

DOWNOV SYNDRÓM A SÚČASNOSŤ

doc. MUDr. Mária Šustrová, CSc., mim. prof.

Oddelenie imunológie a imunotoxikológie, Ambulancia Downovho syndrómu, SZU, Bratislava

Príčinou Downovho syndrómu (DS) je nadpočetný 21. chromozóm. Vyskytuje sa s frekvenciou 1 na 750 živonarodených novorodencov. Na Slovensku sa narodí ročne priemerne 64 detí s DS. Downov syndróm, fenotypové vyjadrenie ľudskej trizómie 21 (prítomnosť 3 chromozómov 21) je najčastejšou a najznámejšou chromozómovou aberáciou. DS je asociovaný s mentálnou retardáciou, s narušeným imunitným systémom, s častými vrodenými chybami srdca a gastrointestinálneho traktu, s poruchami funkcie štítnej žľazy a inými metabolickými poruchami. Podstatu Downovho syndrómu nemožno vyliečiť, avšak cielenou starostlivosťou možno pozitívne ovplyvňovať kognitívne funkcie (mentálnu úroveň) ľudí s DS. Optimálna zdravotná starostlivosť a výchova sú náročné nielen pre rodičov, ale aj pre profesionálov, avšak vďaka nim sa mnohé z detí integrujú do normálneho prúdu života.

Kľúčové slová: Downov syndróm, trizómia 21, kognitívne funkcie, optimálna zdravotnícka starostlivosť, etický prístup.

DOWN SYNDROME AT THE PRESENT TIME

Down syndrome is caused by extra chromosome 21. The incidence is 1 to 750 of newborns. In average 64 infants with DS are born annually in Slovakia. Down syndrome, phenotypic expression of trisomy 21 (the presence of 3 copies of chromosome 21 in all cells), is the more frequent and more known chromosomal abnormality in human beings. DS is associated with mental retardation, impair immune system, congenital heart and gastrointestinal anomalies, impaired thyroid function and other metabolic disorders. Down syndrome's essence is unable to treat, but by suitable stimulating program we can improve the cognitive function of children with DS. The optimal health care and education are exacting not only for parents, but also for professionals, but thanks to them the majority of children are integrated in normal life stream.

Key words: Down syndrome, trisomy 21, cognitive function, optimal health care, ethical attitude.

Pediatr. prax, 2007; 4: 202–205

Starostlivosť o deti a dospelých s Downovým syndrómom

Na dlhom ramienku 21. chromozómu identifikovali Hattori a spol. 225 génov, poznáme koreláciu genotyp/fenotyp. Dôležitou súčasťou života pre ľudí s DS a ich rodiny je deinštitucionalizácia, umožnenie chirurgickej liečby vrodených anomálií, reforma vo vzdelávaní, zlepšenie prenatalnej diagnostiky. Napriek uvedeným úspechom nám stále chýba efektívna liečba na zlepšenie kognitívnych funkcií, zlepšenie imunitných funkcií, prevencia Alzheimerovej choroby a leukémií ako aj redukcia výskytu nondisjunkcie (11).

História starostlivosti o deti s Downovým syndrómom na Slovensku sa spája s tromi významnými lekármi – pediatrom docentom Jozefom Černayom, CSc., profesorom Andrejom Getlíkom, CSc. a s genetikom profesorom Viliamom Izakovičom, DrSc. Docent Černay dispenzarizoval viac ako 600 detských pacientov s DS na I. detskej klinike Detskej fakultnej nemocnice na Úprkovej ulici v Bratislave. Venoval sa prevažne sociálnej pediatrii, dispenzarizoval deti s vrodenými srdcovými chybami a v spolupráci so špeciálnymi pedagógmi a rečovými terapeutmi organizoval prvé niekoľkotýždňové sústredenia matiek a ich detí s DS z celého Slovenska. Profesor Getlík sa pri svojom širokom zábere venoval aj deťom s Downovým syndrómom, najmä z hľadiska prevencie imunodeficiencií a iných závažných stavov. Navyše sa podieľal na výchove mladých lekárov, kde okrem

odbornosti vyžadoval aj kladný prístup k pacientom so zdravotným postihnutím. Zakladateľ klinickej genetiky na Slovensku profesor Izakovič patril k precíznym diagnostikom trizómie 21. Pochopil, že deti s DS sú také isté ľudské bytosti ako všetky iné. Svojim etickým prístupom a podporou rodičom zdravotne postihnutých detí dal základ pre ich inklúziu do spoločnosti.

