

Downov sindrom

Pišu: mr.sc. Ivo Trogrlić i Dragan Trogrlić

Firma „ Dren „ DOO Žepče

tel/fax: 00387-(0)32-881-774, Mob: 00387-61-461-517

Procenat otkrivenih anomalija kod novorođenčadi iznosi oko 2%, a do kraja pete godine života ustanovi se do još oko 3% djece ima neku od prirodnih anomalija. Ovde nisu uračunata ona začeca, koja budu spontano pobačena u prvom trimestru trudnoće, jer su anomalije tako teške, da su nespojive sa životom i većina ove djece bi bila ili rođena mrtva, ili bi umrla neposredno nakon rođenja. Broj prirodnih anomalija je puno veći, ali one nisu takve prirode da tokom života prave značajnije probleme i često se previčaju, ili se ispoljavaju u kasnijoj životnoj dobi, a odlikuju se povećanom sklonošću ka nekim bolestima. Primjer jedne ovakve anomalije je sindrom porodičnog raka, gdje članovi unutar pojedinih porodica češće oboljevaju od različitih oblika raka, usljed nasljeđivanja defektnih gena zaduženih za kontrolu ćelijskog ciklusa. Za oko 50% anomalija novorođenčadi se ne može tačno utvrditi kako su nastale. Ostalih 50% otpada na hromozomske anomalije, anomalije koje nastaju u sadejstvu više faktora (multifaktoralne) i anomalije uzrokovane djelovanjem okoline u kojoj živimo (spoljašnji faktori).

Hromozomske anomalije (hromozomopatije)

Čovjek ima 23 para hromozoma i od svakog roditelja nasljeđuje po jedan komplet od po 23, što ukupno iznosi 46 hromozoma. Djeca rođena sa nekom hromozomskom anomalijom imaju višak ili manjak hromozoma, što, zavisno o broju hromozoma i mjestu na kojem se defekt dešava, izaziva veće ili manje anomalije kod djece. Većina začeca u kojima hromozomopatije postoje bivaju spontano pobačena u prvom trimestru trudnoće, ali kod određenih hromozomskih poremećaja, djeca se ipak rađaju živa. Jedna od najčešćih hromozomopatija je tzv. trizomija 21. para hromozoma, a naziva se i Daunov (Downov) sindrom (slika 1). Ovu anomaliju karakteriše pojava tri hromozoma na 21.mjestu(slika 2).

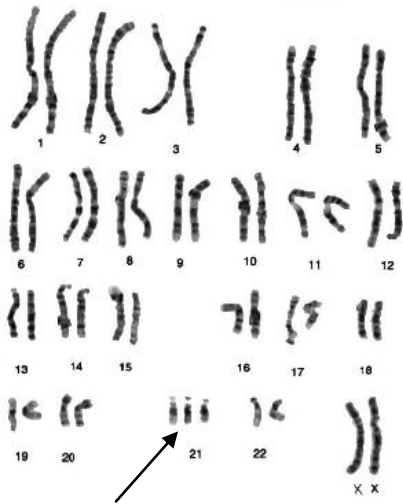
Slika 1



Oko 20% djece rođene sa Downovim sindromom umire u toku prve godine života, a ako prežive kritičnu prvu godinu, onda mogu da dožive starost. Učestalost (incidencija) je dosta velika i na oko 700 poroda rodi se jedno dijete sa ovim sindromom. Nije jasan mehanizam nastanka ove anomalije, ali je primijećeno da starost roditelja igra vrlo važnu ulogu. To posebno vreijedi za majke. Tako npr. žena koja rodi dijete sa 32 godine tri puta češće rađaju djecu sa Downovim sindromom od dvadesetogodišnjih majki, dok je procenat djece sa Downovim sindromom kod četrdesetogodišnjih majki čak 4%. Posljednjih godina otkrivena je veza između očevih godina i ove anomalije i to posebno kod očeva starijih od 40 godina. Kod novorođenčeta sa Downovim sindromom odmah se uočavaju karakteristični znakovi. To se prije svega odnosi na specifične crte na dlanovima. Djeca mnogo spavaju, slabo reaguju na vanjske signale, sišu sporo i lijena su. Uši su im male sa slabo

razvijenom hrskavicom. Jezik je izbačen izvan usta, a razlog tome je slabo razvijena vilica, zbog koje su usta mala. Međutim za postavljanje prave dijagnoze treba uraditi specifične citološke pretrage kojima se otkriva trizomija 21. Oko 60% djece rađa se sa srčanom manom i ona je najčešći uzrok smrti. Ova djeca su podložna čestim infekcijama,

Slika 2



mada se defekt imunog sistema ne može ustanoviti. Dvadeset puta češće oboljevaju od akutnih leukemija, a posebno od akutne mijeloične leukemije. Sve je ovo razlog zašto je prosječan životni vijek ove djece oko 18 godina. Što se tiče mentalnog razvoja, kod ove djece je redovito nizak nivo inteligencije i maksimalno dostiže oko 75, (normalno je od 90-110). Primjećen je i uticaj sredine na inteligenciju ove djece. Kod brižnih roditelja uočljivo je veći kvocijent inteligencije djece sa Downovim sindromom, od one koja odmah po rođenju budu data na usvajanja u neku ustanovu. Međutim, bez obzira na svu njegu, inteligencija ove djece nikad ne dostignu nivo koji imaju zdrava djeca.

Valja napomenuti da kod Downovog sindroma oko 3% djece ima tzv. mozaični oblik bolesti i kod njih su

uočene dvije linije ćelija. One sa normalnim brojem hromozoma, i one kod kojih je prisutna trizomija 21. Ova djeca su redovito zdravija i inteligentnija od djece sa uobičajenim Downovim sindromom, a koliki je defekt u razvoju i intelektu djece sa mozaičnim tipom, zavisi od toga koliki je broj ćelija zahvaćen trizomijom 21.

Zahvaljujući napretku savremene medicine dobar dio djece sa Downovim sindromom doživi starost. Medicina je napredovala i u dijagnostici ove bolesti, tako da se ona može ustanoviti još na početku trudnoće. U slučaju dijagnosticiranja Downovog sindroma na početku trudnoće, liječnik je dužan roditeljima ukazati na probleme sa kojima će se susresti i oni, i djete, jer većina zemalja je i zakonski ostavila majkama mogućnost abortusa. Da li će se roditelji odlučiti na abortus, ili će se opredjeliti da podižu djete, isključivo je stvar samih roditelja i u tom smislu nije dobro vršiti na njih bilo kakav pritisak. Zdrava sredina prihvata njihovu odluku i pokušava im pomoći da se nose sa problemima koji ih čekaju, a to se prije svega odnosi na održavanje zdravlja djeteta i uticaja na sredinu da djete prihvati.