

Motorički razvoj i funkcioniranje djeteta sa sindromom Down

Mardetko, Eva

Undergraduate thesis / Završni rad

2023

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University North / Sveučilište Sjever**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:850438>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

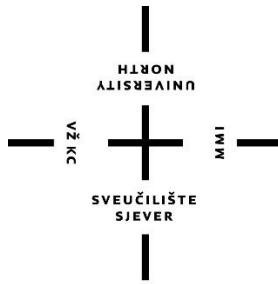
Download date / Datum preuzimanja: **2024-07-21**



Repository / Repozitorij:

[University North Digital Repository](#)





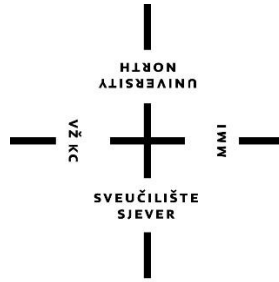
**Sveučilište
Sjever**

Završni rad br. 236/FIZ/2023

**Motorički razvoj i funkcioniranje djeteta s Down
sindromom**

Eva Mardetko

Varaždin, rujan 2023.



Sveučilište Sjever

Odjel za fizioterapiju

Motorički razvoj i funkcioniranje djeteta s Down sindromom

Student

Eva Marđetko, 0336045232

Mentor

doc. prim. dr. sc. Helena Munivrana Škvorc, dr. med.

pedijatar, alergolog i klinički imunolog

Varaždin, rujan, 2023. godine

Prijava završnog rada

Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL	Odjel za fizioterapiju		
STUDIJ	preddiplomski stručni studij Fizioterapija		
PRISTUPNIK	Eva Marfeko	MATIČNI BROJ	0336045232
DATUM	10.7.2023.	RODJELO	Klinička medicina III
NASLOV RADA	Motorički razvoj i funkcioniranje djeteta sa sindromom Down		
NASLOV RADA NA ENGL. JEZIKU	Development of motor skills and functioning of a child with Down syndrom		
MENTOR	doc.dr.sc. Helena Munivrana Skvorc	ZVANJE	docent
ČLANOVI POVJERENSTVA	1. doc.dr.sc. Ivana Živoder, predsjednik 2. doc.dr.sc. Helena Munivrana Skvorc, mentor 3. Anica Kuzmić, pred., član 4. Marija Arapović, pred., zamjenski član 5.		

Zadatak završnog rada

BROJ	236/FIZ/2023
OPIS	<p>Down sindrom je genetski poremećaj koji se češće javlja kod djece starijih trudnica. Kliničku sliku i moguće simptome bolesti je opisao John Langdon Down 1866. godine a Lejeune, francuski genetičar je otkrio da pacijenti sa sindromom Down posjeduju još jedan dodatni kromosom na 21. paru. Razlikujemo 3 tipa sindroma Down; prvi je klasična trisomija odnosno primarni ili regularni tip sindroma, drugi tip je translokacijskog oblika a treći je mozaički tip sindroma Down. Primjenom prenatalne dijagnostike učestalost Downovog sindroma kod novorođenčadi je značajno umanjena.</p> <p>U kliničkoj slici postoji preko pedeset karakterističnih obilježja sindroma Down, a njihov broj i intenzitet se razlikuju od djeteta do djeteta. Neka od najvažnijih obilježja su kratki, široki vrat s previše kože i masnog tkiva, kosi položaj otnih otvora, okruglo lice te smanjenje tonusa mišića i promjene na udovima i niski rast. Također je od najranije dobi vidljiv usporen psihomotorni razvoj, mentalna zaostalost, zdravstvene poteškoće, oštećenja sluha, epilepsije, malformacije organa, povećana sklonost razvoju leukemija. S obzirom na raznolikost kliničke slike, od najranije dobi je u rehabilitaciji i liječenju važan individualni pristup a cilj rehabilitacije je čim veća integracija u društvo.</p>

ZADATAK URUČEN

14.07.2023.

POTPIS MENTORA

Helena

SVEUČILIŠTE
SJEVER

Predgovor

Zahvaljujem se svojim roditeljima što su mi omogućili moje trogodišnje školovanje na Sveučilištu Sjever tijekom kojeg sam uložila puno truda za polaganje usmenih i pisanih zadataka. Također, najviše bih se htjela zahvaliti svojoj mentorici doc. prim. dr. sc. Heleni Munivrana Škvorc, dr. med. što mi je pomogla u pisanju završnoga rada.

Sažetak

Down sindrom jedan je od najčešćih genetskih poremećaja. Opisao ga je John Langdon Down 1866. godine i definirao sve simptome stanja. Down sindrom može se javiti u djece majki bilo koje životne dobi, ali češće se javlja kod starijih žena. Ukoliko majke žele saznati ima li njihovo dijete jednu od kromosomopatija odlaze na testiranje. Tijekom povijesti djeca koja su bolovala od Down sindroma morala su se držati podalje od drugih ljudi i djece, i nazvali su ih mongoloidnom djecom, odnosno mongoloidima. 1959. godine je Jerome Lejeune, francuski genetičar, otkrio da pacijenti s Down sindromom posjeduju još jedan dodatni kromosom na 21. paru.

Razlikujemo 3 tipa Down sindroma;

- prvi je klasična trisomija odnosno primarni ili regularni tip sindroma,
- drugi je translokacijskog oblika,
- treći je mozaički tip Down sindroma

Prema opisu kliničke slike postoji preko 50 kliničkih obilježja Down sindroma i najvažniji su kratki i široki vrat s previše kože i masnog tkiva, kosi položaj očnih otvora, okruglo lice, mišićna hipotonija te promjene na udovima. Kod osoba s Down sindromom javlja se usporeni psihomotorni razvoj, zdravstvene i mentalne poteškoće, oštećenja sluha, epilepsija i leukemija. Djeca, mladi i starije osobe mogu učestvovati u raznim sportskim aktivnostima i događanjima te je kod njih važno u najranijoj životnoj dobi primijeniti individualni pristup. Ubrzo nakon poroda provode se neurorazvojne vježbe, primjenjuje se Vojta i Bobath terapija, terapija vodom – Halliwick koncept te senzorna integracija.

Ključne riječi: Down sindrom, trisomija, dijete, senzorna integracija

Summary

Down syndrome is the most common genetic disorder. It was described by John Langdon Down in 1866, who defined all the symptoms of the condition. Down syndrome can occur at children of mother's at any age, but mother's age increases the risk of having the child with it. If mother's want to find out if their children have any of chromosomeopathy they have to be tested. Throughout history, children with Down syndrome, had to be kept away from other people and children, and were called Mongoloids. In conducting the research to find out what could be the cause of the syndrome, doctors assumed that condition was caused by the chromosomal error. In 1959 Jerome Lejeune, a French geneticist, discovered that patients with Down syndrome have an extra chromosome on the 21st pair.

We distinguish three types of Down syndrome:

- The first is classic trisomy, i.e. the primary or regular type of the syndrome
- The second is a translocation form
- And the third is the mosaic type of Down Syndrome

According to the description of the clinical picture, there are over 50 clinical features of Down syndrome, but the most important are short and wide neck with too much skin and fatty tissue, an oblique position of the eye sockets, a round face, a muscle hypotonia and changes in the limbs. People with Down syndrome have a slow psychomotor development, health and mental difficulties, hearing impairment, epilepsy and leukemia. Children, young people and as well as elderly people, can participate in various sports activities and events, and it is important to apply an individual approach at an early age. Soon after the time of birth, neurodevelopmental exercises are carried out, Vojta and Bobath therapy, water therapy – Halliwick concept and sensory integration are applied.

Keywords: Down syndrome, trisomy, child, sensory integration

Popis korištenih kratica

DS Down sindrom

BPD biparijetalni dijametar

FL dužina femura

OA opseg glave

UZV ultrazvuk

NT nuhalna transparentija

ACZ amniocenteza

CVS chorionic villous sampling

PSG prirodene srčane greške

AVSD atrijsko – ventrikulski septumski defekt

VSD ventrikulski septumski defekt

GERD gastroezofagealna bolest

ACTH adenokortikotropni hormon

Sadržaj

1. Uvod.....	1
1.1. Što je Down sindrom?	1
1.2. Povijest Down sindroma.....	3
1.3. Etiologija Down sindroma.....	3
2. Prenatalna dijagnostika Down sindroma	5
2.1. Testovi probira.....	6
2.1.1. Nifty test.....	7
2.1.2 Harmony test.....	8
2.1.3. Qualified test	8
2.1.4. Panorama test	8
2.2. Amniocenteza	9
2.3. Analiza korionskih resica	10
2.4. Fish metoda.....	10
2.5. Genetsko savjetovanje	11
3. Klinička slika Down sindroma.....	12
3.1. Moguće pridružene zdravstvene teškoće	13
3.1.3. Prirodene srčane greške.....	16
3.1.4. Dišni sustav	16
3.1.5. Probavni sustav	17
3.1.6. Endokrinološki problemi.....	18
3.1.7. Poteškoće vezane uz uho, grlo i nos.....	19
3.2. Mentalne teškoće	19
3.3. Rast i razvoj djece s Down sindromom.....	20
3.3.3. Makroskopski izgled mozga.....	23
3.3.4. Senzomotorni razvoj	23
3.3.5. Razvoj govora i jezika kod djece s Down sindromom.....	23
3.3.6. Socijalno – emocionalni razvoj djeteta s Down sindromom.....	24
4. Liječenje Down sindroma	26
4.1. Rana intervencija	26
4.2. Rehabilitacija putem pokreta	27
4.3. Hipoterapija	28
4.4. Vojta terapija	29
4.5. Bobath terapija.....	30

4.6. Senzorna integracija	31
4.7. Halliwick terapija	32
5. Prikaz slučaja	34
6. Zaključak.....	36
7. Literatura.....	37
8. Popis slika i tablica	40

1. Uvod

Down sindrom (DS) jedan je od češćih genetskih poremećaja koji se javlja u svim populacijama, bez obzira na dob, spol te zdravstveno stanje roditelja. Učestalost u općoj populaciji iznosi 1:600 - 800 poroda. Razlog nastajanja sindroma još uvijek nije sasvim poznat te se smatra da ne ovisi o vanjskim čimbenicima na koje se može utjecati. Primijećeno je da se rizik povećava kod žena starije životne dobi. Down sindrom može nastati zbog pogrešnog prijenosa kromosoma tijekom stanične diobe muških i ženskih spolnih stanica a kod trudnica starije životne dobi trisomija većinom nastaje za vrijeme oogeneze, u procesu razvoja ženske (spolne) jajne stanice u jajniku (ovariju) što uzrokuje promjene tipične za Down sindrom: karakteristične fenotipske promjene lica, srčane greške, mentalnu retardaciju, promjene na mozgu i sl. Veliki se broj plodova sa sindromom Down pobači spontano, a ukoliko se dijete rodi poremećaj sprječava normalno fizičko i mentalno razvijanje djeteta. Prenatalna dijagnoza trisomije 21. para kromosoma je moguća, a provodi se invazivnim i neinvazivnim metodama. Od neinvazivnih metoda koristi se Nifty test, Harmony test, Qualifeld test, a od invazivnih metoda koristi se amniocenteza te biopsija korionskih resica. Kod provođenja testova metode mogu uzrokovati i dodatne komplikacije, krvarenja, curenje plodne vode, pojavu infekcija a nekada i spontani pobačaj koji se javlja u 5% trudnica.

1.1. Što je Down sindrom?