Vlastné skúsenosti a možnosti štúdia problematiky Downovho syndrómu na popredných klinikách DS v Európe a v USA mi v roku 1994 umožnili pri Ústave preventívnej a klinickej medicíny (ÚPKM) v Bratislave (dnes Slovenská zdravotnícka univerzita – SZU) vytvoriť prvý program Downovho syndrómu (ambulancia, neskôr centrum) a pripraviť program optimálnej zdravotníckej starostlivosti pre deti, dospievajúcich a dospelých s Downovým syndrómom. Prvý preventívny program zdravotníckej starostlivosti bol publikovaný v roku 1996 v Čs. pediatrii (*Optimálna zdravotnícka starostlivosť a pediatrický management*), inovovaná verzia na základe nových poznatkov bola uverejnená v roku 2004 v monografii *Diagnóza Downov syndróm* (Šustrová a kol. 2004). Úlohou týchto programov nie je vymenovať všetky zdravotné problémy ľudí s DS, ale nájsť cestu ako im predchádzať. K zlepšeniu podmienok starostlivosti o ľudí s DS na Slovensku nám pomohla vedeckovýskumná základňa pri ÚPKM, dnes SZU. Lepšie poznanie detí, ich rodín a vzájomných vzťahov v rodine a možnosti dlhodobého sledovania zdra-

voťného stavu umožňujú letné rekondičné pobyty, ktoré organizuje Spoločnosť Downovho syndrómu na Slovensku (SDS). Pobytu sa navyše využívajú na uplatňovanie vhodných výchovných a vzdelávacích metód.

V ambulancii DS SZU dispenzarizujeme vyše 600 ľudí s Downovým syndrómom. Aktívni rodičia majú to šťastie, že spoznajú život iných rodín s dieťaťom s Downovým syndrómom, dostanú vhodné odborné i laické informácie o perspektívach a možnostiach vývoja ich dieťaťa. Miera vyrovnanosti rodičov s problémom narodenia dieťaťa s Downovým syndrómom je priamo úmerná možnostiam socializácie či izolácie dieťaťa a ich rodičov, teda kontaktov so širšou rodinou, kamarátmi, inými rodičmi ako aj s prístupnosťou odborných rád, osvojovania si vedomostí a zručností. Priemerný vek ľudí s DS je vo vyspelých krajinách nad 50 rokov. Prispelo k tomu zlepšenie životných podmienok – kvality života, zlepšenie zdravotníckej starostlivosti a predovšetkým zlepšenie prevencie pridružených chorôb v ranom veku detí a v neposlednom rade významné úspechy v kardiouchirurgickej intervencii.

Tabuľka 1. Cytogenetický podklad Downovho syndrómu (9).

Cytogenetický nález	%
Voľná trizómia	87,9
Translokačná trizómia	4,7
Mozaiková trizómia	7,7

Genetika trizómie 21

Podľa výsledkov chromozómovej analýzy možno rozlíšiť 3 formy Downovho syndrómu (tabuľka 1). Na základe údajov z literatúry Epstein v roku 1995 uvádzal, že voľná trizómia 21 je prítomná u 91–96%, translokačná trizómia u 2–5% a mozaiková trizómia u 2–4% všetkých ľudí s Downovým syndrómom. Jyothy a spol. (9) pri vyšetrení 1 000 osôb s Downovým syndrómom diagnostikovali v 87,9% voľnú trizómiu, v 4,7% translokačnú trizómiu a v 7,7% trizómiu v mozaike (2).

