

Značaj medicinske sestre u životu osoba s Down sindromom

Lukac, Antonija

Undergraduate thesis / Završni rad

2017

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

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:475230>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2024-09-01**



Repository / Repozitorij:

[University North Digital Repository](#)





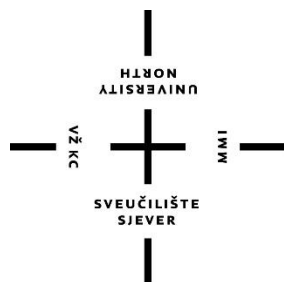
Sveučilište Sjever

Završni rad br. 732/SS/2017

Značaj medicinske sestre u životu osoba s Down sindromom

Lukac Antonija, 4783/601

Varaždin, rujan 2017. godine



Sveučilište Sjever

Odjel za biomedicinske znanosti

Završni rad br. 732/SS/2017

Značaj medicinske sestre u životu osoba s Down sindromom

Student

Lukac Antonija, 4783/601

Mentor

Jurica Veronek, mag.med.techn.

Varaždin, rujan 2017. godine

Prijava završnog rada

Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL	Odjel za biomedicinske znanosti		
PRISTUPNIK	Antonija Lukac	MATIČNI BROJ	4783/601
DATUM	23.12.2015.	KOLEGIJ	Zdravstvena njega osoba s posebnim potrebama
NASLOV RADA	Značaj medicinske sestre u životu osoba s Down sindromom		
MENTOR	Jurica Veronek, mag.med.techn.	ZVANJE	viši predavač
ČLANOVI POVJERENSTVA	1. Melita Sajko, dipl.med.techn.; predsjednik		
	2. Jurica Veronek, mag.med.techn.; mentor		
	3. Ivana Živoder, dipl.med.techn.; član		
	4. Damir Poljak, dipl.med.techn.; zamjenski član		
	5. _____		

Zadatak završnog rada

BROJ	690/SS/2016
------	-------------

OPIS

Down sindrom najčešći je genetski poremećaj. Jedno od 650 novorođene djece rađa se s Down sindromom. Poremećaj sprječava normalan fizički i mentalni razvoj djeteta, pogađa sve rasne skupine i može se javiti u bilo kojoj obitelji. Osobe s Down sindromom svakodnevno su dio zajednice, pohađaju školu, rade, bave se raznim aktivnostima. Uloga medicinske sestre je podrška osobama s Down sindromom te njihovim obiteljima. Važno je educirati obitelj o odgoju djeteta s Down sindromom. Pružiti im informacije o dijagnosticiranju, uzrocima, prognozi, mogućnostima za odgoj i obrazovanje i planovima za budućnost. Edukacijom populacije o Down sindromu medicinska sestra nastoji promijeniti stavove ljudi te razviti pozitivan odnos. Bolje razumijevanje sindroma važno je kako bi se osobama s Down sindromom i njihovim obiteljima olakšao život i pružila prilika da on bude potpuniji i aktivniji.

U radu je potrebno:

- Definirati osnovna obilježja osoba s Down sindromom
- Opisati značaj rada medicinske sestre u životu osoba s Down sindromom
- Utvrditi sveobuhvatnu psihološku, edukacijsku i rehabilitacijsku pomoć i podršku
- Definirati najvažnije ciljeve u uključivanju osobe s Down sindromom u svakodnevne životne aktivnosti
- Citirati korištenu literaturu

ZADATAK URUČEN

02.02.2016.



SVEUČILIŠTE
SJEVER

Predgovor / zahvala

Zahvaljujem se Jurici Veroneku mag.med.techn. na mentorstvu i pomoći pri izradi završnog rada.

Također, želim zahvaliti mojim roditeljima na omogućenom školovanju i velikoj podršci koju su mi pružali tijekom studiranja. Zahvaljujem i mojim prijateljima koji su me hrabрили ovih godina i koji su mi uljepšali moje studiranje.

Sažetak

Down sindrom obilježen je nizom poteškoća koje uključuju opći zastoje razvoja, te cijeli niz urođenih i stečenih oštećenja. Sindrom Down je vrlo kompleksan i u uspješnom liječenju, rehabilitaciji i rehabilitaciji je potreban velik broj stručnjaka, od liječnika, medicinskih sestara, defektologa, psihologa. Medicinska sestra kao zdravstveni djelatnik veliku ulogu ima pri edukaciji, najčešće roditelja, a kasnije i samih osoba s Down sindromom. U radu su prikazane potencijalne sestrinske dijagnoze koje mogu imati osobe s Down sindromom te intervencije kojima možemo ukloniti ili bar djelomično olakšati njihove probleme i poteškoće. Prikazano je koliko je važan rad s osobama s DS, te koliko je za pozitivne rezultate potrebno truda, znanja, strpljenja te puno empatije koja im je prijeko potrebna. Osobama s DS od samog rođenja te tokom cijelog života potrebna je zdravstvena skrb i zaštita da bi postigli što bolju kvalitetu života te da osoba s DS usvoji što veći stupanj samostalnosti i znanja prema svojim sposobnostima i mogućnostima. Edukacija i socijalizacija osoba s DS bitno ovisi o simptomima koje imaju. Bez obzira na sličan izgled među osobama s DS one se mogu znatno razlikovati ovisno o utjecajima socijalne okoline u kojoj rastu. Stoga je neophodno i odlučujuće da osoba s DS ima primjeren podražaj socijalne sredine.

Ključne riječi: Down sindrom, medicinska sestra, edukacija, sestrinske dijagnoze, empatija, zdravstvena njega

Abstract

Down syndrome is marked by a series of problems involving the general stagnation of development, and a variety of congenital and acquired defects. Down syndrome is very complex and for a successful treatment, habilitation and rehabilitation a large number of professionals, from doctors, nurses, therapists to psychologists is required. The nurse as a health care worker has a major role in educating parents and later on people with Down syndrome.

The paper presents the potential of nursing diagnoses that a person with Down syndrome may have and interventions that can remove or at least partially relieve their problems and difficulties. It shows how important working with people with DS is, and how much effort, knowledge, patience and empathy is required for positive results. People with DS from birth and throughout life require health care and protection in order to achieve the best possible quality of life and to adopt a greater degree of independence and knowledge according to their abilities and capabilities.

The education and socialization of people with DS is fundamentally dependent on the symptoms they have. Regardless of the similar appearance among people with DS, they can be very different depending on the influence of the social environment in which they are growing up. Therefore it is necessary and crucial to people with DS to have the appropriate stimulus social environment.