Down sindrom jedan je od najčešćih genetskih poremećaja te se pojavljuje kod jednog na 600-800 djece. Pogađa sve rasne skupine i može se javiti u bilo kojoj obitelji. Prvi put je opisan 1866. godine kada je John Langdon Down po kojem je sindrom dobio ime definirao simptome. (Slika 1.1.1.) Razlog nastajanja ne ovisi o vanjskim čimbenicima na koje se može utjecati te se rizik povećava kod žena starijih od 35 godina. Poremećaj sprječava normalno fizičko i mentalno razvijanje djeteta. Uzrokuje ga pogrešan prijenos kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica te se posljedično u jednoj stanici nađe višak cijelog ili jednog kromosoma. Sindrom se naziva još i poremećaj 21. para kromosoma jer upravo na tom kromosomu dolazi do trisomije (T21) [1.]

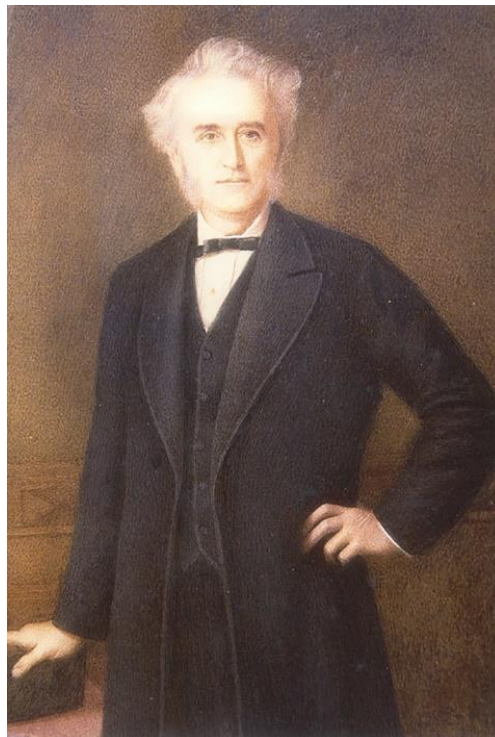
Razlikujemo 3 tipa nastanka Down sindroma:

- Klasična trisomija 21 koju još nazivamo i primarni ili regularni tip sindroma Down

- Translokacijski oblik sindroma Down
- Mozaički oblik sindroma Down

Klasična trisomija, po učestalosti je najčešća te se javlja u 95% slučajeva. Dakle, prije ili tijekom začeća bilo u spermiju ili jajnoj stanici jedan od parova roditeljskih kromosoma nije se uspio odvojiti te embrij dobiva još jedan dodatni kromosom na 21. paru.

Translokacijski tip sindroma Down se javlja u 3 – 4 % slučajeva i nastaje tijekom podjele stanica gdje se dio 21. kromosoma premjesti (translocira) i zalijepi za drugi kromosom, a treći oblik je mozaički oblik sindroma Down, on je vrlo rijedak te se javlja u 1 – 2 % slučajeva. Jedna stanica sadrži 46 kromosoma, a druga 47 kromosoma te su one pomiješane u tijelu osobe. Udio stanica u ljudskom tijelu može biti različit, ali o tome ovisi cjelokupna slika osobe sa sindromom Down.



Slika 1.1.1. John Langdon Down

Izvor: Grzybowski, A., Żołnierz, J. John Langdon Haydon Down (1828–1896). *J Neurol* 268, 4402–4403 (2021). <https://doi.org/10.1007/s00415-021-10601-x>

1.2. Povijest Down sindroma

Down sindrom je poznat još u daleke prošlosti. Najraniji povijesni dokazi su glinene i kamene figure iz Omletičke kulture koje datiraju prije više od 3000 godina. Poremećaj je prvi opisao Esquirol 1838.godine dok je detaljnu kliničku sliku razradio psiholog Segurin 1846 godine. U povijesti su se djeca oboljela od neke bolesti pa čak i od sindroma Down morala sakrivati kod kuće u svojim domovima i živjeti u izolaciji jer su bila izrugivana i odbačena od strane drugih ljudi i djece (prije su se ona nazivala mongoloidna djeca – mongoloidna idiotija). Prvi klinički opis sindroma Down je objavio liječnik John Langdon Down 1862.godine koji je bio zaposlen u Earlswood Asylum for Idiots, instituciji u kojoj su boravila djeca sa mentalnom retardacijom. Prilikom rada zamijetio je da je oko 10% djece nalikovalo jedno na drugo. Tijekom svojeg istraživanja zamijetio je da njihova posebnost koju je on nazivao „mongoloizam“ zapravo biološki fenomen koji je neobičan jer se ne uklapa u sliku ostale djece s mentalnom retardacijom. S vremenom se naziv „mongolizam“ napustio te je sindrom nazvan po liječniku koji ga je prvi puta opsiao. Francuski genetičar Lejuvne je 1959.godine otkrio da pacijenti s Down sindromom posjeduju još jedan dodatni kromosom na 21. Paru [2].

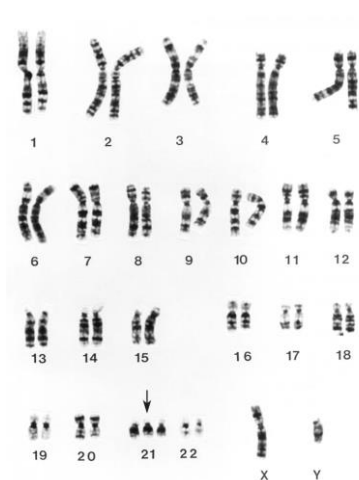
1.3. Etiologija Down sindroma

Ljudsko tijelo se sastoji od velikog broja stanica. Svaka stanica u svojem središtu ima jezgru u kojoj su smješteni geni koji su grupirani oko štapićastih struktura koje nazivamo kromosomima. Jezgra svake stanice sadrži 46 kromosoma, odnosno 23 para koja su naslijeđena od oba roditelja. Posebnu vrstu stanica čine muške i ženske spolne stanice. Down sindrom uzrokuje pogrešan prijenos kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica, tako da se u jednoj stanici nađe višak cijelog ili dijela jednog kromosoma koji je numeriran brojem 21 (stanica sadržava 23 različita kromosoma numerirana brojevima od 1 do 22, a treći označava spolni kromosom). Poremećaj najčešće nastaje najprije u jajnoj stanici, ali rjeđe nakon oplodnje. Stanice ne sadrže 46 kromosoma već 47 jer se pojavljuje jedan prekobrojni kromosom na 21. paru. Razlikujemo 3 kopije 21 kromosoma, odnosno trisomije 21. Osim klasične trisomije 21, postoje osobe s Down sindromom koje imaju dvije različite vrste „stanica“, jednu s normalnim brojem kromosoma, a drugu s 47 kromosoma. Postoji i treći oblik kada se dio 21. kromosoma odvoji

tijekom podjele stanica i zakači se za taj drugi kromosom pa ne dolazi do promjene ukupnog broja kromosoma. Dakle, ukupan broj kromosoma u tijelu je 46 te prisutnost odvojenog dijela 21. para kromosoma uzrokuje pojavu simptoma Down sindroma, a to se naziva translokacija ili premještaj. Do sindroma dolazi uslijed pogrešnog razvrstavanja kromosoma tijekom stanične diobe muških i ženskih spolnih stanica, tako da se u jednoj od tih dviju stanica tijekom oplodnje nađe višak cijelog ili dio kromosoma koji može sve poremetiti u tijelu. Roditelji djece oboljele od Down sindroma najčešće nemaju genskih poremećaja te smatra se da postoji nepoznati razlog greške pri diobi stanica koja rezultira nastanak samog Down sindroma i da je on uzrokovan od strane spolnih stanica roditelja [3].

2. Prenatalna dijagnostika Down sindroma

Dijagnoza Down sindroma se može postaviti prenatalno različitim metodama. Ukoliko dijagnoza nije postavljena tijekom trudnoće po porodu se odmah može posumnjati na Down sindrom zbog specifičnog izgleda djeteta. Tijekom trudnoće za otkrivanje nastanka Down sindroma koriste se invazivne i neinvazivne metode. Neinvazivne metode čine kombinirani probir, double test i triple test, a od invazivnih metoda to su analiza korionskih resica te amniocenteza. Kariotipom se prikazuje broj, veličina te izgled kromosoma te ukoliko se pronađe višak cijelog ili dijela kromosoma potvrđuje se dijagnoza Down sindroma (Slika 2.1.). Normalan ženski kariotip sadrži 46 XX kromosoma, a muški kariotip sadrži 46 XY kromosoma, odnosno 22 para autosoma i jedan par spolnih kromosoma. U današnje vrijeme istraživanja su se znatno razvila te postoje brojni testovi koji se mogu provesti kod trudnica i koji mogu potvrditi dijagnozu Down sindroma. Analiziraju se stanice ploda koje plivaju u plodnoj vodi te se tehnikom amniocenteze ili biopsijom korionskih resica ustanovljuje broj kromosoma tj. kariogram (metoda citogena) [4].



Slika 2.1. Kariotip Down sindroma

Izvor: [Down Syndrome \(Trisomy 21\) - Pediatrics - MSD Manual Professional Edition \(msdmanuals.com\)](https://www.msdmanuals.com)

2.1. Testovi probira

Testovi probira, engl. screening, su kombinirani probiri koji se provode od 11. do 13. tjedna trudnoće pri čemu se analizira fetalna DNA koja se nalazi u majčinoj krvi. Neinvazivna prenatalna dijagnostika ili metode probira uključuju ultrazvučni pregled (10 – 14, 18 -22, 30-34 tj.), mjerenje biokemijskih biljega u majčinoj krvi te izolaciju fetalne DNA u majčinoj krvi [4].

Probir koji se provodi u prvom tromjesečju od 11. do 13. tjedna uključuje utrazzuk gdje se mjeri debljina nuhalnog nabora i udaljenost tjeme trtica (podaci se upotpunjuju s dobom trudnice, težini trudnice i broju plodova), uzimaju se Biokemijski biljezi: slobodan beta HCG + PAPP + NT (nuhalna transparentija) + dob trudnice. Stopa detekcije iznosi 85-90%

Dvostruki (double) test provodi se od 15. do 18. tjedna trudnoće, a uključuje uzimanje biokemijskih biljega AFP + beta HCG + dob trudnice, UZV (ultrazvukom) mjeri se BPD (biparijetalni dijametar) – promjer glavice, OA (opseg abdomena) i FL (dužina femura) te količina plodove vode. Stopa detekcije iznosi 65-75%.

Trustruki (triple) test provodi se od 16. do 20. tjedna trudnoće uključuje biokemijski biljezi: AFP + ukupni beta HCG + E3 (estriol) + dob trudnice, UZV mjeri se BPD (biparijetalni dijametar) – promjer glavice, OA (opseg abdomena) i FL (dužina femura) te količina plodne vode te stopa detekcije iznosi 68%. Iz svega se zaključuje da je najbolje raditi testove što ranije kada je stopa detekcije najveća. Kod Down sindroma hormoni kao što su PAPP-A (plazmatski protein trudnoće A iz placente – posteljice) i AFP (glikoprotein koji se nalazi u fetalnoj krvi) jesu sniženi, dok je hormon HCG (glikoprotein koje proizvode stanice posteljice) povišen, a nuhalni nabor zadebljan.