Príčinou Downovho syndrómu v 87,9% prípadov je prítomnosť nadpočetného chromozómu 21 vo všetkých bunkách. Prítomnosť nadpočetného 21. chromozómu sa označuje v karyotype muža 47,XY,+21 a v karyotype ženy 47,XX,+21. Nadpočetný chromozóm 21 vzniká nerozdelením – nondisjunkciou homologických chromozómov počas meiotického, alebo vzácnejšie mitotického delenia bunky. Voľná trizómia 21 môže tiež vzniknúť 3:1 meiotickou disjunkciou vyváženej familiárnej translokácie obsahujúcej chromozóm 21. Tieto prípady sa vyskytujú len u 0,3% všetkých osôb s Downovým syndrómom. Voľná trizómia 21 môže tiež vzniknúť priamym prenosom nadpočetného chromozómu 21 od rodiča s trizómiou 21 (väčšinou v mozaike) na jeho dieťa (2).

Downov syndróm je v 4,7% prípadov výsledkom nevyváženej translokácie. Nevyvážená translokácia najčastejšie vzniká na podklade Robertsonovej translokácie (fúzie), pri ktorej sa dlhé rameno 21. chromozómu spája v mieste centroméry s dlhým ramenom iného akrocentrického chromozómu. Robertsonská translokácia medzi chromozómom 21 a akrocentrickými chromozómami skupiny D a G môže byť familiárna a prenáša sa vo viacerých generáciách rodiny, alebo môže vzniknúť náhodne, novou mutáciou počas mitotických delení, ktoré predchádzajú meióze. Nosič vyváženej translokácie je zdravý, nemá fenotypové prejavy Downovho syndrómu. Počas gametogenézy však s teoretickou 25% pravdepodobnosťou produkuje nevyvážené gaméty s nadpočetným 21. chromozómom, z ktorých sa po oplodnení vyvíja embryo s translokačnou formou trizómie 21. Robertsonské translokácie chromozómu 21 a chromozómov 13, 14 a 15 sa v 40–45% vyskytujú familiárne. Pri novovzniknutých translokáciách nadpočetný 21. chromozóm pochádza od matky (2).

Približne 7,7% osôb s Downovým syndrómom má mozaiku trizómie 21, čo znamená, že okrem bunkovej línie s nadpočetným chromozómom 21 majú bunkovú líniu s normálnym počtom chromozómov. Prítomnosť 60% mozaiky trizomickej línie u ženy sa označuje karyotypom 47,XX,+21/46,XX s pomerom bunkových línií 60%/40%. Mozaicizmus trizómie 21 je výsledkom meiotickej, alebo mitotickej nondisjunkcie (8).

Pre fenotypové črty Downovho syndrómu je najdôležitejší distálny úsek q22 dlhého ramena chromozómu 21. Tento úsek sa nazýva kritickou oblasťou pre Downov syndróm (*Down Syndrome Critical Region*

– DSCR). Prvým poznaným génom nachádzajúcim sa na tomto úseku je SOD-1 gén pre superoxididmutázu. Spočiatku bol označený za „molekulového markera“ pre Downov syndróm. Lahký refazec CD18 (alfa refazec) LFA1 (*lymphocyte function associated antigen*) je lokalizovaný na 21. chromozóme a je asociovaný s β -refazcom – CD11a, čím tvorí najdôležitejší a najrozšírejší komplex na leukocytoch a vytvára adezívnu molekulu, dôležitú v imunologickom i neimunologickom bunkovom kontakte. Zvýšená expresia LFA1 a interferónových receptorov (α , β , γ) znižuje schopnosť produkcie lymfokínov a podpisuje sa na perzistencii vírusových infekcií a na porušenej aktivite zabíjačov (NK buniek). Zvýšená aktivita SOD1 sa podieľa na porušenej funkcii neutrofilov, najmä na zníženej baktericídnej aktivite, ktorá je príčinou sklonu k bakteriálnym infekciám (5, 6, 11).