Keywords: Down syndrome, nurse, education, nursing diagnosis, empathy, health care

Popis korištenih kratica

DS	Down sindrom
EEG	Elektroencefalografija
EKG	Elektrokardiografija
UZV	Ultrazvuk
AFP	Alfa fetoprotein
B-hCG	Beta humanikorionski glikoprotein
E3	Nekonjugirani estriol
PSG	Prirodne srčane greške
MR	Mentalna retardacija
OSA	Opstruktivna apnea tijekom spavanja
GERD	Gastroezofagalna refluksna bolest
SMBS	Smanjena mogućnost brige o sebi
DG	Dijagnoza
CNS	Centralni živčani sustav

Sadržaj

1. Uvod	1
2. Down sindrom	3
3. Epidemiologija.....	4
4. Klinička slika.....	5
5. Poteškoće osoba s Down sindromom	6
5.1. Kardiološki problemi osoba s DS-om	6
5.2. Respiratorni problemi osoba sa DS-om.....	6
5.3. Probavni sustav osoba s DS-om	7
5.4. Rad štitne žlijezde kod osoba s DS-om	8
5.5. Živčani sustav kod osoba s DS-om.....	8
5.6. Razvoj mozga kod osoba s DS-om.....	8
5.7. Imunološki sustav osoba s DS-om.....	9
5.8. Hematološki sustav kod osoba s DS-om	9
5.9. Lokomotorni sustav osoba s DS-om.....	9
5.10. Oftalmološki sustav osoba s DS-om.....	9
5.11. Stomatološki problemi osoba s DS-om	10
5.12. Poteškoće ponašanja kod osoba s DS-om.....	10
6. Dijagnostika.....	11
6.1. Perinatusna dijagnostika	11
6.2. Amniocenteza	11
6.3. Analiza korionskih resica	12
6.4. Triple test.....	12
6.5. Genetika.....	12
7. Podjela sindroma Down.....	13
7.1. Standardni tip.....	13
7.2. Mozaički tip.....	13
7.3. Translokacijski tip	13
8. Čimbenici rizika za nastanak poremećaja	14
9. Liječnje i prognoza	15
10. Socijalizacija i obrazovanje osoba s DS-om.....	16
10.1. Ponašanje i emocije osoba sa Down sindromom.....	16
11. Život i prava djece i osoba s Down sindromom	17

11.1. Prava osoba s Down sindromom	17
12.Zdravstvena zaštita žena sa Down sindromom.....	19
13.Zdravstvena njega osoba s Down sindromom.....	21
13.1. Sestrinske dijagnoze	21
13.2. Smanjena mogućnost brige o sebi	21
13.3. Smanjena mogućnost brige o sebi – hranjenje	21
13.4. Smanjena mogućnost brige o sebi – održavanje higijene.....	22
13.5. Smanjena mogućnost brige o sebi – odijevanje.....	23
13.6. Smanjena mogućnost brige o sebi – eliminacija	24
13.7. Smanjena mogućnost brige o sebi – domaćinstvo.....	25
13.8. Opstipacija / visok rizik za opstipaciju.....	26
13.9. Smanjena prohodnost dišnih putova.....	27
13.10. Smanjeno podnošenje napora u/s općom slabošću.....	27
13.11. Visok rizik za infekciju u/ s oslabljenim imunološkim sustavom.....	28
13.12. Nedostatak socijalne integracije u/s fizičkim i intelektualnim ograničenjima...	29
13.13. Intervencije medicinske sestre tijekom neonatalnog razdoblja	29
14. Zaključak	31
15. Literatura	32

1. Uvod

U današnje moderno doba sve su češći genetski poremećaji i genetske mutacije koje zahvaćaju sve populacije. Prvenstveno ugrožavanje genetskog materijala za daljnje naraštaje i stvaranje promjena u genetskom kodu muškaraca i žena. Stoga, prema svemu tome statistike govore da se danas jedno od 650 rođene djece rodi s DS, a u skorijoj i bliskoj 'modernoj' budućnosti moglo bi se dogoditi da su sve češća pojavljivanja trisomije, ali i ostalih genetskih poremećaja.[1]

Uza sve gore navedene razloge, na DS naravno utječu i drugi čimbenici od samih roditelja, poput starosti majke, a u različitim se literaturama navodi kako upravo DS nastaje kod starosne dobi majki iznad 35 godine. Novija istraživanja upozoravaju na problem koji se dogodio, a to je da 70% rođene djece s trisomijom danas rođeno upravo od majki starosne dobi ispod 35 godina. U novije vrijeme trend postaje da se sve više parova odlučuje na zasnivanje obitelji u kasnijoj životnoj dobi jer se žele materijalno i stambeno osigurati stoga postoji mogućnost da će se sve više djece rađati s DS-om. Same promjene na osobi su itekako vidljive, jer svatko povremeno viđa dijete ili odraslu osobu s DS. Uočivši takvu osobu, razmišljanja i stavovi su različiti, od empatije i veselja, ravnodušnosti i apatije pa do ljutnje i gađenja. Stoga ljudima treba više informacija o osobama s DS-om i osobama s intelektualnim poteškoćama te ih treba što više uključivati i socijalizirati kako bi dosegli najveći mentalni i socijalni nivo prema svojim mogućnostima. Poremećaj sprječava normalan fizički i psihički razvoj, no to ne utječe na ljudsku empatiju i humanost prema odnosu s njima i toga bi svi trebali biti svjesni. Down sindrom pogađa sve rasne skupine i može se javiti u bilo kojoj obitelji bez obzira na ekonomski status, zdravlje roditelja ili način života, a upravo majke s plodom koji ima DS nerijetko dožive spontani pobačaj. [1]

Kod osoba s DS nastaju razni poremećaji koji zahvaćaju većinu organskih sustava. Tako da imaju poteškoće s endokrinim sustavom, neurološkim sustavom, imunološkim sustavom, probavnim sustavom, lokomotornim sustavom, kardiološkim sustavom, hematološkim sustavom, te osjetilima. Iz tog razloga su osobe s DS specifične te imaju specifičan način liječenja i specifičan način ophođenja s njima zbog njihove mentalne zaostalosti. Uz napredak tehnologije i znanosti danas se DS može dijagnosticirati na više načina. Kao metoda dijagnosticiranja DS izvodi se tripl test, može se utvrditi ultrazvukom te amnicentezom. Iz razloga što pojedine skupine majki imaju veću sklonost rađanja djece sa DS kod njih se obraća posebna pozornost. [2]

Zbog svih poteškoća i poremećaja koji ih zahvaćaju imaju i specifičan način liječenja. Cijeli tim stručnjaka je uključen u liječenje te veliku ulogu imaju roditelji i njihova okolina. Potrebno je omogućiti prikladnu zdravstvenu zaštitu, obrazovanje u skladu s njihovim mogućnostima te socijalizaciju koja je veoma bitna za njih i njihovo emocionalno i mentalno zdravlje.

