje jako *translokační*. Nondisjunkční typ trizomie 21 a chromozomální mozaika nejsou dědičné, avšak u translokačního typu existuje určitá míra rizika narození dítěte s Downovým syndromem (Švarcová, 2006).

Výskyt syndromu v populaci

Downův syndrom se v naší populaci vyskytuje u 1 novorozence na 700 až 800 živě narozených. Průběh těhotenství je většinou bez komplikací, děti se rodí donošené s normální porodní váhou (dostupné z: <http://www.ordinace.cz/clanek/>

downuv-syndrom-a-dalsi-chromozomalni-odchylky/?increase=1).

Riziko opakování stejné chyby u dalšího dítěte je v případě prosté trizomie malé. Jedinou 100 % metodou, jak prenatalně prokážeme chromozomální chybu u plodu, je stanovení karyotypu plodu z plodové vody, eventuálně jiných buněk plodu. Jako další pomocná vyšetření slouží biochemický screening a ultrazvukové vyšetření v těhotenství (dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=625>).

Fyzické znaky dítěte s Downovým syndromem

Vzhledem ke specifické genetické výbavě dítěte způsobené ztrojením 21. chromozomu mají děti s Downovým syndromem některé rysy, kterými se odlišují od ostatních dětí. Hlava dítěte s Downovým syndromem je menší, její zadní část je zpravidla plošší, což způsobuje její kulatý vzhled. Obličej má vzhledem k lehce nedostatečně vyvinutým obličejovým kostem a malému nosu poněkud ploché rysy. Oční víčka jsou poněkud úzká a široká, ve vnitřním koutku je výrazná kolmá kožní řasa (bilaterální epikantus), což dává očím charakteristický tvar. Uši bývají o něco menší, ústa jsou poměrně malá. Některé děti mají ústa neustále otevřená a jazyk může poněkud vyčnívat mezi rty. Jazyk je totiž pro ústní dutinu relativně velký a při časté svalové hypotonii, která postihuje i svalstvo úst a žvýkací svaly, se snadno dostává z pootevřených úst ven. Patro v ústech je zpravidla nižší a čelisti jsou malé, což může vést k chybnému postavení některých zubů. Růst zubů bývá opožděn, ale jejich kazivost je relativně nízká. Krk bývá poněkud širší a mohutnější. Některé děti mají vlivem vrozené srdeční vady zvětšené srdce. V literatuře se uvádí, že vrozenou srdeční vadou trpí 40 % dětí se zmiňovaným syndromem a v minulosti byla tato vada častou příčinou jejich předčasného úmrtí.

Končetiny dětí s Downovým syndromem mají obvykle normální tvar, ruce a chodidla bývají malé a silné. Asi u poloviny dětí je pozorována pouze jedna rýha přes dlaň. Otisky prstů bývají oproti jiným dětem také odlišné a v minulosti se jich užívalo jako jedné z metod diagnostikování Downova syndromu. Z důvodů nedostatečné pevnosti šlach má hodně dětí ploché nohy, vzhledem k celkové ochablosti vazů mají volné klouby, mnoho dětí má slabý svalový to-

nus, menší svalovou sílu a omezenou koordinaci, v průběhu jejich dalšího vývoje se tyto změny zpravidla zlepšují. Co se týče růstu dětí s Downovým syndromem, tyto děti rostou pomaleji než ostatní děti. V průměru dorůstají muži výšky 147–162 cm a ženy 135–155 cm. Tělesná váha závisí na způsobu výživy. Někteří rodiče mají tendenci své děti překrmovat sladkostmi, což se pak samozřejmě projevuje na jejich zvýšené váze a s tím související nemotor-

ností. U dětí s Downovým syndromem se mnohem častěji objevují smyslové vady. Uvádí se, že mnoho dětí má problémy se zrakem, asi 50 % z nich bývá krátkozrakých a 20 % dalekozrakých, poměrně značný počet z nich šilhá. Mnohé děti jsou lehce až středně sluchově postižené. Výše zmíněné specifické rysy nejsou přítomny u všech dětí s Downovým syndromem a hlavně ne u všech ve stejné míře (Švarcová, 2006).