Zatiaľ je známych päť z 225 génov nachádzajúcich sa na dolnej, distálnej časti dlhého ramena 21. chromozómu, ktoré sú zodpovedné za vznik srdcových defektov. Prejavujú sa už počas intrauterinného vývoja a patria medzi ne DSCAM (gén, ktorý kóduje bunkovú adezívnu molekulu patriacu do rodiny imunoglobulínov; Ig superfamilia) DSCR2 (predpokladá sa, že hrá dôležitú úlohu pri bunkovej proliferácii), ďalej SH3BGR, ktorý kóduje bielkovinu bohatú na kyselinu glutámovú, WRB (kóduje bielkovinu bohatú na tryptofán) a HES1 (predpokladá sa jeho dôležitá funkcia v bunkovom metabolizme). Nie je doposiaľ jasné, prečo sa defekt u jedného dieťaťa vyvinie a u iného nie. Pravdepodobne to závisí aj od podmienok počas intrauterinného života a umožnenia expresie týchto génov (7).

Výskum v oblasti genetiky sa zameriava na:

- pôvod a etiológiu Downovho syndrómu,
- genetický pôvod zmien v kognitívnych funkciách (sluchové a zrakové priestorové spracovanie, krátkodobá pamäť, zrakovopriestorová krátkodobá pamäť),
- genetický pôvod srdcových vrodených chýb,
- genómový projekt – ukončenie sekvenovania 21. chromozómu.

Ako diagnostikovať Downov syndróm u detí?

Podľa vonkajších fenotypových črt trizómie 21 možno určiť klinickú diagnózu dieťaťa s Downovým syndrómom hneď po narodení, avšak významným potvrdením diagnózy je len cytogenetické vyšetrenie. Na základe typických vonkajších znakov by nemalo robiť problém určenie diagnózy hneď po narodení každému pediatriovi. Neistota by sa mohla vyskytnúť snáď len v niektorých prípadoch, keď sa jedná o parciálnu trizómiu 21 a mozaikovú formu. Frekvencia znakov je rôzna, niektoré sa vyskytujú častejšie, preto sú považované za typické, iné sa vyskytujú v menšom počte. Niektoré vonkajšie znaky, napríklad nižšie položené ušnice, sú pre deti s Downovým syndrómom typické. Treba však zdôrazniť, že

Obrázok 1. Mladí ľudia s Downovým syndrómom.



Obrázok 2. Takto sa začína s integráciou.



všeobecne nenarúšajú ani výzor dieťaťa, ani funkciu a dokonca ho nerobia menej príťažlivým. Vonkajšie črty sú dôležité pre diagnostiku a nemali by sa zneužívať pre označenie dieťaťa, či opečiatkovanie a zaradenie do kategórie iných ľudí.

Mnohí autori sa pokúsili pri Downovom syndróme o vyhodnotenie frekvencie určitých znakov. Podľa Halla (10) patria k diagnostickým kritériám u novorodencov šikmé očné štrbiny, dysplázia celej ušnice, nadbytok krčnej kožnej riasy, plochý faciálny profil, štvorprstová ryha na oboch dlaniach alebo aspoň jednej, dysplázia stredného článku malíčka na rukách (brachymesofalangia), hyperflexibilita kĺbov, znížený svalový tonus, dysplázia panvových kostí a chýbanie Morovho reflexu. Uvedené znaky varujú od 22 do 90% výskytu u detí s Downovým syndrómom. Medzi najfrekvencovanejšie znaky patria šikmé očné štrbiny, nadbytok krčnej kožnej riasy, plochý vzhľad tváre, hyperflexibilita kĺbov, hypotónia a neprítomnosť Morovho reflexu. Väčšina detí má menší obvod hlavičky a nižšiu pôrodnú hmotnosť. Podľa niektorých autorov Downov syndróm nemá jednoznačné patognomické znaky. Mnohé uvedené znaky sa nachádzajú aj u ľudí bez tohto syndrómu.

Vonkajšie črty sa líšia podľa veku ľudí s Downovým syndrómom, niektoré sa vekom zvyrazňujú, iné sa oslabujú.