2. Down sindrom

Down sindrom (DS – DownSyndrome) najčešći je genetski poremećaj koji nastaje uslijed viška jednog ili dijela kromosoma u jezgri svake stanice tijela. Naziva ga se još i trisomija. Taj poremećaj sprječava normalan fizički i psihički razvoj djeteta, a do DS-a dolazi uslijed pogrešnog razvrstavanja kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica, te u stanici dođe do viška jednog ili dijela kromosoma. [3]

Najveći rizik rađanja djece s DS imaju trudnice iznad 35. godine života, iako 70% djece s DS rode majke mlađe od 35. godina. Podatak da starije majke rađaju djecu s DS nije zbog starosti žene, nego zbog starosti jajašca koje treba biti oplodeno. DS ne ovisi o vanjskim činiteljima, niti se na njega može utjecati. Trisomija nije nasljedna, no ipak, ako ste jedno dijete rodi s DS, šanse da se još djece rodi s DS su povećane. Na 650 novorođenih rodi se jedno dijete s DS. Sindrom pogađa sve rasne skupine te nema nikakve veze iz koje je obitelji dijete, kakvog je ekonomskog statusa ili kakvim načinom života živi ta obitelj. DS se može dijagnosticirati već u ranoj trudnoći analizom stanica dobivenih amniocentezom tijekom 14.-18 tjedna gestacije te analizom materijala plodovih ovoja koja se vrši između 6.-9. tjedna gestacije. Također jedna od metoda može biti i sa ultrazvukom. Kod DS postoji preko 50 karakterističnih obilježja, a njihov broj i intenzitet razlikuju se od osobe do osobe. Najčešće se posumnja u dijagnozu DS odmah nakon poroda zbog karakterističnog izgleda djeteta. Neke karakteristike DS-a se mogu naći i kod zdrave djece stoga liječnik traži pretragu iz krvi stanica za potrebe kariotipa koji prikazuje broj, veličinu i izgled kromosoma izoliranih iz jedne stanice. Višak cijelog ili dijela 21. kromosoma potvrđuje dijagnozu DS. [1]

DS je obilježen raznolikošću i težinom abnormalnosti koje uključuju opći zastoj razvoja te cijeli niz urođenih i stečenih oštećenja. Organski sustavi koji su se proučavali u osoba s DS češće su abnormalni nego kod opće populacije. Kod osoba s DS pronađeno je više od stotinu nepravilnosti, niti jedna nije stalna osim dvije, a to su intelektualne teškoće i višak kromosomskog materijala koji je izražen trisomijom 21. [2]

3. Epidemiologija Down sindroma

DS je najčešći genetski poremećaj u populaciji. Učestalost pojave DS ne razlikuje se značajno kod populacija, naroda ili rase. Rizik rađanja djeteta s DS je 1.6% odnosno da je svako 600-800 novorođeno dijete zapravo osoba s DS. Taj broj nije jednak u svim zemljama, a ovisi o tome provode li se pretrage ranog probira na DS i postoji li mogućnost prekida trudnoće na zahtjev.[4]

Prema novijim istraživanjima čak 60% djece s DS rodile su mlade majke, a tek negdje oko 30% majke iznad 35 godine. Učestalost DS se ne može sa sigurnošću utvrditi iz razloga što može doći do spontanog pobačaja uslijed viška genetskog materijala te ti podatci nisu dostupni. Majka može također zatražiti prekid trudnoće kod spoznaje da plod ima DS te u tom slučaju također nije moguće prikazati statističke podatke o pojavnosti DS. Jedini sigurni statistički izvor su osobe rođene s DS. Plodovi s DS kod mladih majki se rjeđe otkrivaju iz razloga što po zakonima Republike Hrvatske žene imaju pravo na prenatalnu kariotipsku dijagnozu ploda tek s navršениh 35. godina života, pa se u starijih trudnica koje su bolje obuhvaćene preventivom DS otkriva mnogo češće. Majke koje su rodile prvo dijete s DS imaju 9 puta veći rizik da ponovno rode dijete s DS.[2]

Prema podacima Svjetske zdravstvene organizacije, Hrvatska se ubraja u skupinu zemalja s nižom stopom rođenih s DS na 100000 živorođenih. [4]

Učestalost DS nije imala značajnije promjene dok se životni vijek osoba s DS dvostruko produžio u zadnjih dvadeset godina. Danas 75% osoba s DS doživi preko 50 godina. [5]

Životni vijek osoba s DS je u porastu tako da uz normalne socioekonomske uvijete duljina životnog vijeka se približava dužini životnog vijeka normalne populacije. Najčešći uzroci smrti osoba s DS su srčane mane, demencija, hipotireoza ili leukemija. [6]

4. Klinička slika kod Down sindroma

Osobe s DS specifičnog su izgleda te ih se vrlo lako može prepoznati. Pronađeno je više od stotinu nepravilnosti i niti jedna nije stalna osim intelektualnih teškoća i viška kromosomskog materijala koji se prikazuje kao trisomija 21. Obilježava ih brahicefalija što im daje specifičan oblik glave. Zbog skraćivanja anteroposteriornoga dijametra cefalični indeks odgovarajuće je povećan. Potiljak je plosnat što je uočljivo iz profila. [2]

Lice im je spljošteno i okruglo. Oči su im koso postavljene (zbog čega su dobili uvriježen naziv mongolizam). Na šarenici imaju Brushfieldove pjege, a prisutan je nistagmus i strabizam te nerijetko slabovidnost. Udubljen im je korijen nosa i nosnice su im uvrnute prema gore. Uške su obično otpozadi niže smještene, male, distrofične, presavijen je heliks te su nepravilnog oblika. Otvorena su im usta, spuštene su im usni kutovi, jezik je velike površine i izbrazdan, donja čeljust je mala, nepce je široko te nerijetko imaju abnormalno oblikovane zube. Vrat im je kratak i širok zbog viška kože. Ramena su im spuštene. Na prsnom košu su karakteristične razmaknute bradavice, a prsna kost im je kratka. Pupak je nisko smješten. [4]

Ruke su im široke i zdepaste. Šake su im kratke i široke, prsti se sastoje najčešće od samo dvije falange koje su kratke. Prisutna je klinodaktilija petog prsta koja je prisutna kod 50% osoba s DS, na dlanu mogu imati brazdu četiri prsta (majmunska brazda). Stopala kod osoba s DS su kratka i široka. Širok razmak između palca i drugog prsta na stopalu koji se javlja kod čak 90% osoba s DS. Prisutan je još hiperelasticitet zglobova, malformacije kostura te je prisutna mišićna hipotonija. Kostii zdjelice su displastične, rubovi ilijačne kosti su plosnati, spinailiacaposteriorsuperior manjka, zdjelica je malena, osobito sjedeća kost. Spolna obilježja kod osoba s DS se također razlikuju, tako vanjsko spolovilo muških (penis, skrotum, testisi) slabije je razvijeno. U oko 50% slučajeva se testisi ne palpiraju u skrotumu (retencija testisa i kriptorhizam). U odrasloj dobi kod muškaraca je prisutna pretilost. Sekundarna spolna obilježja su također slabije razvijena, tako su dlake u pubičnom dijelu mekane i ravne te oskudna dlakavost pazuha, brada i brkovi su rijetki. U ženskih osoba s DS promjene kod genitalnih organa, odnose se na povećane velike i male usne i klitoris. Kod odraslih žena jajnici i maternica su maleni. Sekundarna spolna obilježja zaostaju te su slabije izražena. Dlake na tijelu su ravne i rijetke, menarha nastupa kao i kod ostalih djevojčica, ali menopauza nastupa ranije. Slabo razvijene grudi, areola jedva naznačena, a bradavice su male. Trup je nagnut prema naprijed. [2]

