



BIULETYN INFORMACYJNY DLA RODZICÓW I NAUCZYCIELI

Numer 1 – Wrzesień 2010

DZIECKO Z ZESPOŁEM DOWNA - cz. I

Zespół Downa po raz pierwszy opisany został szczegółowo przez angielskiego lekarza Johna Downa w 1866 roku.

Zespół Downa to choroba wrodzona występująca u jednego na każde 700 dzieci urodzonych na świecie, z tą samą częstością u chłopców i u dziewczynek.

Używana jest także nazwa „trisomia 21”. Zespół Downa spowodowany jest obecnością dodatkowego chromosomu nr 21 w każdej komórce ciała. Taki skład chromosomów jest zupełnie przypadkowy, nie ma na to wpływu nic, co którekolwiek z rodziców robiło przed lub podczas ciąży.

Typy Zespołu Downa

Każdemu dziecku z Zespołem Downa powinno się zrobić badania chromosomowe, aby potwierdzić rozpoznanie. Spotykane są trzy podstawowe typy ZD:

➤ Trisomia 21

Ta najczęstsza forma występuje u około 95% przypadków. Powstaje ona wtedy, gdy jedno z rodziców wskutek nierozdzielności przekazuje do komórki rozrodczej dwa zamiast jednego chromosomu 21. Przyczyny nierozdzielności są nieznane. Wydaje się, że jednym z czynników może być wiek matki. Trisomia 21 nie jest dziedziczna. Prawdopodobieństwo, że ta sama para mogłaby mieć drugie dziecko z tym zespołem jest niskie, ok. 1 na 100.

➤ Zespół Downa z translokacją

Około 4% osób z ZD ma w swoich komórkach dodatkowy chromosom 21 translokowany, czyli przyłączony do innego chromosomu. Osoby te niczym się nie różnią od tych, które mają trisomię 21, ale w ich komórkach znajduje się 46, a nie 47 chromosomów, z tym, że jeden jest większy, gdyż dołączony jest do niego dodatkowy 21. Typ ten bywa dziedziczny i może występować ponownie u kolejnego dziecka lub w dalszej rodzinie.

➤ Mozaikowy Zespół Downa

U około 1% pacjentów występuje mozaicyzm chromosomowy. Oznacza to, że pewne komórki ich ciała zawierają dodatkowy chromosom 21, a inne mają normalnie dwa chromosomy tej pary. Zależnie od proporcji tych dwóch rodzajów komórek, różny może być stopień obciążenia chorobą.

Bardzo niewielka jest liczba osób z Zespołem Downa, które nie należą do żadnego z tych trzech typów.

Rozpoznanie Zespołu Downa

Osoby z Zespołem Downa mają pewne rysy wspólne, ale są również podobne do swoich rodziców i rodziny. Wiele jest cech typowych dla Zespołu Downa, ale każdy pacjent ma tylko niektóre z nich. Zespół Downa można rozpoznać już przy urodzeniu.

- ❖ Noworodek ma zwykle okrągłą twarz o płaskim profilu.
 - ❖ Z powodu niedorozwoju kości czaszki, główka jest często mniejsza niż przeciętnie. Tył głowy jest nieco spłaszczony, a szyja wydaje się krótka.
 - ❖ Niemowlę ma zwykle małe usta z płaskim podniebieniem. Język ma przez to mniej miejsca, więc wysuwa się do przodu.
 - ❖ Oczy u prawie wszystkich osób z Zespołem Downa są lekko skośne. Występuje tzw. „Zmarszczka nakątna” jest to mały fałd skóry, często widoczny w wewnętrznym kącie oka. Wraz z wiekiem staje się ona mniej widoczna.
 - ❖ Czasem na brzegu tęczówki widoczne są małe białe punkciki, zwane „plamkami Brushfielda”. Żadna z tych cech nie ma wpływu na jakość widzenia.
 - ❖ Rączki i nóżki są często krótkie w stosunku do ciała, a dłonie szerokie z krótkimi paluszkami. Zdarza się, iż mały palec ma tylko jeden staw, a nie dwa i zakrzywia się w stronę pozostałych paluszków.
 - ❖ Na dłoni częsta jest bruzda poprzeczna.
 - ❖ Stopy są zwykle szerokie, palce krótkie z odstępem między pierwszym a drugim.
 - ❖ Części dzieci przy urodzeniu występuje obniżone napięcie mięśniowe.
 - ❖ Zwykle waga urodzeniowa dzieci z Zespołem Downa jest niższa, w początkowym okresie niemowlęta słabo przybierają na wadze.
-
- ❖ Wszystkie dzieci z Zespołem Downa przejawiają pewien stopień opóźnienia intelektualnego, w niektórych przypadkach jest ono niewielkie.

Badania prenatalne

Dopiero od roku 1980 istnieją możliwości zbadania kobiety ciężarnej w celu określenia, czy mające urodzić się dziecko jest obciążone Zespołem Downa.

Istnieją dwa rodzaje takich badań:

- Amniocenteza – badanie wykonywane ok. 16 tyg. ciąży, polega na badaniu płynu owodniowego.
- Biopsja kosmówkowa (CVS)- jest to badanie polegające na pobraniu próbki kosmyków łożyska, można je wykonać ok. 8 – 10 tyg. ciąży.

Bibliografia

Gdy urodziło Wam się dziecko z zespołem Downa – Instytut wyd. „Świadek”; Bydgoszcz 1998
E. Minczakiewicz: Gdy u dziecka rozpoznano zespół Downa. Kraków 1994

Opracowały:

U. Kubiak

M. Pałasz-Kminikowska

J. Tuchorska