Hrudník býva častejšie deformovaný, a to v zmysle vpáčeného hrudníka – Pectus excavatum alebo vyklenutia – Pectus carinatum. Vrodené chyby srdca má okolo 40 % detí s Downovým syndrómom, najčastejším je A-V kanál a defekt komorového septa. Pľúca sú u niektorých detí vyvinuté dobre, u iných nedostatočne. V oblasti brucha je najčastejšou črtou znížený svalový tonus priamych brušných svalov a pupočná hernia, ktorá sa nachádza až u 90 % detí a zväčša nevyžaduje chirurgické riešenie. Vnútoré orgány (pečeň, slezina, obličky) nevykazujú zmeny oproti iným deťom. Časté sú zmeny na genitáliách u chlapcov. Väčšina chlapcov nemá zostúpené varlatá v miešku, takmer 50 % má fimózu. Typickou známku sú ochabnuté šľachy (Ligamenta laxativa), ktoré sú príčinou častejších luxácií kĺbov, najmä bedrových a kolenných. Veľa detí má znížený svalový tonus, menšiu svalovú silu a obmedzenú svalovú koordináciu (11). V tabuľke 2 sú uvedené najčastejšie patognomické znaky Downovho syndrómu.

Optimálna zdravotnícka starostlivosť o deti a dospelých s Downovým syndrómom

Odbornú intervenciu a pomoc musia zabezpečiť odborníci v súčinnosti s podporou pomocných skupín – združení na pomoc deťom s Downovým syndrómom. Týka sa to predovšetkým vhodného prístupu k novým rodičom, korektného oznámenia diagnózy ako sme zdôrazňovali neraz, vždy v prítomnosti oboch rodičov a ich dieťaťa s DS. Lekár – pediater by mal v prvom rade podať toľko informácií, koľko sú rodičia schopní v tom čase akceptovať. Často je milé slovo viac ako odborná rada. Prvé kroky rodičov treba usmerniť tak, aby sa ich pozornosť upriamila na stravovanie (dojčenie), nutné vyšetrenia a stimulačné programy. Potrebná je spolupráca so sociálnymi pracovníkmi, ktorí môžu podať ďalšie cenné rady. Z odborných vyšetrení je na prvom mieste genetická konzultácia a odber krvi na cytogenetické vyšetrenie. Už lekár by ma naznačiť, že dieťaťu bude najlepšie v rodine, kde bude obklopené láskou. Výchova dieťaťa sa musí začať v rodine, v ktorej sa zabezpečí zdravý, optimálny vývin a sociálne vzťahy. Je to prvý krok k integrácii dieťaťa do spoločnosti.

Najčastejšie zdravotné problémy u detí s Downovým syndrómom sú spojené:

- s neadekvátnou výživou a problémami s kŕmením v dôsledku iných zdravotných problémov ako sú vrodené srdcové chyby, chyby zažívacieho traktu a neprospevanie z iných dôvodov;
- s častými infekciami dýchacích ciest spojenými so zmenami v imunitnom systéme;
- so zníženou funkciou štítnej žľazy (30 %);

Tabuľka 2. Frekvencia vonkajších znakov v % u ľudí s DS podľa jednotlivých autorov.

Charakteristika	Oster (1953)	Singh (1976)	Kučera (1978)	Pueschel (1984)
Hlava – brachycefalia	74	98	80,6	75
Oči – epikantus	28	76	–	57
– šikmé palpebrálne fisúry	75	85	86,1	98
– Brushfieldove škvrny	70	59	69,5	75
Nos – plochý nosný mostík	59	–	61,6	83
Uši – prehnuté/helix ušnice	49	91	28,9	34
Ústa – otvorené ústa	67	40	59,1	65
– makroglózia	49	38	38	58
– rozbrázdnený jazyk	59	22	43,6	–
– gotické podnebie	67	68	75,5	85
– anomálie chrupu	71	31	64,8	–
Krk – Pterygium colli	–	60	62	85
– krátky široký krk	39	70	–	–
Srdce – vrodené chyby srdca	–	25	19	39
Končatiny, kĺby, svaly				
– široká dlaň, krátke prsty	69	61	74,7	38
– priečna palmárna rýha	43	60	60,2	57
– krátky malíček	57	51	52	51
– rohlíčkový malíček	48	43	52	51
– abdukcia palca na nohe	97	64	87,4	96
– hyperflexibilita kĺbov	47	60	84,8	92
– svalová hypotónia	21	40	87,4	85

- so zrakovým a sluchovým postihnutím (60 %);
- s kŕčovými stavmi detí (3–5 %);
- s ortopedickými chybami (viac ako 70 %);
- s poruchami spánkového dýchania (10 %);
- s neurologickými a psychiatrickými problémami u dospelujúcich a dospelých (50 %);
- so stomatologickými problémami.