5. Poteškoće osoba s Down sindromom

Uz karakterističan izgled javljaju se mnogobrojne poteškoće koje otežavaju život osoba i djece s DS. Individualno je koje će poteškoće i probleme osoba imati. Velik je broj poteškoća, ali najčešće se one odnose na poteškoće sa srcem, probleme respiratornog sustava, probleme probavnog sustava, bolesti štitnjače, otorinolaringološki problemi, neurološki problemi i poteškoće, problemi s imunološkim i hematološkim sustavom, poteškoće lokomotornog sustava, oštećenje vida i stomatološki problemi. [4]

5.1. Kardiološki problemi osoba s DS-om

Srčanu grešku ima 30- 60% djece s DS, tako da liječnik neuropedijatar odmah pri porodu provjerava rad srca. Budući da određen broj djece ima srčane greške preporuka je da ultrazvuk kolor-dopler srca (uz klinički pregled, EKG, Rtg srca i pluća) bude zlatni standard u kardiološkoj skrbi djeteta s DS. Osobe s DS imaju smanjen rizik za vaskularne anomalije i solidnih tumora u usporedbi s općom populacijom. Srčane greške mogu biti u srčanim šupljinama, srčanim pregradama, srčanim zaliscima i/ili velikim krvnim žilama koje dovode ili odvođe krv iz srca. Simptomi koji mogu ukazati na srčanu grešku su: [1]

- Šum na srcu
- Boja kože (blijeda, siva, tamnoplava)
- Brzina disanja ili otežano disanje
- Oblik prsnog koša

Neke od srčanih grešaka zahtijevat će kardiokirurško liječenje kojemu obično prethodi invazivna pretraga katehetizacija srca. Najčešći uzrok smrti osoba s DS jesu neke od srčanih grešaka. [1]

5.2. Respiratorni problemi osoba s DS-om

Najčešća akutna oboljenja respiratornog sustava koja dovode do hospitalizacije osoba s DS su pneumonija, opstruktivni bronhitis i laringitis. Smrtnost oboljelih od DS je najveća od 1-14 godine života, a glavni uzrok tome su bronhopneumonija i PSG (prirođene srčane greške). Pri smetnjama koje uzrokuje opstrukciju nosa i disanje na usta (engl. sleepapnea)

korisna je primjena adenotonzilektomije, u protivnom nastaju smetnje hranjenja i govora zbog kratkog i visokog nepca i hipotonije. Disanje na usta je najotpornije na liječenje, a nastaje uslijed hipertrofije limfatičnog prstena.[1]

Zbog začepjenosti nosa dolazi do izostajanja nazopulmalnih i nazotorakalnih refleksa, rezultat toga je površno disanje i slaba oksigenacija kisikom, pa djeca dodatno zaostaju u fizičkom i psihičkom razvoju. U osoba s DS može doći do gubitka sluha, a najčešći razlog je sekretorna upala srednjeg uha, te u 40-60% dođe do kognitivnog gubitka sluha. Također imaju povećan rizik za razvoj opstruktivne apnee tijekom spavanja(OSA) koja se očituje hrkanjem, nedostatkom sna, čestim djelomičnim ili potpunim buđenjem te disanjem na usta.[7]

5.3. Probavni sustav osoba s DS-om

Bolesti probavnog sustava su česta značajka djece s DS. Najčešće su poteškoće stenoze i atrezije duodenuma i anusa, aganglioze crijeva i celijakija. Celijakija ili glutenska enteropatija kronična je autoimuna bolest probavnog sustava koju karakterizira atrofija sluznice jejunuma zbog nepodnošenja glutena. Učestalost celijakije kod osoba s DS je 4-8% što je 10-20 puta češće nego u općoj populaciji. U osoba s DS simptomi celijakije nisu tako izraženi (tiha celijakija), a neliječena bolest može dovesti do drugih autoimunih bolesti. Za potvrdu celijakije potrebno je učiniti biopsiju tankog crijeva i analizirati izgled sluznice. [7]

U djetinjstvu djece s DS gastroezofagalna refluksna (dalje u tekstu GERD) bolest je najčešći problem. Uzrok nastanka ove bolesti je smanjenje funkcije sfinktera jednjaka, mišića koji se nalazi na spoju jednjaka i želuca. Razlog zašto se GERD javlja kod osoba s DS je zbog opće mlohavosti miškulature. Na GERD se može posumnjati po tome što osoba povraća nakon svakog obroka. Čest problem je i konstipacija. Uzrok tog problema je nedovoljna količina vode u stolici, stanje koje se javlja zbog konzumiranja hrane s premalim sadržajem vode i biljnih vlakana koja zadržavaju vodu u crijevima. Također, uzrok konstipacije je hipotonija miškulature crijeva, ali i srčane greške koje ne dozvoljavaju djetetu, fizički napor potreban za pražnjenje crijeva. Opstipacija može nastati i zbog prirodnog megalokolona (morbus Hirschsprung) koji se liječi kirurški. [7]

5.4. Rad štitne žlijezde kod osoba s DS-om

Probleme sa štitnom žlijezdom također ima veliki broj osoba s DS. Istraživanja su pokazala da 18% osoba ima strumu, a tiroidna protutijela nađena su u 33% osoba. Kod problema sa štitnom žlijezdom izraženi su blagi biokemijski poremećaji, a postupna dekompenzacija javlja se u kasnoj dobi. Zbog toga je potrebno redovito kontrolirati rad štitnjače kako bi se dodatno spriječilo pogoršanje intelektualnog razvoja i rasta. Prijeko je potrebno prije nego se uvede hormonsko liječenje, potanko ispitati funkciju štitnjače kod osoba s DS. [1]

5.5. Živčani sustav kod osoba s DS-om

Kod osoba s DS živčani sustav je slabije razvijen, a rezultat toga jest da te osobe mnogo kasnije počnu sjediti, govoriti i hodati nego njihovi vršnjaci. Proces rasta i razvoja vrlo je spor dok proces starenja je puno brži. Zastoj sazrijevanja neurona i sinapsi odgovorni su za umnu zaostalost koja je temeljni znak DS. Pojava epilepsije je veća kod osoba s DS čak za pet do deset puta u oboljele djece nego u zdrave. Najčešća razdoblja kada im se epilepsija može javiti su do druge godine života i između 20 i 30 godine života. Epilepsija se liječi kao i kod opće populacije antiepilepticima.[1]