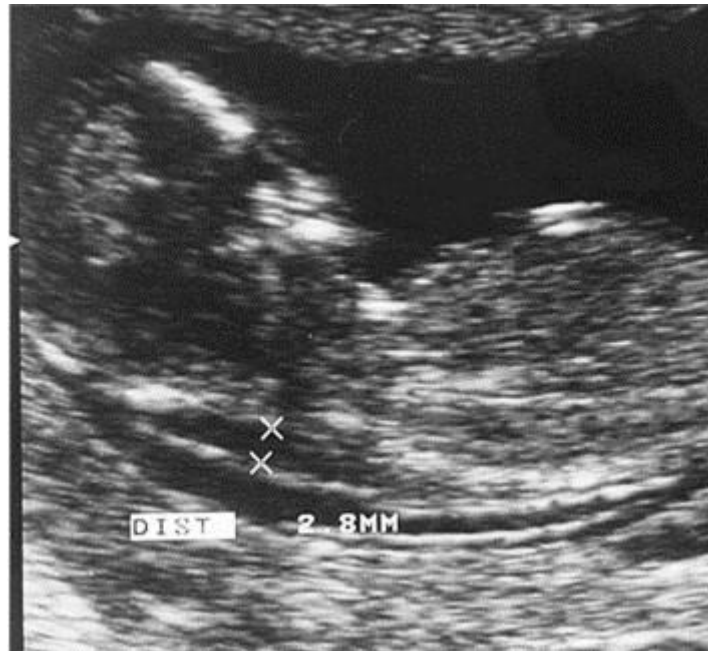
Izolacija fetalne DNA u majčinoj krvi (ffc- free fetal circulating) analizira se preko nekoliko testova:

- Nifty, Harmony, Qualifield, Panorama (provode se između 10. i 13. tjedna trudnoće)

U tom probiru koristi se sekvencioniranje genoma, analiza mikročipova ili analiza pojedinačnih promjera u dijelovima genoma, ali ovo je značajna metoda probira jer uz sve ostale testove nudi i analizu spola, spolne aneuploidije te različite mikrodelecije.

2.1.1. Nifty test

Izvodi se iza 10. tjedna trudnoće kada u majčinoj krvi postoji postotak frakcije DNA djeteta kojima se mogu otkriti anomalije kromosoma. Preporuča se da test naprave žene koje su starije od 33 godine, ali i test može napraviti i svaka trudnica koja želi saznati ima li prisutne bilo koje kromosomske poremećaje ili ne. Preporuča se da test naprave i trudnice čija su djeca na pregledu ultrazvukom nakon 10. tjedna trudnoće imala povećani nuhalni nabor na vratu. Nuhalni nabor predstavlja nakupljanje limfe u potkožnom tkivu nuhalne regije, u području stražnjeg dijela vrata fetusa koji je veći od 3 milimetara do 12. tjedna trudnoće ili je veći od 6 milimetara nakon 12. tjedna trudnoće ili im uopće nije uočena nosna kost [5].



Slika 2.1.1.1 Ultrazvučni prikaz nuhalnog nabora

Izvor: Neilson JP. Assessment of fetal nuchal translucency test for Down's syndrome. Lancet. 1997 Sep 13;350(9080):754-5. doi: 10.1016/S0140-6736(05)62562-7. PMID: 9297991.

2.1.2 Harmony test

Harmony test je rani i precizan neinvazivni test probira za utvrđivanje nastanka Down sindroma. Jednostavan je i siguran test. Pogodan je za jednoplodne i dvoplodne trudnoće te ga je potrebno napraviti od navršenih 10 tjedana trudnoće. Test se preporučuje napraviti kada postoji povišen rizik na double ili triple test, nalaz ultrazvuka koji ukazuje na prisutne anomalije, spontani pobačaj u prethodnim trudnoćama. Rezultati su dostupni već za 4 do 7 radnih dana.

2.1.3. Qualified test

Preporučuje se kod povišenog rizika dobivenog na kombiniranom probiru, trudnoće nastale postupkom umjetne oplodnje, nalaza UZV koji ukazuje na anomaliju, pojavu kromosomskih anomalija u obitelji te spontani pobačaj u prethodnim trudnoćama. Izvođenje Qualifield testa preporučuje se kada nalaz UZV ukazuje na moguće prisutne anomalije, spontani pobačaj u prethodnim trudnoćama te kada je povišeni rizik na double ili triple testu. Brzi je i rezultati su dostupni za 3 do 5 radnih dana.

2.1.4. Panorama test

Panorama test jest najpouzdaniji neinvazivni prenatalni test koji se koristi za utvrđivanje rizika najučestalijih kromosomskih poremećaja. To je jedini test koji razlikuje majčinu DNK od djetetove. Među svim neinvazivnim testovima pruža najtočnije rezultate jer je unaprjeđena umjetnom inteligencijom. Izvodi se već od navršenog 9. tjedna trudnoće. Može otkriti stanja koja drugi testovi ne mogu i Down sindrom utvrđuje u 99,99%.

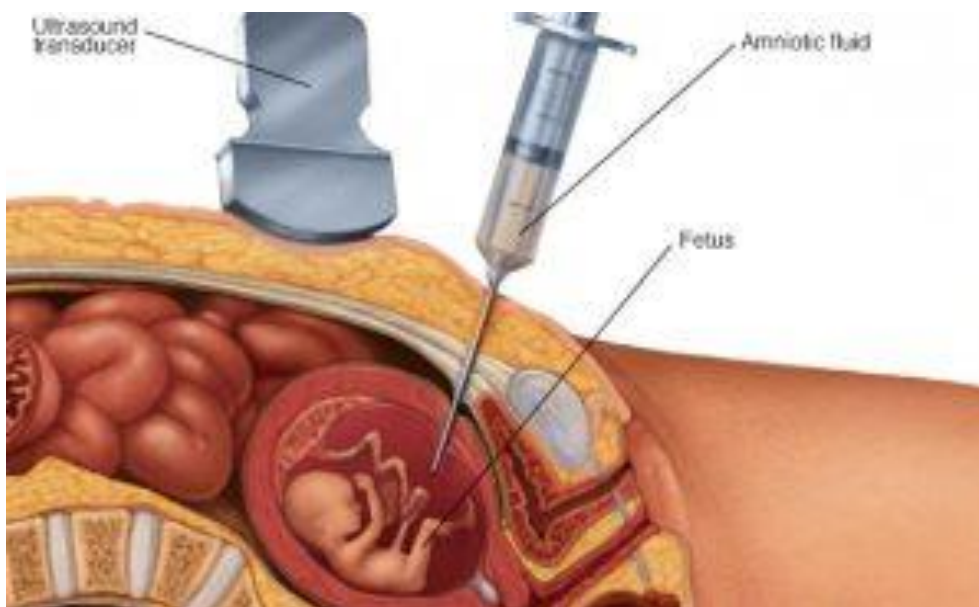
Indikacije kod testova:

- Životna dob iznad 35 godina
- Pozitivna obiteljska anamneza
- Patološki testovi probira (rani test, double i triple test)
- Ultrazvučni znakovi kromosopatija

2.2. Amniocenteza

Amniocenteza je invazivno prenatalno testiranje koje se provodi najčešće između 16. i 18. tjedna trudnoće punkcijom plodne vode kroz trbušnu šupljinu pod kontrolom UZV.

(Slika 2.2.1.) Testiranjem na amniocentezu dobivamo materijal za analizu fetalnog kariograma kako bi se dijagnosticirala eventualna kromosopatija. Na amniocentezu idu žene starije od 35 godina, koje imaju pozitivnu obiteljsku anamnezu, patološke testove probira, UZV znakove kromosopatije. Predradnje koje su potrebne za izvođenje amniocenteze jesu fetalna biometrija (mjere fetusa: BPD, OA, FL, procjena TT djeteta) i položaj djeteta, položaj posteljice, dezinfekcija prednje trbušne stijenke, punkcija iglom dužine 8 ili 9 cm ulazi se u slobodni džep plodove vode i pri čemu se uzima 20 ml tekućine.



Slika 2.2.1. Izvođenje amniocenteze pod kontrolom ultrazvuka

Izvor: [Amniocenteza, CVS i NIPT - Panorama \(panorama-test.hr\)](http://panorama-test.hr)

Dobivene stanice plodne vode šalju se na analizu u citogenetski laboratorij. U plodnoj vodi plivaju odljuštene fetalne stanice kože, stanice amniona i fetalnu urin. Preporuča se mirovanje 24 sata nakon zahvata te ako je trudnica zaposlena ,bolovanje od tjedan dana i obavezna UZV kontrola. Postoji mogućnost da punkcija i ne uspije pa se ona može ponovno provesti u dogovoru s trudnicom. Rezultati se dobivaju tek za 3 do 5 tjedana, a razlog tome je potreba za nasađivanjem i uzgajanjem stanica dobivenih punkcijom za što je potrebno određeno vrijeme. To nazivamo kultiviranjem fetalnih stanica. Amniocenteza kao i svaka tehnika i metoda koja se provodi može imati i svoje komplikacije koje se mogu javiti u 1:200 trudnica, a to su: curenje plodne vode, ozljede fetusa, infekcije (hepatitis B ili C, HIV), spontani pobačaj [6].

2.3. Analiza korionskih resica

Analiza korionskih resica, engl. chronic villous sampling (chorioncentesis) podrazumijeva invazivnu metodu pregleda stanica posteljice koja se izvodi u 12. tjednu trudnoće. Zahvat se odvija pod lokalnom anestezijom, izvodi se najčešće transvaginalno i nadzire se ultrazvukom. Trudnice nakon zahvata mogu osjećati nelagodu u trbuhu, bol i krvarenje, ali većina trudnica svoju trudnoću nastavlja bez ikakvih problema, no ako se osjeti bol ili je prisutno krvarenje treba se obratiti liječniku. Rezultati za Down sindrom i druge veće kromosomske poremećaje obično su dostupni u roku od dva tjedna [6].

2.4. Fish metoda

Fish metoda (flourescentna in situ hibridizacija) je metoda kojom se bojom selektivno boje određeni kromosomi ili njegov dio (npr. specifični lokus na kromosomu, centromere ili subtelomere). Prednost Fish metode je to što se može koristiti i stanice koje se ne dijele, dakle one su u interfazi te se skraćuje vrijeme za izdavanje nalaza koji je gotov za jedan do dva dana. Uz prednosti ove metode postoje i nedostaci, a to su da je ona selektivna, odnosno da govori o kromosomu ili o dijelu kromosoma koji nam je potreban za ispitivanje [7].

2.5. Genetsko savjetovanje

Genetsko savjetovanje jest savjetovanje gdje se roditelji savjetuju s genetičarom koji ima ulogu da pomaže svojim pacijentima, ali osobito i roditeljima, obitelji za potrebe dijagnosticiranja bolesti. Svako genetsko savjetovanje trebalo bi započeti testiranjem i analizom. Kod trudnica kada se probirima utvrdi povećani rizik da će najvjerojatnije roditi dijete s Down sindromom ukoliko trudnica želi uputit će se na medicinsku genetiku gdje će ju detaljno informirati o mogućnostima daljnje dijagnostike (ACZ) i pratećih rizika. Genetsko savjetovanje igra i vrlo važnu ulogu, a to je da pruža i emocionalnu podršku roditeljima oboljele djece od rijetkih sindroma. Genetski se osim uživo možete i savjetovati online gdje informacije možete dobivati u okolini svojeg doma. Omogućiti će se roditeljima kako se treba ponašati u takvoj situaciji, što mogu očekivati te će im pomoći detaljno razjasniti važnost provođenja rane intervencije [7].

3. Klinička slika Down sindroma

Djeca s Down sindromom su fenotipski slična, pa ih se može prepoznati odmah po njihovom rođenju. Razlikujemo preko 50 karakterističnih obilježja Down sindroma čiji se intenzitet razlikuje od djeteta do djeteta. Njihova tjelesna obilježja oblikovana su genima njihovih roditelja. Karakteristična obilježja koja se pojavljuju kod djece s Down sindromom jesu smanjeni tonus mišića (hipotonija), kratki i široki vrat s previše kože i masnog tkiva, kosi položaj očnih otvora, okruglo lice izravnano oblika, abnormalni oblik uški, kratke šake, na dlanu može postojati specifična poprečna brazda bilo na jednoj ili obje ruke koje su široke kao i noge te na palcu često postoji i veliki razmak između nožnog palca i susjednog prsta, malena usta i nos s neproporcionalno velikim jezikom jer je kod osoba s Down sindromom čest simptom jezik izvan usne šupljine, kraći prsni koš neobičnog oblika i malena glava. (Slika 3.1.)



