



## **Zespół Downa (trisomia 21)**

### **(Podstawowe informacje)**

Zespół Downa jest trisomią 21 pary chromosomów. Oznacza to, że przy 21 parze jest dodatkowy, trzeci chromosom lub jego fragment.

Zespół Downa jest dość częstą chorobą genetyczną i występuje z częstotliwością wahającą się od 1:800 do 1:1000 żywych urodzeń. Do tej pory nie udało się określić żadnych czynników fizycznych wpływających na zwiększenie ryzyka wystąpienia zespołu. Stwierdza się, że choroba ta występuje około 10 razy częściej u noworodków, które zostały urodzone przez matki powyżej 40-ego roku życia i nie ma na to wpływu fakt, czy miały one wcześniej potomstwo czy nie. Nie oznacza to jednak, że młode matki nie mogą urodzić chore potomstwo - i tak się zdarza - ale u tych kobiet często z powodu trisomii dochodzi do samoistnego poronienia. Podaje się, że co siódme dziecko z trisomią 21 przeżywa do terminu porodu.

Zespół Downa może dotknąć zarówno płć męską jak i żeńską. Uszkodzenie występuje jednak częściej w komórkach matek, gdyż dłużej dojrzewają niż komórki ojców, więc są bardziej narażone na czynniki szkodliwe.

Większość osób kojarzy zespół Downa z upośledzeniem umysłowym i charakterystycznym wyglądem (cechy dysmorficzne), jednak to tylko część objawów, które możemy zaobserwować u osób dotkniętych zespołem. U wszystkich chorych występuje również wrodzony niedobór odporności, co znacznie podnosi częstotliwość występowania różnego rodzaju infekcji. U osób z zespołem mogą pojawić się: wady serca, zaburzenia słuchu, krótkogłowie, hipoplazja zębów, zaćma i inne zaburzenia wzroku, wady układu pokarmowego, celiakia, nieprawidłowości w budowie kośćca, zmiany u układzie płciowo-moczowym, zaburzenia płodności, zaburzenia pracy tarczycy, napady padaczkowe, białaczka i wiele innych. Średnia długość życia osób z zespołem Downa to w tej chwili 49 lat. Zgon następuje zazwyczaj w wyniku poważnych wad serca.

Zewnętrzne cechy wskazujące na zespół Downa:

1. powieki są skośne ustawione w górę,
2. zmarszczki nakątne,
3. krótki grzbiet nosa,
4. jasne plamki na tęczówce oka, zaburzenia refrakcji, najczęściej krótkowzroczność,
5. oczopląs,
6. zez,
7. stożek rogówki,
8. zaćma wrodzona,
9. małe hypoplastyczne małżowiny uszu,
10. zwężony przewód słuchowy zewnętrzny,
11. zmarszczka nakątna w obrębie kątów nosa,
12. krótkie dłonie, krótka szyja,
13. odstające kości policzkowe,
14. spory odstęp pomiędzy paluchem i drugim palcem u stóp (obustronnie),
15. bruzda sandałowa na podszewie,
16. przebieg linii głównej na dłoniach w sposób poprzeczny,
17. krótkogłowie/małogłowie, spłaszczona potylicy, płaski profil twarzy,
18. wystający, pobrużdżony język, tzw. język mosznowy,
19. księżycowate, nieprawidłowo rozstawione zęby,

20. fałd skóry na karku w okresie niemowlęcym,
21. miękkie, delikatne i rzadkie włosy skóry głowy,
22. stosunkowo małe prącie, zmniejszona objętość jąder;

Tego rodzaju cech jest bardzo dużo, ale nie występują one wszystkie naraz u każdego chorego. Zespół Downa jest nieuleczalny. Często konieczne jest stosowanie zabiegów niwelujących objawy choroby - na przykład chirurgiczna korekcja wad serca, bądź terapie podnoszące jakość życia chorych. Tak naprawdę człowiek nie jest w stanie przewidzieć, czy jego dziecko urodzi się z zespołem Downa. Na powstawanie zespołu nie mają wpływu żadne choroby, które występują u ojca czy u matki, a dziedziczenie zespołu występuje bardzo rzadko. Kobiety, u których ryzyko wystąpienia zespołu Downa z racji wieku (powyżej 35 lat) jest duże, przechodzą standardowe badania prenatalne.

Osoby z zespołem Downa (szczególnie przy lekkim upośledzeniu umysłowym, bez ubezwłasnowolnienia) lubią łączyć się w pary, chcą zakładać własne rodziny, mimo ograniczeń wierzą w „sprawczość” swoich działań. Z prawnego punktu widzenia osoby te mogą zawierać związki małżeńskie i zdarza się (choć rzadko), że pary te posiadają potomstwo, ale mężczyźni z zespołem Downa są zazwyczaj bezpłodni.

Dzięki lepszemu odbiorowi przez otoczenie, osoby z zespołem Downa, są coraz bardziej zauważalni wśród osób zdrowych. Widzimy ich na ulicach, ogólnodostępnych szkołach, zakładach pracy. Fakt, że są osobami bardzo wrażliwymi, ufnymi, szczerymi sprawia, że ich obecność w życiu społecznym ludzi zdrowych może być bardzo zagrożona, wręcz dla nich niebezpieczna. Tylko właściwa edukacja otoczenia na temat tej choroby, empatia, zrozumienie a przede wszystkim chęć „zaproszenia” ich do naszego zdrowego życia sprawi, że nie będziemy dostrzegać u nich cech chorobowych, a będziemy traktować ich jak przyjaciół, którzy z nami chcą być, nam pomagać, z nami cieszyć się życiem.

#### Literatura:

M. Chmiel „Zespół Downa”, Tania Książka.

E.Minczakiewicz „Jak pomóc w rozwoju dziecka z zespołem Downa”, WNAP.2001

Opracowała;  
A. Beister  
pedagog