5.6. Razvoj mozga kod osoba s DS-om

Godine 1876. Fraser prvi opisuje mozak osoba oboljelih od sindroma Down te ukazuje na velike makroskopske razlike u izgledu i veličini mozga između zdrave osobe i osobe oboljele od sindroma. Sam sindrom na mozak djeluje degenerativno od skoro samog začeća, pa tako već oko 20. tjedna od oplodnje stanice, te se na mozgu djeteta počinje pojavljivati oštećenja. Javljaju se i intelektualne teškoće upravo radi nepravilne ekspresije gena, tj. smanjene količine proteina koji sudjeluju u neuromorfogenezi i pravilnom funkcioniranju moždanih stanica. Također, na nastanak intelektualnih teškoća djeluje i aminokiselina tirozin koja remeti pravilan razvoj mozga i moždanih stanica. Prerano starenje ili senilnost nastaje zbog neurodegeneracije, ali isto tako pri samom rođenju mozak osoba s DS je znatno manji, a porastom dobi bude 80% veličine zdravog mozga. [7]

5.7. Imunološki sustav osoba s DS-om

Osobe rođene s DS imaju vrlo slab imunološki sustav i sklone su mnogim infekcijama. Najčešće su crijevne zaraze, infekcije respiratornog sustava, česte su i autoimune i hematopoetske bolesti. Njihov prag osjetljivosti je izrazito niži nego u opće populacije. Već u cirkulaciji novorođenčeta se primjećuje manjak T-limfocita, a broj B-limfocita je normalan. Uzrok toga je što T-limfociti nisu uspjeli završiti svoj „timus-ovisni“ proces sazrijevanja. [1] Zbog izrazito smanjene otpornosti organizma osobe s DS nerijetko obole od tireoditisa, dijabetesa tipa 1, autoimunog aktivnog kroničnog hepatitisa te sistemskog lupusa. [4]

5.8. Hematološki sustav kod osoba s DS-om

Pojavnost leukemija i anemija češće su u odnosu na ostalu populaciju, ali na sreću pojavnost je vrlo mala. Najčešća je Hipokromnamikrocitna anemija, a od leukemija najčešće su kemoblastoze. [4]

5.9. Lokomotorni sustav osoba s DS-om

Najveći problem kod lokomotornog sustava je hipotonija mišića i pretjerana fleksibilnost ligamentnog aparata. To je uzrok raznih ortopedskih poteškoća. Njihova gruba motorika zaostaje za ostalom djecom tako da oni kasnije prohodaju od svojih vršnjaka, te je tu potrebna pomoć liječnika fizijatra, ortopeda te fizioterapeuta. [1]

5.10. Oftalmološki sustav osoba s DS-om

Već od rođenja vidljive su poteškoće s vidom. Mogu već pri rođenju biti prisutna zamućenja vida (katarakta). Nadalje, strabizam je vrlo česta pojava, čak 20% češći nego u opće populacije i gotovo uvijek konvergentan. Dalekovidnost ili kratkovidnost stalni su pratilci osoba s DS, dok je raspoznavanje boja normalno. [4]

5.11. Stomatološki problemi osoba s DS-om

Zubi izbijaju kasnije kod osoba s DS, tako da mliječne zube imaju u potpunosti tek s 4-5 godina. Također kasni i izbijanje trajnih zubi. Njihovi zubi su maleni, kratka korijena, nepravilnog oblika. Kod starijih osoba dolazi do oštećenja gornje i donje čeljusti, a zubno meso je atrofično. Najčešće je jezik normalne veličine, ali je opseg usne šupljine smanjen zbog nerazvijenosti srednjeg lica. Gornja čeljust je uglavnom lošije razvijena. Promjene na usnama nastaju obično kasnije zbog držanja usta otvorenim i protruzije jezika, što izaziva sušenje i pucanje te stvaranja ragada i krusta osobito u usnim kutovima. [4]

5.12. Poteškoće ponašanja kod osoba s DS-om

Kako na raznim područjima imaju poteškoće također ih imaju i u ponašanju te su one značajno primjetne. Često se javljaju nepoželjne radnje kao što su namjerno plaženje jezika, pljeskanje rukama, pljuvanje, odbijanje reagiranja na upit, povlačenje, vikanje, razbacivanje, uništavanje, bježanje i skrivanje, agresivna i samo stimulacijska ponašanja. Dobro se mora razlikovati neposlušnost od teškoća ponašanja. Problemi najčešće nastaju kada "neposlušno" ponašanje osobe sprječava u uspješnom učenju ili komunikaciji s okolinom. Razlikovati treba probleme ponašanja, probleme nemira i psihičke probleme koji su također vrlo česti kod osoba s DS. Nakon što se napravi uvid u ponašanje osoba s DS radi se na tome da ta osoba promijeni svoje ponašanje te se postavljaju ciljevi koji se pokušaju realizirati. [1]

6. Dijagnostika Down sindroma

Sama dijagnostika DS-a se može podijeliti u tri etape kako se nekada i kako se danas dijagnosticira sam poremećaj: [4]

1. Etapa započinje u doba u kojem je živio i istraživao liječnik John Langdon Down, koji je 1866. g. prvi opisao ovaj problem koji se pojavio na njegovom vlastitom djetetu. U njoj Landgon otkriva i istražuje sam poremećaj i to samo prema fenotipskim značajkama koje su svakodnevno uočavali on i ostali pri kliničkim pregledima takve djece.

2. Etapa dijagnostike obilježena je naglim razvojem i idejama raznih znanstvenika i istražitelja početkom i prvom polovicom 20. stoljeća gdje su znanstvenici i razni drugi prihvatili teze i držali do toga da se dijagnoza DS-a postavlja prema raznim laboratorijskim pretragama. Smatrali su da osobe s DS imaju posebnost krvnih grupa, razne karakteristike i promjene u elektroencefalografiji, da se kisik puno manje koristi i troši, a vjerovalo se da imaju i različitih sastojaka u urinu i stolici.

3. Etapa je najznačajnija jer se u njoj došlo do zaključka da upravo DS uzrokuju poremećaji promjene genotipa u broju kromosoma. Tako zdrav čovjek ima $44+xy$ ili $44+xx$, a DS ima jedan cijeli kromosom ili polovicu više.

6.1. Perinatusna dijagnostika

Dijagnostika je opasna i za majku i za dijete jer se rade medicinsko dijagnostički zahvati na oboje. Neki od opasnijih medicinskih zahvata kojima se može dijagnosticirati DS su amniocenteza, analiza korionskih resica i triple test. Neinvazivna metoda dijagnosticiranja DS-a je ultrazvuk. [4]

6.1.1. Amniocenteza

Pod kontrolom ultrazvuka i kod potpuno aseptičnim uvjetima ulazi se pomoću sterilne igle ulazi u prostor gdje se aspirira amnijska tekućina, količine otprilike 10-20 cm. U samoj tekućini nalazi se i maleni broj stanica iz kojih će se pomoću kultivacije i pretraga uvidjeti rezultat da li postoji ili ne genetski poremećaj. Amniocenteza se dijeli na ranu, koja se izvodi između 16. i 18. tjedna te kasnu koja se izvodi oko 30 tjedna trudnoće.[4]