Slika 3.1. Karakteristična obilježja djeteta s Down sindromom

Izvor: [Chromosomal Abnormalities: Trisomy 21 \(Down Syndrome\) | NCBDDD | CDC](#)

Za glavu i lice karakteristična je brahiocefalija, kratka glava, mikrocefalija što znači da ima manji opseg glave. Oči su postavljene ukoso, prisutan je epikantus, tj. kožni nabor koji se pruža od nosa prema unutarnjem kraju obrve i pokriva unutarnji ugao oka. Keratokonus je degenerativna bolest koja zahvaća rožnicu, prednji dio oka, a prisutne su i Brushfieldove pjege, tj. mrlje na šarenici. Telekantus predstavlja povećani razmak između medijalnih očnih kutova oka, ali uz normalnu udaljenost između zjenica i vanjskih očnih kutova oka. Katarka predstavlja sivu mrenu na oku, a strabizam je škiljenje oka. Prisutan je i nistagmus gdje se oči

nekontrolirano pokreću, često se javlja i blefaritis, upala vjeđa oka ili ruba oka gdje rastu trepavice. Prisutan je i konjuktivitis, upala oka, javlja se dalekovidnost i kratkovidnost, astigmatizam, greška očne leće koju povezujemo sa zakrivljenjem očne rožnice. Nos je udubljen zajedno s korijenom nosa, nosnice su uvrnute prema gore, zaravnjeni je filtrum nosa. Usta su velika, jezik je izbočeni, prisutna je lingua scrotalis, to je naziv za pojavu mnogobrojnih, različito oblikovanih brazda na dorzalnoj površini jezika, usta su široko otvorena, imaju manju mandibulu, donju čeljust, nepravilan raspored zubiju (denticija), široko nepce, rascjep usnice, ali vrlo rijetko i spuštene kutove usana. Uši su dismorfične, uške loše položene. U 90% javlja se naglušost konduktivnog tipa. Vrat je kratak, ali pojačan s kožnim naborima i u 20% oboljelih javlja se atlanto-okcipitalna subluksacija. Razmaknute su bradavice, kratak sternum, prsna kost. Javljaju se srčane greške koje uključuju prolaps mitralne valvule, atrijski septalni defekt, ventrikulski septalni defekt, zajednički atrioventrikularni kanal, Fallotova tetralogija, otvoren je foramen ovale, perzistirajući duktus Botalli. Kod želučano probavnog i mokraćno spolnog sustava javlja se traheozofagelna fistula, spoj između dušnika (trahee) i jednjaka (ezofagusa) [3,7].

3.1. Moguće pridružene zdravstvene teškoće

Zdravstveni problemi djeteta s Down sindromom mogu biti vrlo različiti. Životni vijek je u prosjeku smanjen na polovicu, a ako se gleda pojedinačno tada ovisi o pridruženim malformacijama vitalnih organa (srce, probavni sustav) i o životnim uvjetima djeteta (ekspozicija infekcijama). Većina djece koja prežive prvu godinu života dosegne odraslu dob [7]. Od zdravstvenih teškoća koje se mogu pojaviti jesu; prirođena siva mrena, prirođene anomalije probavnog trakta, bolesti dišnog sustava, bolesti štitnjače, srčane mane, problemi s očima i rastom. (Tablica 3.1.1.).

Mogu se javiti i leukemija, demencije, apneja tijekom spavanja, pretilost, gubitak sluha te probleme sa skeletom. U prvim mjesecima života mogu se pojaviti i problemi s hranjenjem. Svako dijete se treba dojiti, ali to i nije lak zadatak za dijete koje ima Down sindrom. Zbog njihovog slabijeg tonusa mišića oni jedu sporije nego druga djeca pa je tu i potrebna dodatna pomoć majci. Dijete rođeno s Down sindromom još nema dobro razvijenu koordinaciju s majčinim mlijekom pa se može ponekad malo i zagrcnuti. Kao i sva ostala djeca novorođenče se može hraniti i umjetnim mlijekom pa i nije potrebno požurivati dijete da brzo jede. Djeca s Down sindromom sklona su i pojavama infekcija. Česte su upale uha koje se javljaju kod djece koja imaju srčane greške. Prisutne su i infekcije kože posebno pazuha i stražnjice. Istraživači

su dokazali da djeca s Down sindromom imaju manjak bijelih krvnih stanica, limfocita koja su im važna za tjelesnu otpornost. Javlja se paradentoza pa zubi kasnije izbijaju i mogu narasti deformirano ili srašteno te se javlja i gingvitis, odnosno nakupljanje bakterija u zubima i pojava infekcije. Oko 8% djece s Down sindromom može imati i epileptičke napadaje. Djeca su sklona napadajima i jedan od epileptičkih napada je i Westown sindrom koji spada u maligne dječje epilepsije, javlja se između 5. i 10. mjeseca života. Karakteriziraju ga promjene na elektroencefalografu te djeca s Westovim sindromom teško funkcioniraju. Kod zdrave djece liječenje nije uspješno, dok kod djece s Down sindromom ono se uspješno liječi terapijama i to adenokortikotropnim hormonom. U pravo vrijeme treba prepoznati pojavu epileptičnog napada te ga treba uspješno liječiti pravim lijekovima.

Sustav	Deficit
Srce	Prirođene bolesti srca, VSD i defekt AV kanala, povećani rizik od prolapsa mitralnog zaliska i regurgitacije aorte (češće kod odraslih)
Središnji živčani sustav	Kognitivne smetnje (blage do teške), motorički i jezični zaostaci, autistično ponašanje, rana pojava Alzheimerove bolesti
Gastrointestinalni sustav	Atrezija dvanaesnika ili stenoza, Hirschprungova bolest, celijakija
Endokrini sustav	Hipotireoza, dijabetes
Oči i sluh	Kongenitalne katarakte, glaukom, strabizam, refrakcijske pogreške, gubitak sluha, povećana incidencija upale uha
Rast	Niski rast, pretilost
Hematološki sustav	Trombocitopenija, neonatalna policitemija, prolazni mijelodisplastični poremećaj, akutna megakarioblastna leukemija
Mišićno – koštani sustav	Atlantoaksijala i atlantookcipitalna nestabilnost, Labavost zglobova

Tablica 3.1.1. Moguće pridružene komplikacije Down sindroma, [HeMED - Down sindrom \(trisomija 21\)](#)

3.1.3. Prirodene srčane greške

Prirodene srčane greške (PSG) jesu greške koje se odvijaju u građi srca ili u većim krvnim žilama. Javljaju se u oko 40% djece te do njih dolazi zbog pogreške koja se događa tijekom razvoja srčane šupljine, njegovih pregrada i zalistaka. Najčešća prirodna srčana greška jest ventrikularni septalni defekt (VSD) koji čini i do 30% grešaka u najranijoj životnoj dobi djeteta, a po pojavnosti je u Down sindromu na trećem mjestu. Može se pojaviti u kombinaciji s ostalim srčanim greškama ili se može pojaviti i zasebno. Glavni i karakteristični simptom kod ventrikularnog septalog defekta jest grubi i glasni šum. Od ostalih prirodnih srčanih grešakaatrijski ventrikularni septalni defekt (AVSD) javlja se u 39%, a to je srčana mana koja se nalazi između gornje i donje srčane komore. Drugi slični nazivi za ovu srčanu grešku jesu defekt endokardnog jastuka i defekt atrioventrikularnog kanala. Od srčanih grešaka javlja se i izolirani defekt ventrikulskog septuma, Fallotova tetralogija, perzistirajući duktus botalli je u pojavnosti do oko 6% djece. Navedene srčane greške mogu biti i bezopasne, ali neke je čak i potrebno operirati. Prirodene srčane greške mogu, ali i ne moraju imati pojavu simptoma, ali neki od simptoma su pojava plave, blijede i sive boje kože, javlja se šum na srcu, dispneja, otežano disanje te tahipneja, ubrzano plitko disanje. Pregled dojenčeta obavlja se na odjelu neonatologije kojeg provodi kardiolog koji će napraviti detaljnije pretrage koje uključuju ultrazvuk srca, elektrokardiogram, rendgen pluća i srca [3, 7].

3.1.4. Dišni sustav

Bolesti dišnog sustava jedna su od najčešćih zdravstvenih problema te su i najčešći razlog prijema u bolnicu za djecu s Down sindromom. Pružanje respiratorne skrbi djeci s Down sindromom zahtjeva dugotrajan i multidisciplinarni pristup. Najčešće se javljaju višestruke komplikacije od usta do alveola, a isto tako bolesti gastrointestinalnog sustava i srčane bolesti utječu na bolesti dišnog sustava. Respiratorne bolesti jesu drugi najčešći uzrok smrti u djece s Down sindromom. Od respiratornih uzroka bolesti koji mogu biti smrtonosni jesu bakterijska upala pluća i virusa upala pluća. Do jedne godine starosti djecu s Down sindromom prima se u jedinicu intenzivnog liječenja te se procjenjuje da ih ima oko 25%. Od ostalih prisutnih bolesti dišnog sustava tu su pneumonija (upalu pluća), opstruktivni bronhitis kojeg obilježavaju izraženije smetnje disanja te pokazuju na to da je disanje ubrzano i plitko, osjeća se stezanje u

prsimu i laringitis, upala grkljana koji mogu biti uzrokovani virusom, ali najčešći uzrok mu je upala koja je virusna i zahvaća gornje dišne putove.

Najčešće smetnje u gornjim dišnim putevima jesu nazalna sekrecija, odnosno nakupljanje sekreta u nosu, hrkanje u snu, prestanak disanja tijekom spavanja te kronična upala srednjeg uha. Vrlo su česte i akutne infekcije dišnog sustava koje se povezuju s pojavom lezija na pluća i akutnim respiratornim distres sindromom. Kada se začepi nos izostaju refleksi nosa i pluća te refleksi nosa i prsnog koša što uzrokuje za posljedicu površno disanje. Slabiji učinak ima konzervativno disanje pa se stoga provode kirurški zahvati, adenoidektomija ili tonziloadenoidektomija. Adenoidektomija predstavlja operaciju odstranjenja trećeg krajnika, a tonziloadenoidektomija je operacija tonzila i trećeg krajnika te je jedna od najčešćih operacija u djece. Ukoliko postoje simptomi koji bi zahvatili nos i usta se ne preporučuje, ali se koristi kada postoji pojačana sekrecija u ustima te ako postoji i protruzija jezika. Od komplikacija može se pojaviti velofaringealna insuficijencija koja zapravo predstavlja zatvaranje velofaringealnog sfinktera (uključuje meko nepce te bočne i stražnje strane stijenke grla) između orofaringsa (tkivo na stražnjem dijelu grla) i nazofaringsa (gornji dio ždrijela) [3, 7, 8].

3.1.5. Probavni sustav

Bolesti probavnog sustava jedna su od čestih značajki u djece s Down sindromom. Česte su pojave stenoze i atrezija duodenuma i anusa te aganglioza crijeva i celijakija. Duodenalna atrezija je najčešća atrezija probavnog sustava koja nastaje uslijed izostanka prohodnosti embrionalnog duodenuma te se javlja u 1:6000 do 10000 živorođene djece. U postotku oko 25% djece s Down sindromom ima duodenalnu atreziju. Atrezija anusa predstavlja zatvoreni analni otvor i otkriva se pri fizikalnom pregledu djeteta. Aganglioza crijeva ili Hirschprungova bolest je prirođena anomalija donjeg dijela crijeva, a od simptoma koji su prisutni jesu opstipacija (pražnjenje crijeva) i distenzija crijeva (napuhnotost). Celijakija se javlja kod oko 16% djece s Down sindromom, dok joj je učestalost 4 do 8%. To je autoimuna bolest i genetsko stanje koje je uzrokovano glutenom. Uzrok celijakije je nepodnošljivost glutena (proteina) kojeg možemo naći u pšenici, ražu, ječmu i zobi te se kod djece s Down sindromom može javiti kao „tiha celijakija“. Od simptoma se mogu javiti: umor, promjene u ponašanju te problemi s crijevima. Ključ za dobivanje dijagnoze celijakije jest endoskopija, odnosno pregled crijeva iznutra [9]. Još jedan od najčešćih problema probavnog sustava koji se javlja kod djece s Down sindromom jest gastroezofagealna refluksna bolest. Ona nastaje radi smanjene funkcije

sfinktera jednjaka, mišića koji se nalazi na spoju jednjaka i želuca. Javlja se kiselina u želucu koja teče natrag u crijevo koje povezuje usta i želudac te kada se mišić nalazi u kontrahiranom stanju ono prijeći povrat želučanog sadržaja u jednjak. Povraćanje i bljućkanje nakon svakog obroka jedan je od simptoma gastroezofagealnog refluksa (GERD). U djece s Down sindromom konstipacija ili zatvor čest je problem kao i gastroezofagealna refluksna bolest. Ona nastaje zbog oslabljene muskulature crijeva, ali i zbog srčane greške koje djetetu ne omogućuju da se fizički napreže koje im je potrebno da mogu isprazniti crijeva. Može se javiti i ekonpreza, odnosno nevoljno gubljenje stolice [3, 7, 10].