Tab. č. 1 Časové schéma nástupu pohybových schopností dětí s Downovým syndromem (Švarcová, 2006)

SCHOPNOST	VĚK (měsíce)	FYZIOLOGICKÁ NORMA (měsíce)
Udrží zpříma hlavičku ve svislé poloze	4–5	2–3
Udrží zdvihnutou hlavičku v poloze vleže	4–6	3
Udrží zpříma hlavičku vsedě s oporou	4–7	4
Převrátí se z břicha na záda	4–9	4
Sedí a přidržuje se rukama prstů matky	9–12	6–7
Sedí sám bez opory	11–14	7–8
Leze po čtyřech	11–16	7–9
Sám se posadí	11–16	7–9
Stojí s oporou	11–18	10–11

Rozumové schopnosti a vývoj motoriky

Úroveň rozumových schopností dětí s Downovým syndromem není shodná. Je prokázáno, že u všech se vyskytuje *mentální retardace*, která je u jednotlivých dětí různě hluboká. U menší části jedinců byl naměřen intelekt nepříliš vzdálený od normy a taktéž malé množství se pohybuje v pásmu těžké a hluboké mentální retardace. Průměrná hodnota IQ, na níž se shoduje více autorů, je střední mentální retardace, přičemž u chlapců a mužů jsou tyto hodnoty v průměru nižší než u dívek a žen. Všeobecně děti vychované v rodinách vykazují vyšší úroveň intelektových schopností než děti vychované v ústavech.

Kromě mentální retardace brzdí rozvoj hybnosti i svalová ochablost, nízké svalové napětí (hypotonie), srdeční vady a jiná postižení.

Vývoj motoriky postupuje v typickém sledu jako u ostatních dětí: zvedání hlavy, otáčení se, sezení, lezení, stání a chůze. Později se vytvářejí další složitější dovednosti, jako je běh, chůze po schodech, skoky, poskoky. Pohyby ruky se také vyvíjejí v určitém pořadí: držení, mačkání, nata-

hování, bouchání, uchopování. I přestože pohybový vývoj dítěte s Downovým syndromem lze pozitivně ovlivnit, vykazují tyto děti v průměru asi poloviční zpoždění oproti svým nepostiženým vrstevníkům (Švarcová, 2006).

Péče a služby pro děti s Downovým syndromem

Vůbec nejdůležitější je včasná *raná péče*, a to nejenom o děti s Downovým syndromem, ale i o děti s dalšími druhy postižení. Ranou péčí u nás poskytují z velké části stacionáře. Poskytují depistážní činnost, to znamená, že vyhledávají rodiny s dětmi s postižením. Dále poskytují poradenské služby zaměřené na to, jak co nejlépe rozvíjet schopnosti dítěte, jaké služby jsou dostupné, na jaké dávky mají rodiče nárok apod. Dále je velice podstatné psychologické poradenství, které je určeno rodičům z důvodu velké psychické zátěže spojené s výchovou dítěte s postižením. Služby, které jsou poskytovány starším dětem s postižením, se týkají především vzdělání a volného času. Mládeži a dospělým s postižením jsou poskytovány služby v rámci

práce, bydlení a volného času (Matějček, Koláčková, Kodymová, 2005). Jak již bylo zmíněno, jedním z důsledků Downova syndromu, je přítomnost mentálního postižení, které může být lehké, střední, těžké nebo hluboké. Snížení rozumových schopností způsobuje různé komplikace v běžném životě postiženého, přičemž základní je porucha vzdělání, řešení složitějších životních situací. Tyto děti navštěvují podle stupně postižení školu zvláštní, pomocnou či rehabilitační třídy pomocné školy. Velkou roli v dalším životě pro tyto osoby hraje pracovní uplatnění. Absolventi zvláštních škol mohou navázat na profesní přípravu v odborných učilištích a nakonec pracovat v běžném provozu jako zedník, zahradník či pomocný kuchař, doplňovač zboží. Ti, kteří mají těžší postižení a jejich schopnosti jsou více limitované, mají možnost být začvíceni na jednoduchou práci, a tak získat zaměstnání v chráněných dílnách. Z mé osobní zkušenosti mohu říci, že mezi velice oblíbené a jednoduché činnosti pro tyto lidi patří např. skartování papíru, recyklace plechovek, kartonů atd.

Sociální a etická problematika

Většina rodičů, kteří se dozvědí, že jejich právě narozené dítě má Downův syndrom, zažije hrůzu a šok. Bez ohledu na to, do jaké míry se v následujících letech naučí situaci svého potomka zvládat, je pro většinu z nich počáteční fáze nesmírně obtížná. Svou reakci popisují slovy typu „zdrčení“, „otřes“ a „zhroucení“. Někteří mají pocit, že přijdou o rozum, pro jiné tím končí svět. Téměř všichni prožívají zmatek a sklíčenost. Downův syndrom lze jako jedno z mála onemocnění provázených mentální retardací diagnostikovat již krátce po narození. Rodiče dětí s jinými příčinami intelektuální nedostatečnosti jsou většinou ušetřeni obtížného období po porodu, jemuž se nevyhnou rodiče dětí s Downovým syndromem. Mají totiž příležitost poznat své dítě dřív, než si uvědomí, že se nevyvíjí tak, jak by mělo, což bývá obvykle v pozdějším kojeneckém nebo batolecím věku. Pravděpodobně nejtěžším faktorem pro rodiče, kteří zjistí, že jejich právě narozené dítě má Downův syndrom, je skutečnost, že doposud své dítě neznají. Jedna maminka mi o své dceři řekla: „Když se narodila, byla jako cizinec. Jediné, co jsem o ní věděla, bylo, že má Downův syndrom, a to bylo také všechno, na co jsem byla schopná