6.1.2. Analizakorionskih resica

Korionske resice su prstasti izdanci koji oblažu sluznicu posteljice, a koje se mogu punktirati u dijagnostičke svrhe. Sam zahvat se izvodi u razdoblju od 8. do 10. tjednu trudnoće pri aseptičnim uvjetima punkcijom resica. [4]

6.4. Triple test

Test koji se obavlja u 16. i 17. tjednu trudnoće, a cilj samog testa je otkrivanje rizika za rađanje djeteta s DS. Pri pregledu majke, radi se UZV te se vadi majčina krv iz koje se mjere razine tri hormona; AFT-a, β -hCG -a i E3-a. Rezultat triple testa je točan u 80 % slučajeva. [4]

6.5. Genetika

Najpoznatiji poremećaj kromosoma je upravo DS. Nerazdvajanje kromosoma je njegov glavni uzrok. Može nastati tijekom mejoze - nastanak spolnih stanica (regularna trisomija), tijekom mitoze - diobe stanica zametka (mazaicizam) ili u patološkom razdvajanju kromosoma u translokacijama koje uključuju 21. kromosom (translokacijski oblici). DS najčešće nastaje nerazdvajanjem kromosoma u majke u 1. mejotskoj diobi i četiri puta je češće nego razdvajanje u 2. mejotskoj dobi. Tijekom spermatogeneze u oca nerazdvajanje nastaje u 5% i tada najčešće u 2. mejotskoj diobi. Trisomija uslijed nerazdvajanja u mejozi naziva se regularna trisomija nalazi se u 93% osoba sDS. Regularnatrisomija označava kariotip 47, XX, +21 za djevojčice, a 47, XY, +21 za dječake sDS. U 2-4% osoba javlja se mozaicizam koji označava zigotu koja ima uredan broj kromosoma, ali pri daljnjem dijeljenju uslijed mitotske pogreške nastaje trisomijau jednoj staničnoj liniji dok drugi dio stanica zadrži uredan broj kromosoma. Uzroci nerazdvajanja kromosoma još uvijek nisu u potpunosti poznati. [4]

7. Podjela sindroma Down

Čovjekovo tijelo sastoji se od mnogobrojnih stanica koje sadrže 46 kromosoma, a osobe rođene s Down sindromom u svojem genotipu imaju jedan kromosom više. U literaturi su opisana tri glavna tipa DS koji se javljaju kod oboljelih osoba. Citogenetski su to standardni tip, mozaički tip i translokacijski tip. [4]

7.1. Standardni tip

Ovaj tip se naziva još i regularni ili primarni tip, a nastaje zbog nerazdvajanja kromosoma. Standardni tip se može dogoditi bilo kome. U ovom slučaju roditelji djeteta imaju normalne kromosome, bez promjena, a dijete ima 3 kromosoma; jedan više, na 21. kromosomu. Učestalost javljanja ovog oblika je 95%, a još uvijek nije u potpunosti istraženo do kraja te se uzroci još ne znaju sa sigurnošću.[4]

7.2. Mozaički tip

Vrlo rijetka pojava ovog oblika je uzrok, međutim navodi se da mozaički tip podrazumijeva jednu stanicu viška na 21. kromosomu. Učestalost javljanja ovog oblika je 2-4%. [4]

7.3. Translokacijski tip

Najčešće nastaje jer se dio kromosoma 21 priljubljuje uz neki drugi kromosom, najčešće 14., te tako tvore novi, veći kromosom. Kod 50% osoba koje imaju ovaj oblik, translokacija se događa slučajno i ne ponavlja se u slijedećim trudnoćama, dok preostalih 50% osoba ima veliku mogućnost da će dobiti dijete s DS zbog nenormalne izbalansiranosti kromosoma. Učestalost javljanja ovog oblika je 5%. [4]

8. Čimbenici rizika za nastanak poremećaja

Iako ne postoje brojni čimbenici rizika, najčešće se govori samo o jednom čimbeniku koji uvelike određuje hoće li doći do genetskog poremećaja i rađanja djeteta s DS.

Glavni uzrok je starost majke, ali i očeva: [8]

- Genetika: ako je jedan roditelj nositelj translokacijskog oblika Down sindromom, postoji povećan rizik za bolesti u djeteta;
- Dob: vjerojatnost da će roditi dijete s Down sindromom povećava u žena nakon 35 godina;
- Spol: rađanje više dječaka od djevojčica s Down sindromom;

Rođenje prethodnog djeteta s Down sindromom.

9. Liječenje i prognoza

Životni vijek osoba s DS znatno se produžio. Kvaliteta života popravila se u osoba s DS razvojem i napretkom u modernoj medicini. Osobama s DS tijekom cijelog života potreban je redovan medicinski nadzor i zdravstvena skrb. Već u najranijoj dobi potreban je razvoj fine i grube motorike, razvoj govornih vještina uz pomoć logopeda, te učenja vještina za što veći stupanj samostalnosti. U liječenju osoba s DS potreban je niz stručnjaka koji će im omogućiti što bolji razvoj i socijalizaciju u društvo. Već od najranije dobi potrebni su liječnik specijalist pedijatar, fizioterapeut, logoped, defektolog, psiholog, pedagog i medicinska sestra. U najranijoj dobi kreće se s razvojem fine i grube motorike iz razloga što zaostaju za svojim vršnjacima. Medicinska sestra ima ulogu u edukaciji roditelja i osoba s DS. U predškolskoj dobi se uključuju pedagog i psiholog. Osobi treba omogućiti prikladan način obrazovanja ovisno o stupnju intelektualnih teškoća. Osobe s DS imaju razne poteškoće pa su tako nerijetko u njihovo liječenje uključeni liječnici, oftalmolozi, kardiolozi, endokrinolozi, otorinolaringolozi i ostali specijalisti, zavisno o teškoćama koje osoba ima.

U liječenju veliku ulogu također ima i prehrana, koja mora biti bogata vitaminima i mineralima. Preporuča se uzimanje vitamina B12 koji pridonosi sazrijevanju i mijelinizaciji stanica CNS-a, pridonosi ranijem usvajanju funkcije kao što su dizanje glavice, sjedenje, stajanje, hodanje, prvo izgovaranje riječi, manja mišićna hipotonija. Osobama s DS život je znatno promijenjen u zadnjim desetljećima, što kvalitetom što trajanjem. U današnje vrijeme životni vijek osoba s DS se znatno primakao životnom vijeku zdravih osoba. Ukupna stopa smrtnosti osoba s DS ipak je viša naspram opće populacije. Samo uz adekvatno liječenje i rad stručnjaka i obitelji osoba može imati visoku kvalitetu života te doživjeti godine približno kao osobe opće populacije. [2]

Kod osoba s DS vrlo je bitna imunizacija iz razloga što imaju izrazito oslabljen imunološki sustav. Imunizaciju treba započeti već u rodilištu, te ostatak provoditi prema propisanom kalendaru cijepljenja.[6]

10. Socijalizacija i obrazovanje osoba sDS-om

Školsko obrazovanje pruža djeci dvije osnovne mogućnosti: mogućnost da usvoje vještine potrebne u životu i radu te mogućnost da usvoje socijalne vještine potrebne nekoj kulturi. Zajedno, ove dvije vještine omogućavaju djeci da postanu uspješni odrasli ljudi u svom osobnom životu i javnom životu u zajednici.