3.1.6. Endokrinološki problemi

Bolesti štitnjače kao najučestaliji endokrinološki problem može zahvatiti dijete s Down sindromom. Radi se o hipotireozu, odnosno o smanjenom radu štitne žlijezde koju uzrokuje smanjeni rast, umor, poremećaj sna, gubitak apetita. Down sindrom može sadržavati neke od ovih znakova, ali je na temelju kliničkog pregleda teško zaključiti da se radi o stanju hipotireoze. Time je potrebno učiniti analizu hormona štitnjače u krvi (T3, T4 i TSH). Djecu s Down sindromom potrebno je testirati prilikom rođenja te svake dvije godine da se ustanovi ima li dijete hipotireozu ili ne. Hipotireoza se može pojaviti kao prirođena ili stečena bolest te se procjenjuje da oko 2 do 7 % djece s Down sindromom boluje od hipotireoze. Neki od pokazatelja pojave hipotireoze jesu promjene raspoloženja koje se može javiti kod svakog djeteta, pospanost te povećani jezik te je isto tako od važnosti da se i dojenčad testira na hipotireozu, a njezino samo liječenje uključuje uzimanje hormona tiroksina. Uz hipotireozu može se javiti i hipertireoza, što predstavlja veliku aktivnost štitnjače. Neki od znakova pojave hipertireoze jesu mršavljenje, ubrzani puls, pojava oteklina na vratu. Obavezno je testirati dijete na endokrinološke probleme već pri rođenju te je potrebno pripaziti na pojavu simptoma [11,12].

Uz hipotireozu i hipertireozu može se javiti i dijabetes, odnosno šećerna bolest. Dijabetes tipa 1 češći je kod djece s Down sindromom. Osnovni uzrok šećerne bolesti tipa 1 jest smanjeno lučenje inzulina zbog oštećene funkcije beta stanica procesom autoimunizacije. Djeca s Down sindromom obole od dijabetesa do druge godine života naspram zdrave djece. Smatra se da je uzrok dijabetesa u djece s Down sindromom kriva genetika, ali uz to može biti i visoka tjelesna težina, odnosno preveliki indeks tjelesne mase [7,12].

3.1.7. Poteškoće vezane uz uho, grlo i nos

Uz ostale zdravstvene teškoće koje se mogu javiti kod djeteta s Down sindromom tu se javljaju i problemi s uhom, grlom i nosom. Neke od čestih upala koje mogu zahvatiti uho jesu bolesti srednjeg uha i gubitak sluha na unutarnjem uhu te su česte infekcije srednjeg uha. [18.] Djeca s Down sindromom imaju presavijeni heliks, odnosno nepravilan oblik ušiju. Njihove uši su male, dok su ušni kanali dosta uski. Mogu imati i oštećenja sluha, ali i jednostrani ili obostrani gubitak sluha pa se prilikom rođenja savjetuje da se obavi provjera sluha u rodilištu. Procijenjeno je da 60 do 80% djece s Down sindromom ima oštećenje sluha zbog nakupljanja ušnog voska u ušnom kanalu pa stoga djeca zahtijevaju čišćenje uha. Nos mogu zahvatiti upale kao što su kronični sinusitis i rinitis, a mogu se javiti i poteškoće s disanjem zbog male provodljivosti zraka u putevima nosa. Djeca s Down sindromom sklona su i pojavama raznih alergija, prehladama pa čak i gripe [7, 13].

3.2. Mentalne teškoće

Mentalna stanja jesu stanja gdje je prisutna niža intelektualna funkcija, a opće intelektualno funkcioniranje definirano je kvocijentom inteligencije IQ koje se dobiva primjenom jednog ili više testova inteligencije. U klasifikaciji mentalne retardacije suvremena psihijatrija koristi Međunarodnu klasifikaciju bolesti i srodnih zdravstvenih problema. Klasifikacija definira mentalnu retardaciju kao zaostalo stanje razvoja uma koje je karakterizirano sposobnostima koje su oštećene, a očituju se za vrijeme razvoja. To je naziv za različita genetska, socijalna i medicinska stanja koja imaju zajedničku karakteristiku, a to je značajno ispodprosječno intelektualno funkcioniranje. [14]. Od mentalne retardacije važno je razlikovati i neke druge psihičke smetnje koje osoba ne može procijeniti niti prepoznati, a vrlo važno utječe na razvoj djeteta. Mentalna retardacija redovito prati dijete s Down sindromom te je u 10% teška pojavnost dok je kod većine umjerena do blaga. Kod oboljelih od Down sindroma mentalna retardacija jest progresivno stanje. Karakteriziraju ju kašnjenja u razvoju, jezične karakteristike i druge abnormalnosti.

3.3. Rast i razvoj djece s Down sindromom

Rast i razvoj djece s Down sindromom usporen je naspram zdrave djece. Ona svoje vještine i sposobnosti steknu kasnije u odnosu na svoje vršnjake. Od velike je važnosti djecu s Down sindromom klinički pratiti već od rođenja. Rana intervencija omogućuje da se poboljšaju funkcionalne sposobnosti i da se spriječi nastanak bolesti. [15]. Djeca s Down sindromom imaju različita neurorazvojna odstupanja pa zbog ubrzanih oštećenja živčanih stanica osobe s Down sindromom brzo stare pa im je nakon 35. godine života dijagnosticiran gubitak pamćenja. Kao što je prijašnje navedeno, dijete s Down sindromom treba klinički pratiti već pri rođenju. Obavlja se neurorazvojni klinički pregled gdje se procjenjuje djetetov vid, sluh i govor, ako se dijete ponaša, kakvih se vrsta pokreta ima, da li dijete može uspravno držati glavicu, da li se može okrenuti na bok. Kod svakog djeteta neurorazvoj je normalan, ali se i razlikuje kod svakog pojedinog djeteta. Dijete treba kronološki procijeniti i onda se može dijagnosticirati ima li dijete neka neurorazvojna odstupanja. Ukoliko postoje tada se roditeljima savjetuje od strane neuropedijatra da primjenjuju pravilno rukovanje sa svojom bebom (baby handling), da ga uključe u razne tretmane koji se provode za djecu koja imaju neurološka odstupanja (Bobath koncept, Vojta tehnika, Hallwick terapija). Dijete rođeno s Down sindromom već tijekom prvog neurorazvojnog pregleda pokazuje znakove oslabljene muskulature i spontanu motoriku. Također, zglobovi su hipermobilni dok su tetivni refleksi dosta oslabljeni. Kada dijete ne prati predmete pogledom prilikom pregleda može se posumnjati da će imati probleme s vidom pa se savjetuje da se vrlo rano obavi pregled kod okuliste. U dojenačkoj dobi veličina mozga tijekom razdoblja gestacije je normalna i tijekom prvih 4 do 6 mjeseci nakon poroda, ali se nakon toga smanjuje volumen mozga. Za neurorazvojna odstupanja odgovorni su poremećaji kore velikog i malog mozga te poremećaji migracije neurona. Uz to epileptički napadaji, najčešći infantilni spazmi javljaju se u prvoj godini života u oko 5%, ali prema nekim studijama epilepsija se javlja čak kod 8% djece s Down sindromom. Između 5. i 10. mjeseca života javljaju se BSN grčevi (Westov sindrom). Kod djece s Down sindromom epileptički napadaji liječe se posebnom terapijom, ACTH – terapija adenokortikotropnim hormonom te ona svojim učinkom poboljšava razvoj djeteta. Kod starijih osoba s Down sindromom mogu se javiti napadaji koji mogu biti vezani uz Alzheimerovu bolest. [16].

Djeca s Down sindromom u dobi od 1. do 4. mjeseca starosti ne uočavaju vidne kao i čujne funkcije pa je stoga potrebno obaviti i pregled sluha iz razloga zato što je naglušost česta pojava kod Down sindroma. U dobi od 4 mjeseca zdravo dijete čvrsto drži glavicu dok dijete s Down sindromom razvija hipotoniju pa je stoga usporeno podizanje glave u pronaciji. Kod djeteta s urednim razvojem već nakon 4. mjeseca života prisutno je sagibanje glavice, dok je kod djeteta s Down sindromom glava u položaju prema natrag. U dobi od 6 mjeseci pa nadalje javlja se refleks hvatanja jer djeca s Down sindromom hvatanje razvijaju nešto kasnije. Pincetni hvat se kod njih ne razvija uopće. Rotacije su im usporene pa čak i do 10. mjeseca života. Dijete s Down sindromom uspravlja se sa 10 mjeseci, ali čak i do 18 mjeseci dok se zdrava djeca uspravlja već u 6. mjesecu života. Puzanje se razvija kod njih između 11. i 21. mjeseca života, a ravnotežu i samostalnost postignu na godinu i pol dana (18. mjeseci) te prohodaju s 20 mjeseci života. (Tablica 3.3.1.) Zbog nedostatka tonusa mišića lica žvakanje im je otežano te nakon 14 mjeseci izgovaraju prve riječi. Mišićna slabost izražena je tijekom djetinjstva, ali se popravlja kada se dijete razvija i raste. Nakon 1. godine života javljaju se paralingvistička obilježja, vizualno – perceptivna obilježja te vizualno - motorna obilježja. Sve veći poremećaji vida javljaju se pojavom binokularnog vida. U prvoj godini života provodi se i rana intervencija čija je uloga poboljšanje grube motorike te u razvoju tijekom prve godine života važnu ulogu imaju radni terapeut i logoped.

	Djeca s Down sindromom		„Normalna djeca“	
	Prosjek	Raspon	Prosjek	Raspon
	(mjeseci)	(mjeseci)	(mjeseci)	(mjeseci)
Smješkanje	2	1,5 – 3	1	0,5 - 3
Okretanje	6	2 – 12	5	2 - 10
Sjedenje	9	6 - 18	7	5 - 9
Gmizanje	11	7 – 21	8	6 - 11
Puzanje	13	8 – 25	10	7 - 13
Stajanje	10	10 – 32	11	8 - 16
Hodanje	20	12 – 45	13	8 - 18
Riječi	14	9 - 30	10	6 - 14
Rečenice	24	18 – 46	21	14 - 32

Tablica 3.3.1. Okvir razvoja Down sindroma, izvor 1. Katica Ivanković: Downov sindrom u obitelji, 2003.