Preventívne programy

Európska asociácia pre Downov syndróm (*Euro-pean Down Syndrome Association*) odporúča v rámci preventívnych opatrení špecializované vyšetrenia v daných vekových obdobiach (3):

1. Vyšetrenie v novorodeneckom období

U novorodencov s Downovým syndrómom možno pozorovať pomerne veľa vrodených anomálií. Niektoré z nich sú život ohrozujúce a vyžadujú si okamžitý zásah po narodení, iné sa prejavujú v priebehu niekoľkých dní či týždňov. Najčastejšie sú vrodená katarakta (3 %), vrodené anomálie zažívacieho traktu (5–12 %) a vrodené chyby srdca (35–40 %).

2. Predpísané vyšetrenia v prvom roku života

V základnom pediatrickom sledovaní v poradni je zahrnuté aj pravidelné očkovanie nelíšiac sa

od bežného vakcinačného programu, poradenstvo o výžive, monitorovanie rastu a hmotnosti, neurologické vyšetrenie minimálne dvakrát ročne, fyzioterapeutické vyšetrenie podľa plánu (rodičia navštevujú rehabilitačné oddelenie podľa potreby a cvičia s dieťaťom doma alebo v zariadení), oftalmologické vyšetrenie minimálne jedenkrát ročne, ušné vyšetrenie a vyšetrenie sluchu, kardiologické vyšetrenie vrátane echokardiologického (sonografického) vyšetrenia, vyšetrenie funkcie štítnej žľazy TSH a FT4 (tyroxín stimulujúceho hormónu a voľného tyroxínu) jedenkrát ročne, imunologické vyšetrenie – jedenkrát ročne, biochemické a hematologické vyšetrenie, najmä sledovanie hladiny železa, glukózy, chloridov, sodíka, draslíka a krvný obraz s diferenciaciou. Dieťa je potrebné zaradiť do programu včasnej starostlivosti, pripraviť edukačný plán, ktorého súčasťou je stimulácia reči, jemnej a hrubej motoriky, sociálnych vzťahov a komunikácie.

3. Predpísané vyšetrenia v predškolskom a školskom veku života

Od druhého do pätnásteho roku života sa pokračuje v pravidelnom pediatrickom sledovaní v poradni, do vakcinačného programu je potrebné zaradiť aj hemofilovú a pneumokokovú vakcínu, ďalej očkova-

nie proti chrípke a hepatitíde B. Naďalej je potrebné poradenstvo o výžive, monitorovanie rastu a hmotnosti. Ďalej sa odporúča neurologické vyšetrenie do troch rokov jedenkrát ročne alebo častejšie podľa potreby, neskôr jedenkrát za dva roky, rehabilitácia podľa potreby, jedenkrát ročne vyšetrenie TSH a FT4 a minimálne jedenkrát ročne základné biochemické a hematologické vyšetrenie, jedenkrát za dva roky imunologické vyšetrenie, pravidelné vyšetrenie očné, ušné a sluchu, ortopedické alebo podologické vyšetrenie aspoň jedenkrát do 6. roku života, vrátane rádiologického vyšetrenia krčnej chrbtice. Potrebné je pravidelné stomatologické vyšetrenie (jedenkrát ročne) a zabezpečovanie správnej hygieny ústnej dutiny, sledovanie a prevencia porúch spánkového dýchania a podľa potreby iné odborné vyšetrenia (kožné, gastroenterologické, nefrologické a iné). U detí s autistickými črtami a ADHD je potrebné psychiatrické sledovanie. Odporúčame zabezpečiť pravidelné návštevy v centrách včasnej starostlivosti a v rehabilitačných zariadeniach, lopedickú intervenciu, špeciálne pedagogické a psychologické sledovanie, ako aj špeciálne komunikačné programy.