Obrazovni ciljevi jednaki sukao i za svu ostalu djecu, tj. osnovni cilj je osposobiti ih da kao odrasli ljudi mogu samostalno živjeti u svojoj društvenoj sredini. Većina će u nekoj mjeri trebati pomoć obitelji ili pomoćnih službi, ali obrazovanje ima značajnu ulogu u postizanju stupnja samostalnosti u poslu, društvu i slobodnom vremenu. U današnje vrijeme osobe s DS se pokušavaju uvrstiti u razrede s djecom opće populacije ako je to moguće, a plan i program se prilagođava osobi s DS s obzirom na njene mogućnosti učenja, pamćenja i rada. Obrazovanje za djecu s DS je vrlo bitno, osim što usvajaju nastavno gradivo, bitno je što kroz druženje s vršnjacima bolje razvijaju govorne vještine, uključuju se u društvo te osobe stječu samopouzdanje. Razvoj društva je omogućio osobama školovanje, te danas ima onih koji završavaju srednju školu, obrazuju se za neka zanimanja. Nažalost, taj je broj još uvijek mali, no s godinama nadamo se da će se uvelike povećati.[9]

10.1. Ponašanje i emocije osoba s Down sindromom

Osobe s Down sindromom često su opisane kao osobe divnih osobnosti u skladu pozitivnim stereotipom osobnosti. Starija djeca i mlađe odrasle osobe sa Down sindromom opisane su kao prvenstveno pozitivna raspoloženja i predvidljiva ponašanja. Međutim, karakteristike ponašanja odraslih osoba s Down sindromom ostaju konstantne u mlađim i starijim grupama. [10]

U izražavanju emocija osobe s DS vrlo su spontane, ali na to utječe okolina u kojoj odrastaju. Imaju nemoć prepoznavanja tuđih emocionalnih stanja pogotovo ako se radi o strahu ili iznenađenju što rezultira izbjegavanjem komunikacije umjesto traženja pravog odgovora. Osobe s DS sklone su inačenju te se može reći da je to njihovo glavno socijalno-emotivno obilježje. Inat treba odvojiti od prkosa jer prkos proizlazi iz nesnalaženja, nerazumijevanja okoline, nekog neuspjeha. Stoga je osobama s DS od najranije dobi potrebno davati jasne zadatke, pravila, realna očekivanja i ograničenja te izbjeći popustljivost, nestalnost i nedosljednost. [2]

11. Život i prava djece i osoba s Down sindromom

Iako djeca s DS-om puno sporije uče, kasnije prohodaju i progovore, ona nisu ništa manje važna, već naprotiv, potpuno su jednaki svima ostalima i zaslužuju jednaku mjeru ljubavi i bliskosti kao i prema svima drugima. Svaka osoba s Down sindromom je individua koja posjeduje posebne talente i sposobnosti koje će razvijati uz pomoć edukatora, obitelji i okoline.

11.1. Prava osoba s Down sindromom

Prema zakonu i pravilnicima iz samog sustava zdravstva i socijalne skrbi, postoje razna prava: [2]

- uputnice za sve preglede,
- nadoknada putnih troškova,
- rehabilitacija, fizikalna terapija., logoped, defektolog, kinezioterapeut,
- ortopedski pomagala, pelene nakon treće godine,
- osobna invalidnina,
- dječji doplatak za dijete s oštećenjem zdravlja, doplatak za pomoć i njegu,
- skrb izvan vlastite obitelji,
- savjetovanje,
- jednokratna novčana pomoć,
- uvećana porezna olakšica,
- porodišni dopust do djetetove 8. godine života
- status roditelja njegovatelja.

Zakoni i pravilnici za ostvarivanje prava:

- Deklaracija o pravima osoba s invaliditetom,
- Zakon o radu (NN 137/04)
- Zakon o socijalnoj skrbi (NN 73/97, 27/01, 59/01, 82/01, 103/03, 79/08),
- Zakon o doplatku za djecu (NN94/01),
- Zakon o porezu na dohodak (NN 174/04),

- Zakon o odgoju i obrazovanju u osnovnoj i srednjoj školi (NN 87/08, 86/9, 92/10, 105/10) i dr.

12. Zdravstvena zaštita žena s Down sindromom

Odrasle žene s DS imaju zdravstvene potrebe koje se zanemaruju i na koje se ne obazire u usporedbi sa ostalim ženama. Razlozi za zapuštenost su znanje, pogrešne procjene i strah od strane osobe koja bi to trebala omogućiti. Ograničena edukacija o potrebama žena s DS doprinosi zanemarivanju u zdravstvu. Socijalno uključivanje je donijelo promjenu u edukaciji i životnim okolnostima za osobe s DS, ali je malo toga promijenila što se tiče zdravstvene zaštite. Odrasle žene s DS trebaju iste rutinske preglede koje se nude ostalim odraslim ženama. Pružanje zdravstvene zaštite za odraslu ženu s DS zahtjeva povećano znanje onoga što je normalno za odraslu osobu s DS. Odrasli s DS imaju razne zdravstvene probleme i povećanu rasprostranjenost izlječivih medicinskih stanja. Rano otkrivanje preventivnih izlječivih bolesti zahtjeva rutinske preglede. Medicinska uključenost kod odraslih s DS u vezi preventivne njege i rutinskih pregleda je jako malena i čini se da je potrebna edukacija medicinskog osoblja kako bi se poboljšali pregledi i preventivne usluge. Odrasli s DS imaju predispozicije za razne genetske bolesti i imaju povišen rizik za razvijanje po život opasnih sekundarnih bolesti. DS predisponira žene mnoštvu medicinskih problema kao što su hipotireoza, celijakija, poteškoće sa sluhom, mrežna na očima, depresija, demencija, defekti sa zglobovima, osteoartritis i pretilost. Odrasli s DS imaju povećan rizik srčanih problema kao što su prolapsmitralne valvule i regurgitacija aorte te srčane infekcije i endokarditis. Česti medicinski problemi, ako se ne liječe, postaju sekundarne invalidnosti. Najčešći problemi su pretilost, mentalni poremećaji, Alzheimerova bolest, problemi sa plodnošću i reprodukcijom, ranom menopauzom, preranim starenjem i mnogim drugim. Tako bi kod pretilosti trebalo uključiti nutricionista za savijete koji bi pomogli osobi s DS. Česta su pojava depresije kod osoba s DS koje bi kod pravilne zdravstvene zaštite trebale biti izlječive uz adekvatnu pomoć te spriječiti nastanak psihoze i demencije. Alzheimerova bolest dijagnosticirana je većini odraslih s DS. Pogrešna dijagnoza može se dogoditi zbog unaprijed stvorene percepcije da odrasli s DS dobivaju Alzheimerovu bolest, a ova kriva dijagnoza može dovesti do poražavajućih posljedica. Što se tiče plodnosti ona može biti smanjena, ali mnogo žena s DS ima normalne menstrualne cikluse i u mogućnosti su začeti. Fizičko i seksualno zlostavljanje i iskorištavanje česti su za sve žene s DS, prema tome sve odrasle žene s DS bi trebale biti procijenjene za njihov interes za seksualne aktivnosti kao i za sve moguće načine iskorištavanja ili zlostavljanja. Procjena može biti teška i izazovna zbog širokog raspona funkcioniranja i razumijevanja kod ove populacije. Reprodukcijske i ginekološke potrebe su zanemarene zbog predrasuda o aseksualnosti i smanjenoj plodnosti ili amenoreji. Žene s DS