3.3.3. Makroskopski izgled mozga

Fraser je 1876. godine prvi opisao izgled mozga oboljelih od Down sindroma. Tada je već uočio makroskopske razlike u veličini i izgledu mozga bolesna i zdrava djeteta. Down sindrom ima oko 30 fenotipskih obilježja, ali samo dva su prisutna kod svih oboljelih osoba, a to su mentalna retardacija od najranijeg djetinjstva i prerano starenje (senilnost) zbog preuranjene neurodegeneracije. U oboljele djece već pri rođenju mozak je manji u odnosu na mozak zdrave djece, ali se s porastom dobi ono smanjuje. Na kraju prve godine života veličina mozga oboljele djece iznosi samo 80 % veličine mozga zdrave djece. Mozak oboljele djece ima smanjeni čeon (frontalni) režanj i tjemeni (parietalni) režanj, ali uz to smanjeni su i mali mozak te moždano deblo. Najkarakterističniji nalaz mozga je uska gornja sljepoočna vijuga. Abnormalnosti postaju uočljivije zadnjih osam tjedana gestacije, a razvojni poremećaji uključuju fokalnu displaziju malog mozga, haloprosencefaliju, hipoplaziju prednjih komisura.

3.3.4. Senzomotorni razvoj

Fina motorika, grubi pokreti te vizualna koordinacija pokreta obuhvaća senzomotorni razvoj. Kod oboljele djece primijećeno je da pokazuju veću zainteresiranost za čujne predmete koji dolaze iz okoline. Uočeno je da djeca s Down sindromom imaju probleme da gledanjem i praćenjem predmeta koji im se nalaze u blizini, vide najsitnije detalje te su im i boje mutne. Kada se radi s takvom djecom treba im omogućiti da crteži ili fotografije budu obojane u najžarkijim bojama. Razvoj motornih vještina preporučuje se da se primjeni već pri najranijem uzrastu. Kada dijete odlazi na vježbe na fizikalnu terapiju ono im pomaže da steknu razne vještine, da uče hodanju, da im se omogući da mogu upravljati predmetima te da se s njima radi na poboljšanoj koordinaciji pokreta.

3.3.5. Razvoj govora i jezika kod djece s Down sindromom

Kod oboljele djece postoje velike razlike u sposobnostima savladavanja govornih vještina. Početak brbljanja riječi kod djece s Down sindromom započinje s 9 mjeseci, ali kada dijete prvi puta progovori zadržava se čim više na toj izgovorenoj riječi ili rečenici te komuniciraju na način s izgovorenim dvjema do trima rečenicama. Ona prve riječi izgovaraju s 2 do 3 godine starosti, pa je do 3. godine starosti važno iz stanja preventivnog razvoja prijeći u razdoblje

aktivnog učenja pomoću raznih metoda i programa. Kod oboljele djece važan je individualni rad jer je svako dijete posebno. Isto tako oštećena je artikulacija pojedinih glasovnih skupina zbog protruzije jezika te im ponekad u izgovaranju riječi i rečenica izostaju veznici i prilozi. Djecu s Down sindromom osnovnoškolske dobi teško će se razumjeti što izgovaraju iz razloga što oni nerazgovjetno izgovaraju pojedine glasove (artikulacija i fonologija) i zato što imaju teškoća sa sklapanjem rečenica (sintaksa). Na razvoj govorno – jezičnih vještina djece s Down sindromom značajan utjecaj mogu imati roditelji, obitelj, učitelji i terapeuti, ali je na ovim vještinama potrebno raditi od rođenja djeteta do odrasle dobi. Djeca s Down sindromom manje pričaju u odnosu na svoje vršnjake pa im stoga treba malo govorno jezične prakse koja bi im omogućila da razgovijetno i kvalitetno izgovaraju riječi i rečenice te da mogu i s nama komunicirati [17].

Za razvoj govorno – jezičnih vještina kod djece s Down sindromom važno je:

- Unaprijediti kvalitetu i kvantitetu komunikacije koja je svakodnevna
- Vježbati vještine koje su najznačajnije za potrebu uspješne komunikacije
- Potrebno je raditi na interaktivnoj komunikaciji te je od važnosti da se bilježe zapažanja govora i jezika.

Djeca s Down sindromom vrlo često u svojoj komunikaciji prvenstveno koriste znakovni jezik prije nego što progovore jer to njihovu komunikaciju čini uspješnijom. Sam govor nije dovoljan pa znakovni jezik pripomaže djeci da razumiju pojedine riječi te da ih isto tako i nauče. Savjetuje se roditeljima da svoje dijete potiču da sluša izgovorene riječi, da koristi slike ili kartice s riječima kako bi uvježbala glasove.

3.3.6. Socijalno – emocionalni razvoj djeteta s Down sindromom

Djeca s Down sindromom jesu jako topli i nježni te imaju jednake osnovne emocije kao i svi ostali. U odnosu na zdravu djecu zadržavaju izražavanje pojedinih emocija. U sklopu rane intervencije kod osoba sa sindrom Down pokušava se poticati i emocionalni razvoj djeteta. Rana intervencija podrazumijeva i sveobuhvatnu psihološku, edukacijsku i rehabilitacijsku pomoć i podršku roditeljima.

Castellary-López M i suradnici su istraživali važnost glazbe u intervenciji emocionalnog razvoja kod osoba sa sindromom Down. Za svaku od emocija na kojima se radilo (radost, strah, ljutnja, tuga, smirenost i ljubav) odabrana je priča i pjesma iz priče. Na kraju, dobiveni podaci su organizirani u šest kategorija: prepoznavanje slike, promatranje emocija, doživljavanje emocija, identifikacija emocija, prepoznavanje emocija i na kraju, uživanje u emocijama. Moglo se vidjeti da je nakon provedenog ispitivanja došlo do značajnog poboljšanja u različitim kategorijama, od toga u kategorijama identifikacije emocija i prepoznavanja emocija rezultati su bili povoljniji u odnosu na ostale [18]. Navedena studija upućuje na važnost glazbe u intervencijskom programu kod osoba sa sindromom Down.

4. Liječenje Down sindroma

Za liječenje Down sindroma potrebna je suradnja multidiscipliniranog tima kojeg čine fizioterapeut, radni terapeut, liječnik, logoped. Njihovo liječenje sastoji se od rane intervencije, ali veliku ulogu u njihovom liječenju imaju fizioterapeuti. Oni poboljšavaju njihove motoričke sposobnosti kao što su brzina, snaga, ravnoteža, koordinacija u ostvarivanju ciljeva te da im omoguće hodanje, puzanje koje je potrebno za njihovo daljnje razvijanje. U današnje vrijeme oboljela djeca žive dulje i produktivnije, ali tijekom svojeg cijelog života uza sebe moraju imati medicinski nadzor i skrb. U njihovoj najranijoj dobi važno je krenuti s ranom intervencijom koja im omogućuje da razviju finu motoriku te važnu ulogu imaju i logopedi te radni terapeuti. Fizioterapija koja se provodi kod djeteta s Down sindromom zahtjeva puno ljubavi i snage jer je ona najbitnija u njihovom liječenju. Od metoda fizioterapije koje se mogu provesti u liječenju Down sindroma pomažu i terapija vodom, Hallwick terapija, od rođenja se provodi Bobath i Vojta terapija, kasnije se provodi terapija konjem (hipoterapija) i jedno od najvažnijih u početku provodi se rana intervencija i senzorna integracija.

4.1. Rana intervencija

Kao što kažu, prve dvije su najvažnije u djetetovom životu pa tako i rana intervencija s kojom je potrebno započeti odmah kada se sazna dijagnoza djeteta. To je proces koji radi na principima individualiziranog učenja i planiranja. (Slika 4.1.1.) Ranu intervenciju u djetinjstvu čine multidisciplinirani postupci koji se provode od rođenja pa sve do 5. , 6. godine života, ali s ciljem da se poboljša zdravlje djeteta, da se ublaže postojeće teškoće te je važna edukacija i funkcioniranje u obitelji. Ciljeve rane intervencije potrebno je prvenstveno postizati individualnim radom. U istraživanjima koja su se provodila dokazano je da su roditelji u početku pod velikim stresom radi dobivanja, saznanja od dijagnoze koje njihovo dijete ima pa je to isto tako jedan od rizičnih čimbenika koje može utjecati na dijete pa stoga i ono može imati kasnije probleme sa svojim ponašanjem. Rana intervencija u svojem radu uključuje fizikalnu i radnu terapiju te logopedsku terapiju. Kod djece s Down sindromom rana intervencija može omogućiti da ona razviju svoje komunikacijske vještine, da poboljšaju i svoje motoričke sposobnosti te da razviju finu i grubu motoriku. Rana intervencija isto tako može pomoći da dijete s Down sindromom ne razvije nikakvu zdravstvenu teškoću te ju isto tako može i odbiti da se ona i pojavi.



Slika 4.1.1. Primjena rane intervencije kod djeteta s Down sindromom

Izvor: [Early Intervention | National Down Syndrome Society \(NDSS\)](#)

4.2. Rehabilitacija putem pokreta

Rehabilitacija putem pokreta je postupak koji se koristi pokretom kako bi se potaknuo razvoj djece i mladih s teškoćama u razvoju te je važna u habilitacijskom i rehabilitacijskom radu s djecom s teškoćama u razvoju. Veliku ulogu u poticanju motoričkog razvoja imaju odrasli. Svaka interakcija koja ima svoj cilj pruža mogućnost razvoja pokreta. U najranijoj dobi razvoja djeteta važna mu je igra te pojedine igračke koje će ga zainteresirati pa je stoga potrebno da se djetetu igračke postave na pod gdje ih ono može lako dohvatiti rukama kada se okreće iz jednog položaja u drugi. To isto tako predstavlja jednu od vježba koje se mogu provoditi s djecom. Njih se lako može pridobiti da vježbaju uz razne igrice i zanimljivosti. U današnje vrijeme postoji puno interaktivnih igra bilo da se one provode na podu, stolu ili na vodi ili pod vodom. [19]. Prilikom rada s djecom koja imaju pojedinu teškoću javljaju se i kontraindikacije, odnosno kada su pojedini pokreti ili aktivnosti kontraindicirani. Jedan od primjera je da dijete ne prihvaća igru ili aktivnost koja se provodi pa stoga protestira i ne želi sudjelovati. U radu s takvom djecom važna je komunikacija i smirenost te se nastoji da se dijete ne tjera na aktivnost u kojoj ne želi sudjelovati nego ga treba navesti na drugu aktivnost koja će mu više biti zanimljivija. Rehabilitacija putem pokreta dobar je tretman za djecu s teškoćama u razvoju jer

se upravo u tom okviru rehabilitacije stimuliraju osnovni oblici kretanja, ali je još uz to i povezano da se stekne i ostvarivanje motoričkih vještina. Potiču se da se razvije korištenje verbalnih i neverbalnih podražaja (dodir, pokret, mimika, oblici kretanja, aktivnosti). Djeca u rehabilitaciji kroz pokret moraju uživati i smatrati da je sve to igra koja im pomaže da kasnije mogu normalno funkcionirati.

4.3. Hipoterapija

Hipoterapija jest terapija gdje se konj koristi u svrhu liječenja. Naziva se još i „terapija uz pomoć konja“ [20]. Terapiju konjem koriste fizioterapeuti i radni terapeuti kako bi mladima i odraslima pomogli u njihovom liječenju. U svojem radu zasniva se na neurološkoj osnovi. Hipoterapija se koristi u radu s djecom i s odraslima koji imaju dijagnoze poput cerebralne paralize, mišićne distrofije, Down sindroma, moždanog udara, a ne preporučuje se djeci koja su mlađa od četiri godine, osobama koje imaju epileptične napadaje, lomljive kosti, bolesti kralježnice, osobama koje boluju od bolesti lokomotornog sustava. (Slika 4.3.1.) Neki od glavnih ciljeva hipoterapije jesu postizanje boljeg tonusa mišića, ravnoteže, snage, izdržljivosti i koordinacije. Od psihomotoričkih ciljeva to su postizanje koncentracije kada su na konju, moraju imati povjerenja u sebe i u svoje tijelo. Od senzomotoričkih ciljeva utjecaj ima i senzorna integracija te kako se osoba giba na konju i je li stabilna. Hipoterapiju zajedno s djetetom ili odraslom osobom mora izvoditi fizioterapeut s posebnom edukacijom te se terapija izvodi na način da se jaše bez sedla jer to omogućuje djeci i odraslima da porade na svojoj koordinaciji i ravnoteži te se na taj način i zdjelica više giba.