Preventívny program pre deti s Downovým syndrómom zabezpečujú špeciálne pracoviská v Bratislave (SZU) a v Košiciach (Detské centrum DFNSP). V týchto zariadeniach možno zabezpečiť v priebehu jednej návštevy v ambulancii vyšetrenie TSH, FT4, biochemických, hematologických, imunologických a iných parametrov, skrining celiakie a poskytnúť aj odborné poradenstvo a edukačný program (11).

Aký bol prístup k ľuďom s DS v minulosti?

Vedomosti o 21. chromozóme sa posunuli dopredu, vieme stále viac o dôsledkoch zvýšenej génovej dávky, vieme liečiť mnohé choroby, ktoré sme ešte pred 20 rokmi nevedeli riešiť. Napriek tomu, ako som spomenula v úvode, pretrvávajú niektoré mýty a falošné informácie o deťoch s Downovým syndrómom nielen v laickej verejnosti, ale aj medzi niektorými odborníkmi. Z nich najčastejšie sú:

- deti s DS sa rodia zväčša starším matkám, nad 35 rokov, rodičia sú zväčša pasívni pri výchove,
- ľudia s DS sú ťažko mentálne postihnutí, väčšina ľudí s DS je umiestnená v ústavoch,
- väčšina detí s DS sa nenaučí chodiť ani rozprávať.

Skutočnosť o Downovom syndróme dnes

- Väčšina ľudí s DS má IQ v pásme medzi miernym a stredným stupňom mentálnej retardácie, všetky deti s DS sú vzdelávateľné.
- 80% detí sa narodí matkám vo veku pod 35 rokov.

- Väčšina detí s DS dnes žije v rodine, deti sú integrované do vzdelávacieho a spoločenského života, dospelí žijú doma alebo v ústavoch a chránených domovoch.
- Všade na svete a aj na Slovensku pracujú rodičovské podporné skupiny – združenia, priamo zainteresované pri uskutočňovaní rôznych foriem pomoci rodinám – SDS, kluby Downovho syndrómu, Združenie na pomoc ľuďom s mentálnym postihnutím (ZPMP).
- Deti s DS sú umiestňované do špeciálnych základných škôl alebo sú integrované, mnohí dospelí ľudia pracujú s nadšením a spoľahlivo.
- Ľudia s DS majú rovnaké pocity ako ktoríkoľvek iní ľudia, pozitívne reagujú na prejavy priateľstva a zraňuje ich bezohľadné správanie. Ľudia s DS sa schádzajú, prispôbujú sa, nadväzujú intímne vzťahy, ženy s DS sú schopné mať deti (50% predpoklad dieťaťa s DS), muži s DS sú neplodní (zatiaľ sa nepozná príčina neplodnosti) (1).
- Ľudia s DS chcú viesť nezávislý život, nechcú sa líšiť od iných či už obliekaním, účesmi alebo záujmami, politickými názormi či občianskymi právami. Chcú sami rozhodovať alebo spolu rozhodovať o svojom osude, o svojich plánoch a snoch (sebaobhajovanie).
- Keďže je identifikácia génov 21. chromozómu ukončená, hľadajú sa možnosti zlepšenia zdravotného stavu a v konečnom dôsledku zlepšenia kvality života (4).

Etické aspekty a problémy diskriminácie

V minulosti bola diskriminácia postihnutých detí vrátane detí s Downovým syndrómom bežná. V súčasnosti je diskriminácia akéhokoľvek postihnutého jedinca bez ohľadu na diagnózu a intenzitu postih-

nutia morálne i právne neospravedliteľná. Človek s Downovým syndrómom má tie isté neodmysliteľné práva ako iné ľudské bytosti a tieto práva treba v maximálnej miere chrániť.

Neposkytnutie liečby novorodencovi s Downovým syndrómom, lebo je postihnutý, je dôležitým problémom občianskeho práva. Navyše, neposkytnutie liečby ignoruje poznatky o vývine dieťaťa a o zmysle ľudských vzťahov.