myslet. Teď, když je starší, vnímám ji jinak. Je to moje dcera, Jane, se svými jedinečnými vlastnostmi. Jen některé z nich souvisí s Downovým syndromem.“ Téměř všichni rodiče, se kterými jsem měla možnost se setkat, jsou hrdi na své potomky, čeho dokázali i přes své postižení dosáhnout. Nejenom z etického, ale i především z lidského hlediska bychom se měli k dětem, ale i k dospělým s Downovým syndromem chovat tak, jako bychom se chovali k jiným. Respektovat jejich práva, názory a dávat jim stejné příležitosti, jako mají lidé bez postižení. Z vlastní zkušenosti mohu říci, že to není snadné a vyžaduje to spolupráci všech členů komunity. Jak bychom se měli chovat k jedincům s Downovým syndromem? Říká se, že tito lidé mají vlastně dvojí věk – fyzický a mentální. V minulosti se doporučovalo, aby se k těmto dospělým přistupovalo úměrně jejich mentálnímu věku. Velmi často pak byli tito jedinci oblékáni jako děti, mluvilo a zacházelo se s nimi jako s dětmi. Je potřebné, aby byl způsob péče přiměřený fyzickému věku. Dospělý s Downovým syndromem se má oblékat jako jiní dospělí v jeho věku, mít slušivý účes. Má právo být představován jako pan Jiří Novák, a ne jako Jirka. Má se bavit tak jako jeho vrstevníci, využívat standardní služby a zařízení, pokud je to možné. Na druhou stranu je na člověka s tímto postižením potřeba brát jisté ohledy a jeho chování neposuzovat příliš stroze. I jiní dospělí mívají dětinské nápady. Dospělí s Downovým syndromem by měli mít stejnou svobodu jako ostatní dospělí a měli by mít možnost věnovat se neškodným radovánkám, i když nám se mohou zdát dětinské.

ZÁVĚR

Dnes je již ověřeno, že včasná neboli raná péče o děti s Downovým syndromem velmi výrazně pozitivně ovlivňuje jejich vývoj. Rodiny, které si přes všechna doporučení ponechaly dítě ve své výchově, byly postaveny do velmi těžké situace nejen po stránce sociálně-ekonomické, setkávaly se s nepochopením jak ve svém okolí, tak často i ze strany odborníků, zejména zdravotníků. Včasná komplexní péče o děti s Downovým syndromem je velice významná také proto, že dle nejnovějších poznatků se nervový systém novorozenců s tímto syndromem, pokud jejich stav nekomplikuje přidružený závažný zdravotní problém (zejména těžká vrozená srdeční porucha), velmi málo liší od nervového systému nor-

málně vyvinutých dětí. Větší změny jejich neurologického nálezu se začínají projevovat až ve vyšším fyzickém věku. Pokud se začne pracovat s dítětem již brzy po narození, využije se jeho vrozený potenciál a dosáhne se s dítětem mnohem více. Předpokladem je láskyplná rodinná péče, kterou sebelepší ústavní péče nemůže nahradit.

V nedávné minulosti velká část rodičů, zejména pod vlivem obrovského psychického stresu a základních morálních neznalostí řešit náročnou životní situaci, umísťovala narozené děti s Downovým syndromem ihned do ústavní péče. Není pochyb o tom, že mentální vývoj dítěte opuštěného vlastní matkou a navíc ještě poznamenaného neměnnou diagnózou má nerosrovnatelně horší perspektivu budoucího rozvo-

je než dítě obklopené láskou a kvalitní rodinnou péčí.

LITERATURA

- MATOUŠEK, O. KOLÁČKOVÁ, J. KODYMOVÁ, P.: *Sociální práce v praxi*. 1. vyd. Praha: Portál, 2005.
- ŠVARCOVÁ, I.: *Mentální retardace*. 3. vyd. Praha: Portál, 2006.
- VOTAVA, J.: *Ucelená rehabilitace osob se zdravotním postižením*. 1 vyd. Praha: Univerzita Karlova, 2003.
- Co je Downův syndrom*. [online], [cit. 2007-02-14].
Dostupné z: <http://www.dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=625>.
- BRYŠOVÁ, V.: *Downův syndrom a další chromozomální odchylky*, 2004. [online], [cit. 2007-02-14].
Dostupné z: <http://www.ordinace.cz/clanek/downuv-syndrom-a-dalsi-chromozomalni-odchylky/?increase=1>.
- SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom*. 1. vyd. Praha: Portál, 2005.

Lenka Duchoslavová
lenka.zsf@seznam.cz