Slika 4.3.1. Provođenje hipoterapija kod djeteta s Down sindromom

Izvor: [Why Is She Sitting on the Horse Backwards? 5 Positions Commonly Used in Hippotherapy | The Shea Center](#)

4.4. Vojta terapija

Vojta terapija jest terapija koja je osnovana na refleksnoj lokomociji, spontanoj motorici i uspravljanju te posturi i procjeni primitivnih refleksa. Osnivač terapije je Vacalv Vojta po kojem je i terapija dobila ime. Vojta terapija može se primjenjivati od rođenja pa sve do starosti, ali u svojem djelovanju terapija ima i svoju važnost, a to je edukacija roditelja da terapiju mogu provoditi i kod kuće 4 puta tijekom dana. Terapija se može koristiti kod stanja kao što su cerebralne smetnje kretanja, kod spine bifide, Down sindroma, skolioza, kifoza te kod deformacija stopala. Isto tako postoje stanja kod kojih se Vojta terapija ne smije primjenjivati, a to su stanja povišene tjelesne temperature, krvarenje, epileptični napadaji te kod poremećaja cirkulacije. Vojta terapija sastoji se od refleksnog puzanja i refleksnog okretanja. Refleksno puzanje obuhvaća pokrete kojeg čine osnove lokomocije; specifična posturalna kontrola, uspravni ili produženi stav protiv sile gravitacije te pokreti ruku i nogu prema cilju. Početni položaj na leđima (supinirani položaj) s glavom zaokrenutom u jednu stranu čini položaj refleksnog puzanja. Puzanje obuhvaća kontrolu suprotna ruka i suprotna noga. Refleksno puzanje sadrži i glavne ciljeve gdje je važna aktivacija mišića koji su potrebni za puzanje. Važna

je aktivacija zdjelice te mišića koji su potrebni za disanje. Prilikom provođenja terapije dijete zna i plakati, ali neka to roditeljima ne predstavlja zabrinutost da njihovo dijete terapija boli nego samo ono negoduje zbog određenih položaja i hvatova koji se provode [21].

4.5. Bobath terapija

Bobath terapija jest terapija koja se prvenstveno provodi kod neurorizične djece, a pod neurorizičnu djecu spadaju djeca koja su bila izložena prenatalnim, perinatalnim ili postnatalnim čimbenicima. Može se primjenjivati kod oštećenja središnjeg živčanog sustava koji mogu utjecati na razvoj [21] Osnovna definicija Bobath terapije je da se osobi omogući da može svakodnevno funkcionirati u životu. Bobath terapijom se zapravo igramo s djecom. Provođenjem raznih igrica uvježbavamo održavanje ravnoteže, utječemo na postizanje tonusa mišića, dajemo im informiranu senzoričku informaciju. Bobath terapiju primjenjujemo kod djece u kojoj kasne faze razvoja, posturalne reakcije, djeca koja imaju problema s asimetrijom i održavanjem koordinacije tijela, kod oštećenja vida i sluha te kod djece koja imaju problema s održavanjem vlastite ravnoteže i balansa. Bobath terapija dobila je ime po fizioterapeutkinji Berti Bobath i njezinom suprugu psihijatru, neuropsihijatru Karlu. Terapiju su prvo primjenjivali kod djece koja su oboljela od cerebralne paralize.

Dijete prilikom terapije mora usvojiti normalne posturalne refleksne mehanizme koji se kod djeteta razvijaju tijekom njegovih prvih godina života. Pružanje pravilnog senzomotoričkog iskustva ima ulogu da djetetu izgradi što pravilniji razvoj. Osnovna primjena Bobath terapije uključuje sljedeće značajke u kojima se inhibitorna kontrola odvija istovremeno s abnormalnom kontrolom te facilitacijom automatskih posturalnih reakcija koju čine reakcije uspravljanja i reakcije ravnoteže koje se dalje kombiniraju s različitim tehnikama gdje se reducira tonus posture i tada djetetu prenosimo iskustva koja se zasnivaju na senzomotorici te se dalje prenose na aktivnosti prema cilju. Bobath terapiju provodi terapeut koji ima zadatak roditeljima objasniti zašto se pojedini pokret izvodi, koji je glavni problem u razvoju njegova djeteta te što je potrebno učiniti da se ono promjeni. Dakle, u Bobath terapiji ne postoje grubi pokreti, nego se sve vježbe odvijaju kroz igru koja djecu nastoje odvratiti od onoga što rade i što im je malo zahtjevnije za napraviti.

4.6. Senzorna integracija

Senzorna integracija podrazumijeva primanje informacija koje je dobila putem osjetila iz našeg tijela i okoline. Dakle informacije se primaju, interpretiraju te primaju odgovore. To je organizacija osjeta za upotrebu. [22]. Razlikujemo 5 osnovnih osjetila, to su: vid, sluh, njuh, opip, okus, ali razlikujemo još i osjetilo za ravnotežu, vestibularni sustav, osjetilo za položaj tijela u prostoru kojeg nazivamo propriocepcijom te razlikujemo interocepciju koja spaja naše unutarnje tijelo sa svijesti. Dijete može i sadržavati i poremećaj senzorne integracije ukoliko ima poteškoća s jednim od navedenih osjetila. Poremećaj se može javiti ukoliko dijete ima problema s vidom, sluhom, poteškoća s učenjem, može se javiti i radi prijevremenog rođenja te se može javiti samostalno. (Slika 4.6.1.) U senzornoj integraciji pristup djeci je holistički i tijekom igre potrebno je djeci postaviti i neki izazov gdje se može vidjeti kako se dijete ponaša te je isto tako važno postići djetetovu motivaciju te njegovo aktivno sudjelovanje.



Slika 4.6.1. Senzorna integracija kod djeteta s Down sindromom

Izvor: [Sensory Processing Disorder – Down Syndrome with a Slice of Autism](#)
([nickspecialneeds.com](#))

4.7. Halliwick terapija

Međunarodna organizacija definira Halliwick koncept kao: „*Pristup poučavanju svih ljudi, osobito one koji imaju fizičke ili mentalne teškoće da sudjeluju u vodenim aktivnostima, da se samostalno kreću u vodi i plivaju*“. (Slika: 4.7.1.) James McMilan, inženjer tehničke struke jest začetnik Halliwick terapije te je prvi koji se počeo baviti radom s djecom u vodi. Povezao je ponašanje našeg tijela u vodi s fizikom, pa je stoga razvio deset točaka kako se uči plivanju i nazvao ih Halliwick konceptom. Program od 10 točaka je strukturirani proces učenja koji olakšava primjenu koncepta gdje se njegovi elementi uče kroz igru i aktivnosti. Terapija, tj. koncept zasnovan je posturalnoj stabilnosti i kontroliranoj mobilnosti, a glavni ciljevi Halliwick koncepta jesu kontrola disanja i ravnoteže te sloboda kretanja.

Deset točaka Halliwick koncepta uključuju:

- Mentalnu prilagodbu
- Isključenje
- Poprečna kontrola rotacije (formalno vertikalna rotacija)
- Sagitalna kontrola rotacije
- Uzdužna kontrola rotacije
- Kombinirana kontrola rotacije
- Upthrust
- Ravnoteža u tišini
- Turbulentno klizanje
- Jednostavno napredovanje i osnovni plivački udar [23].

Halliwick konceptom postiže se održavanje ravnoteže, povećanje snage mišića, kardiovaskularni sustav puno bolje funkcionira te se postiže i opuštanje. U svojem radu Halliwick se zasniva na holističkom pristupu te individualnom radu s djecom i odraslima. S djecom u vodi vježbaju i njihovi roditelji te se djetetu na taj način omogućuje da napreduje. Treneri koji uče djecu plivanju jesu stručnjaci te u radu s djecom mogu sudjelovati i volonteri koji se mogu osposobiti da provode Halliwick koncept. Važna je i komunikacija između plivača i terapeuta gdje plivač mora aktivno sudjelovati u terapiji. Rad se može postizati i u skupinama te karakteristika koncepta uvelike utječe na aktivnosti u vodi. Primjenom koncepta pokazalo se

da kombinacija terapije i rekreacije omogućuje rehabilitaciju svim osobama, a naročito osobama s invaliditetom te može omogućiti ljudima da postignu svoju maksimalni potencijal.



Slika: 4.7.1. Halliwick terapijakod djeteta s Down sindromom

Izvor: [Hydrotherapy \(Aqua Therapy\) \(thebrainpossible.com\)](http://thebrainpossible.com)

5. Prikaz slučaja

Dječak Jan rođen je 24.10.2017. u 38. tjednu trudnoće koja je bila urednog tijeka. Na UZV pregledu tijekom trudnoće nije bilo prisutnosti nuhalnog nabora, kao niti nekih drugih naznaka mogućih anomalija. Po porodu APGAR 10/10. U novorođenačkom tijeku imao je trombocitpeniju i novorođenačku žuticu, bio je u inkubatoru te je provedena fototerapija tijekom 16 sati. Pri prvom neurorazvojnom zamijećena je hipotonija te da mu je glavica pri svim pokretima u položaju ekstenzije. Zbog fenotipskih karakteristika postavlja se sumnja na Down sindrom koji se potvrđuje geetskom analizom. Od zdravstvenih teškoća na srcu je imao otvoren foramen ovale, dakle imao je ASD II, što kasnije nije bila prepreka za provođenje fizikalnih terapija. U prosincu 2019. godine nalaz pokazuje da je rupica zatvorena. Na desnom bubregu imao je blažu dilataciju pijelona dužine 6,8 milimetara te je kroz djetinjstvo prisutna Escherihia coli. Prilikom pretrage sluha utvrđena je odsutnost na lijevom uhu radi čega je kroz neko vrijeme ordinirana. Miringotomija je rađena u Općoj bolnici u Koprivnici gdje je aspiriran sekret iz kavuma i stavljena ventilacijska cjevčica. Cjevčica je kroz 6 mjeseci od postavljanja spontano ispala, te dječak i dalje ima loš nalaz sluha što se pripisuje uvećanim mandulama te niže položenim uškama i nerazvijenoj strukturi unutarnjeg uha i potrebno je sve kontrolirati. Dječak sa svoje dvije godine života dobiva prve upute za nošenje naočala radi uvećane dioptrije i prisutnosti cilindra. Hormon štitnjače je isto tako bio povišeni, no zasad ordinarijus nije uvodio terapiju jer su nalazi u granicama prihvatljivosti. Kontinuirano se rade i EEG nalazi koje neuropedijatar očitava kao uredan. Ortoped pri prvom pregledu kao i pedijatar ustanovljuje da dječak ima hipotonu muskulaturu i generalizirani hiper laksitet te preporuča nošenje ortopedskih cipela. Fizičke karakteristike Down sindroma kod ovog dječaka odnosile su se na hipotonu muskulaturu i na koso položene oči, lošije formirane i niže položene uške, klinodaktiliju 5. prsta na obje ruke što znači zakrivljenost malog prsta u ravnini dlanova, zatim niže položen pupak, i na nozi palac je jače odvojen od ostalih prstiju. Sa svoja četiri mjeseca kreće s vježbama na fizikalnu terapiju gdje se provodio Bobath koncept. Vježbe se provode do trenutka dok dječak nije prohodao u dobi od 22 mjeseca.

S obitelji tri puta godišnje odlazi u Down sindrom centar Pula gdje boravi po 10 dana i ima terapiju raznih profila; logopeda, fizioterapeuta, ranog terapeuta, edukacijskog rehabilitatora te pedagoga senzorne terapije. Do pojave koronavirusa u više navrata boravi i po 6 dana u Specijalnoj bolnici na Goljaku.