V rámci medzinárodných a národných spoločností pre ľudí s Downovým syndrómom a ľudí s mentálnym postihnutím sa presadzujú zmeny v ponímaní dôstojnosti a ľudských práv postihnutých ľudí. Treba nájsť a oceniť individuálnu krásu každého dieťaťa, bez ohľadu na to, ako vážne môže byť postihnuté. Deti a dospelí s Downovým syndrómom treba považovať tak ako všetkých ostatných v prvom rade za ľudské bytosti s rovnakými právami (12).

Systém zabezpečenia starostlivosti o ľudí s Downovým syndrómom od narodenia až do konca života je u nás zo strany štátu nedostatočný. Na viacerých stupňoch nahrádzajú štát nešťatné organizácie, ktoré zabezpečujú viaceré služby, napríklad poradenstvo, včasnú intervenciu v rámci dobrovoľných aktivít tretieho sektoru. Základné povinnosti štátu, ako je zdravotnícka starostlivosť, vzdelávanie a zamestnávanie ľudí s Downovým syndrómom, by mali byť zakotvené v legislatívnych opatreniach. Žiaľ doposiaľ sa nepodarilo včleniť problematiku Downovho syndrómu do liečebného poriadku.

doc. MUDr. Mária Šustrová, CSc., mim. prof.
Oddelenie imunológie a imunotoxikológie,
Ambulancia DS, SZU, Limbová 12, 833 03 Bratislava 37
e-mail: maria.sustrova@szu.sk

Literatúra

1. Pueschel SM, Šustrová M. Adolescents with Down Syndrome. Ed. Pueschel SM and Šustrová M. Paul H. Brookes Publishing Co. 1997. 396 p.
2. Mišovičová N., Genetické aspekty Downovho syndrómu. In: Šustrová M a kolektív. Diagnóza Downov syndróm. Ed. Spoločnosť Downovho syndrómu na Slovensku. Perfekt 2004: 40–64.
3. Health care guidelines for people with Down syndrome: Working team included Mária Šustrová. EDSA, European Down Syndrome Association Belgium 2004. 22 p.
4. The persons with Down syndrome: Orientation for families: Working team included Mária Šustrová. EDSA, European Down Syndrome Association Belgium 2004: 18.
5. Muchová J, Šustrová M, Garaiová I., Liptáková A, Blažiček P, Kvasnička P, Pueschel SM, Ďuračková Z. Influence of age on activities of antioxidant enzymes and lipid peroxidation products in erythrocytes and neutrophils of Down syndrome patients. Free Radical Biol. Med., 31, 2001; 4: 499–508.
6. Garaiová I, Muchová J, Šustrová M, Blažiček P, Sivoňová M, Kvasnička P, Pueschel S, Ďuračková Z. The relationship between antioxidant systems and some markers of oxidative stress in persons with Down syndrome. Biologia 59 (6), 2004: 781–788.
7. Korenberg JR, Barlow G, Salandanan BS, Bhattacharyya P, Chen XN, Lyons GE. The Genetic Origins of Cognition and Heart Disease in Down Syndrome. In: Cohen WI, Nadel L., Madnick ME. Down syndrome – Vision for the 21st Century. Wiley-Liss, Publishing Co., New York 2002: 275–295.
8. Schinzel A. Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man. Berlin, New York: Walter de Gruyter 2001: 822–840.
9. Jyothy A, Kumar KM, Mallikarjuna GN, Babu Rao V, Uma Devi B, Sujatha M, Reddy PP. Parental age and origin of the extra chromosome 21 in Down syndrome. J Hum Genet, 46, 2001: 347–350.
10. Hall B. Mongolism in newborns. Acta Paediatr. Scand, 53; 1964: 1–95.
11. Šustrová M. a kolektív. Diagnóza Downov syndróm. Ed. Spoločnosť Downovho syndrómu na Slovensku. Perfekt 2004: 240 s.
12. Šustrová M. Medicínsko-sociálne súvislosti u ľudí s Downovým syndrómom. Habilitačná práca. Fakulta zdravotníctva a sociálnej práce TU, Trnava, 1999, 40 s.