U Udrugu za sindrom Down Međimurske županije čiji je i danas polaznik uključio se 2019. godine gdje se uključuje u rad edukacijskog rehabilitatora, plivanje i kreativne radionice. Radi kašnjenja u govoru od 2019. godine ima redovnu tjednu logopedsku terapiju koja traje kontinuirano i danas te u dobi od 6 godina može izgovoriti višesložnu rečenicu. Govor mu je i dalje razumljiv radi artikulacijskih teškoća te hipotonije govornog aparata čemu pridonose i intelektualne teškoće. Od 2020. godine dječak je uključen u ranu intervenciju u Centru za odgoj, obrazovanje i rehabilitaciju Podravsko sunce. Sa svoje tri godine dječak kreće u redovan vrtić po Montessori programu koji i danas polazi i u kojem je lijepo prihvaćen te je uključen u sve aktivnosti zajedno sa svojim vršnjacima. U malu sportsku školu upisuje se sa svoje četiri godine gdje sudjeluje u grupi za bazični trening u dvorani dva puta tjedno i jednom tjedno na plivanju na bazenima. Dječak je od najranije dobi uključen u sva obiteljska događanja i prijateljska druženja roditelja. Uključen je u zajednici tako da s obitelji odlazi na društvene priredbe, dječje kazališne predstave te posjećuje knjižnicu u koju rado odlazi. Iako je vrlo emocionalno topao dječak, ima izražene karakteristike tvrdoglavosti i jasno iskazuje ono što voli i što ne voli. Najviše voli čitati slikovnice s odraslim članovima svoje obitelji, pjevati pjesmice, glumiti i boraviti na igralištu i u prirodi te se igrati sa svojim psom. Družiti se voli s mirnijom i tišom djecom, kakav je i sam. Jako je emotivno vezan uz svoju stariju sestru. Sretno je i zadovoljno dijete u svojoj obitelji koja čini i poduzima sve što može da iskoristi svoje potencijale i da jednog dana ima kvalitetan i svrsishodan život.

6. Zaključak

Down sindrom je najčešći genetski poremećaj koji se javlja kod djece žena starije životne dobi, ali može se javiti i u djece mlađih majki. Poremećaj karakterizira oko 50 obilježja gdje svaki oboljeli od Down sindroma ima različite karakteristike, ali zajedničke su im kratki i široki vrat, kose oči, male ruke i noge te nizak rast. 21. ožujka svake godine obilježavamo njihov dan, Svjetski dan osoba s Down sindromom. Datum predstavlja trisomiju na 21. paru kromosoma. Obilježavanjem datuma nastoje se poštivati njihova prava i razumijevanje. Simbol obilježavanja Svjetskog dana osoba s Down sindromom jesu šarene čarape, a razlog tome jest to što ih oni sami ne znaju upariti te se čarape oblače s ciljem da se nastoji potaknuti priča o problemima osoba s Down sindromom. Djeca s Down sindromom u prvim danima svojeg liječenja zahtijevaju individualni multidisciplinarni pristup. U multidisciplinarnom timu sudjeluje i fizioterapeut koji u svojem radu mora biti što motiviraniji da zainteresira dijete za izvođenje vježbi i pokreta. Također je važna i edukacija roditelja kako bi i oni mogli provoditi vježbe kod kuće.

7. Literatura

- [1]. D.Vuković, I.Tomić Vrbić, S.Pucko, A.Marcuš: Down sindrom, vodič za roditelje i stručnjake, Hrvatska zajednica za Down sindrom, Četvrto dopunjeno i izmijenjeno izdanje Zagreb, 2014.
- [2]. A.Mégarbané, A.Ravel, C.Mircher, F. Sturtz, Y.Grattau, M.O.Rethoré, J.M.Delabar,W.C. Mobley: The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: the past, present, and future of research and treatment of Down syndrome, *Genet Med*, Vol. 11, br. 9, rujan 2009, str. 611-616.
- [3]. S.E.Antonarakis,B.G. Skotko, M.S.Rafii, A. Strydom, S.E.Pape, D.W.Bianchi, S.L.Sherman, R.H.Reeves: Down syndrome, *Nat Rev Dis Primers*, Vol. 6, br. 1, 2020, str.9.
- [4]. A.Asim, A.Kumar, S.Muthuswamy, S.Jain,S. Agarwal: Down syndrome: an insight of the disease, *J Biomed Sci*, Vol. 22, br. 1, lipanj 2015, str. 41.
- [5]. J.P.Neilson: Assessment of fetal nuchal translucency test for Down's syndrome, *Lancet*, Vol 13, br 350, rujan 1997, str. 54-55.
- [6]. A.Jindal, M.Sharma, Z.V.Karena, C.Chaudhary: Amniocentesis, *StatPearls [Internet]*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 14.kolovoz 2023.
- [7]. D.Mardešić i suradnici: *Pedijatrija, Školska knjiga*, 2016.
- [8]. S. Danopoulos, G.H.Deutsch, C.Dumortier, T.J.Mariani, D.Al Alam; Lung disease manifestations in Down syndrome, *Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol*, Vol.321, br.5, studeni 2021, str. 892-899.
- [9]. C. A. Velasco-Benítez, L. J.Moreno-Giraldo: Celiac disease in children with Down syndrome, *Enfermedad celíaca en niños con síndrome de Down*, *Revista chilena de pediatría*, Vol. 90, br. 6, 2019., str 589–597.
- [10]. A.Ravel, C. Mircher, A.S.Rebillat, C.Cieuta-Walti, A. Megarbane; Feeding problems and gastrointestinal diseases in Down syndrome, *Archives de pediatrie : organe officiel de la Societe francaise de pediatrie*, Vol. 27, br.1, 2020., str. 53–60.

- [11]. B.Mulu, B. Fantahun: Thyroid abnormalities in children with Down syndrome at St. Paul's hospital millennium medical college, Ethiopia. *Endocrinol Diabetes Metab*, Vol.5, br. 3, svibanj 2022, str. :e00337.
- [12]. N.Lagan, D.Huggard,F. Mc Grane, T.R.Leahy, O. Franklin, E.Roche,D. Webb, A.O' Marcaigh, D.Cox, A.El-Khuffash,P. Greally, J.Balfe, E.J.Molloy: Multiorgan involvement and management in children with Down syndrome, *Acta Paediatr*, Vol. 109, br. 6, lipanj 2020, str. 1096-1111.
- [13]. B.E.B.V. Bermudez, M.E.de Souza do Amaral, C. da Silva Gomes, I.M.Novadzki, C.M.de Oliveira: Respiratory and otolaryngological disorders in Down syndrome from one center in Brazil, *Am J Med Genet A*, Vol.185, br 8, kolovoz 2021, str. 2356-2360.
- [14]. D. Kocijan Hercigonja, A.Došen, V.Folnegović-Šmalc, D.Kozarić-Kovačić: Mentalna retardacija : biologijske osnove, klasifikacija i mentalno-zdravstveni problemi, Jastrebarsko, Naklada Slap, 2000.
- [15]. B. Rešić: Psihomotorni razvoj, Udruga za sindrom Down – 21, Naklada Bošković, Split, siječanj, 2009.
- [16]. K.Ivanković: Downov sindrom u obitelji, Priručnik za roditelje i stručnjake, Nakladnik Foto Marketing – FoMa, Zagreb, lipanj 2003.
- [17]. J.E.Roberts, J. Price, C.Malkin: Language and communication development in Down syndrome, *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, Vol 13, br 1, 2007, str. 26-35.
- [18]. M. Castellary-López, J.R.Muñoz Muñoz, V.Figuero-Canosa, L.Ortiz-Jiménez: Implementation of an Intervention Plan for Emotional Development in People with Down Syndrome, *Int J Environ Res Public Health*, Vol 18, br.0, travanj 2021, str. 4763.
- [19]. L.Kiš Glavaš: Rehabilitacija putem pokreta, ERF Zagreb, 2016. str. 19 – 24.
- [20]. Y.Kaya, S.Saka, D.Tuncer: Effect of hippotherapy on balance, functional mobility, and functional independence in children with Down syndrome: randomized controlled trial, *Eur J Pediatr*, Vol 182, br.7, srpanj 2023, str.3147-3155.
- [21]. E.I.Rodríguez-GrandeI,A. Buitrago-López, M.R.Torres-Narváez, Y.Serrano-Villar, F.Verdugo-Paiva, C.Ávila: Therapeutic exercise to improve motor function among children with Down Syndrome aged 0 to 3 years: a systematic literature review and meta-analysis, *Sci Rep*, Vol.12, br 1, lipanj 2022, str. 13051.

[22]. A. J.Ayres: Dijete i senzorna integracija, Jastrebarsko, Naklada Slap, 2002.

[23]. M.K.Garcia, E.C.Joares, M.A.Silva, R.R.Bissolotti, S.Oliveira, L.R.Battistella: The Halliwick Concept, inclusion and participation through aquatic functional activities, Acta Fisiatr, Vol.19, br.3, 2012, str.142-150.

8. Popis slika i tablica

Slika 1.1. 1. John Langdon Down

Slika 2.1. Kariotip Down sindroma

Slika 2.1.1.1. Ultrazvučni prikaz nuhalnog nabora

Slika 2.2.1. Izvođenje amniocenteze pod kontrolom ultrazvuka

Slika 3.1. Karakteristična obilježja Down sindroma

Slika 4.1.1. Primjena rane intervencije kod djeteta s Down sindromom

Slika 4.3.1. Provođenje hipoterapije kod djeteta s Down sindromom

Slika 4.6.1. Senzorna integracija kod djeteta s Down sindromom

Slika 4.7.1. Halliwick terapija kod djeteta s Down sindromom

Tablica 3.1.1. Moguće pridružene komplikacije Down sindroma

Tablica 3.3.1. Okvir razvoja Down sindroma



IZJAVA O AUTORSTVU

Završni/diplomski rad isključivo je autorsko djelo studenta koji je isti izradio te student odgovara za istinitost, izvornost i ispravnost teksta rada. U radu se ne smiju koristiti dijelovi tuđih radova (knjiga, članaka, doktorskih disertacija, magistarskih radova, izvora s interneta, i drugih izvora) bez navođenja izvora i autora navedenih radova. Svi dijelovi tuđih radova moraju biti pravilno navedeni i citirani. Dijelovi tuđih radova koji nisu pravilno citirani, smatraju se plagijatom, odnosno nezakonitim prisvajanjem tuđeg znanstvenog ili stručnoga rada. Sukladno navedenom studenti su dužni potpisati izjavu o autorstvu rada.

Ja, Eva Mandelko (ime i prezime) pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključivi autor/ica završnog/diplomskog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom Historijski razvoj i funkcioniranje djelatnosti punoavornom (upisati naslov) te da u navedenom radu nisu na nedozvoljeni način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Student/ica:
(upisati ime i prezime)

Eva Mandelko
(vlastoručni potpis)

Sukladno čl. 83. Zakonu o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju završne/diplomske radove sveučilišta su dužna trajno objaviti na javnoj internetskoj bazi sveučilišne knjižnice u sastavu sveučilišta te kopirati u javnu internetsku bazu završnih/diplomskih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice. Završni radovi istovrsnih umjetničkih studija koji se realiziraju kroz umjetnička ostvarenja objavljuju se na odgovarajući način.

Sukladno čl. 111. Zakona o autorskom pravu i srodnim pravima student se ne može protiviti da se njegov završni rad stvoren na bilo kojem studiju na visokom učilištu učini dostupnim javnosti na odgovarajućoj javnoj mrežnoj bazi sveučilišne knjižnice, knjižnice sastavnice sveučilišta, knjižnice veleučilišta ili visoke škole i/ili na javnoj mrežnoj bazi završnih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice, sukladno zakonu kojim se uređuje znanstvena i umjetnička djelatnost i visoko obrazovanje.