imaju ista prava i potrebe kao i druge žene, odgovarajuća njega i savjeti trebaju biti krojeni prema mogućnostima i razumijevanju svake žene. Kod žena s DS pretilost se povezuje sa sklonošću dobivanja raka grlića maternice stoga je vrlo bitno provoditi redovne Papa testove te testiranja na spolno prenosive bolesti. Menopauza dolazi ranije kod žena s DS, oko 40. godine života javlja se u 87% pa je potrebno napraviti test krvi s ciljem uvida razine hormona stimulirajućih folikula i estradiola. Što se tiče preranog starenja po tome treba provoditi preventivne mjere i redovite kontrole u svrhu sprječavanja kroničnih oboljenja. S pretragama bi trebalo početi što ranije.[5]

13. Zdravstvena njega osoba s Down sindromom

Zdravstvena njega osoba s DS je kompleksan proces. Medicinska sestra kao dio tima koja sudjeluje u poboljšanju kvaliteti života osoba s DS značajan je član. Važno je da medicinska sestra prepozna potencijalne probleme te ih spriječi ili kod postojećih problema što prije reagira te po tome stvori plan zdravstvene njege s realnim ciljem i provede ga.

13.1. Sestrinske dijagnoze kod osoba s Down sindromom

Promatrajući i usvajajući raznu znanja i informacije, medicinska sestra uvelike može biti od pomoći roditeljima ili raznim udrugama i domovima kod pružanja pomoći osobama s DS. Plan zdravstvene njege vodi medicinsku sestru kroz korake prikupljanja podataka koji su potrebni za odabir adekvatnog cilja i intervencija. Kroz plan medicinska sestra uočava kritične čimbenike, vodeća obilježja, ciljeve, intervencije i evaluaciju. Kod svakog pacijenta medicinska sestra izrađuje individualan plan zdravstvene njege, stoga su ciljevi, intervencije i evaluacija za svakog pacijenta različiti. [10]

I navedenog razloga važno je stvoriti zaseban plan za svaku osobu s DS za njezine teškoće s postavljenjem realnog cilja.

13.2. Smanjena mogućnost brige o sebi

Djeca, ali i odrasli s SD imaju smanjenu mogućnost brige o sebi s obzirom na povezanost sindroma s intelektualnim teškoćama sekundarno tome, djeca i odrasli imaju smanjen koeficijent inteligencije što utječe na njihovu samostalnost i skrb.

13.3. Smanjena mogućnost brige o sebi – hranjenje

Stanje u kojemu su smanjene sposobnosti pojedinca za izvođenje i obavljanje aktivnosti hranjena.

Medicinska sestra mora učiniti procjenu i osigurati podatke kako bi:

- prepoznala problem,
- prepoznala uzrok i
- prilagodila intervencije, tj. postupke pomoći.

Problem kod djece vezan za SMBS u/s hranjenje najčešće može biti: kako otvoriti hranu, isjeckati ju i pripremiti, kako koristiti pribor za jelo, kako uzeti hranu i prinijeti ju ustima. Ove sve poteškoće i problemi, ali i mnogi drugi imaju svoj uzrok koji bi s medicinske strane bila medicinska dg. osnovne bolesti tj. sindrom Down, a sa sestrinske strane to je slaba zainteresiranost, loše znanje i edukacija majke o dojenju djeteta s DS i slabo razvijena gornja čeljust. Medicinska sestra će pružiti pomoć u vidu educiranja majke kako dojiti dijete pravilno, kako starije dijete zainteresirati i privući njegovu pozornost na hranu te pripomoći pri samom činu hranjenja.

Cilj:

- Pacijent će pokazati želju i interes za hranom,
- Pacijent će samostalno uzimati hranu.

Intervencije: [11]

- Procijeniti stupanj samostalnosti osobe,
- Prinijeti osobi hranu na poslužavniku i staviti na stolić za serviranje,
- Nadgledati pacijenta tijekom hranjenja da ne bi došlo do aspiracije ili gušenja hranom,
- Osigurati dovoljno vremena osobi za jelo,
- Osigurati mir tijekom obroka, privatnost, bez distraktora koji mogu pacijentu odvlačiti pažnju,
- Osigurati hranu odgovarajuće temperature,
- Poticati da pacijent opere zube nakon jela,
- Poticati na higijenu ruku prije jela,
- Postaviti osobu u odgovarajući položaj,
- Osigurati obroke u isto vrijeme,
- Poticati pacijenta na urednost,
- Poticati da pacijent uzima manje zalogaje,
- Poticati pacijenta da tijekom jela koristi kratke pauze i omogućiti ih.

13.4. Smanjena mogućnost brige o sebi – održavanje higijene

Stanje u kojemu su smanjene sposobnosti pojedinca za izvođenje i obavljanje aktivnosti održavanja osobne higijene.

Medicinska sestra mora učiniti procjenu i osigurati podatke kako bi:

- prepoznala problem
- prepoznala uzrok
- prilagodila intervencije, tj. postupke pomoći.

Najveći problem kod djeteta s DS bi bio smanjena zainteresiranost i volja, umor te smanjena pokretljivost, a sam uzrok tome je loša edukacija i nezainteresiranost roditelja. Pomoć bi bila pri pružanju edukacije roditeljima, objašnjavanju i poticanju na komunikaciju i bliskost s djetetom. [11]

Cilj:

- Pacijent će biti zadovoljan postignutom samostalnošću u održavanju osobne higijene.

Intervencije: [12]

- Procijeniti stupanj samostalnosti pacijenta,
- Dogovoriti osobitosti načina održavanja osobne higijene kod pacijenta,
- U dogovoru s pacijentom napraviti dnevni i tjedni plan održavanja osobne higijene,
- Osigurati potreban pribor i pomagala za obavljanje osobne higijene i poticati ga da ih koristi,
- Osobnu higijenu obavljati uvijek u isto vrijeme,
- Osigurati privatnost,
- Okolinu učiniti sigurnom tijekom obavljanja osobne higijene: spriječiti da se pacijent ne posklizne da ne bi došlo do pada,
- Ne koristiti grube trljačice i ručnike,
- Davati pacijentu jednostavne upute,
- Izbjegavati sve što bi pacijentu moglo odvući pažnju,
- Dogovoriti stupanj samostalnosti i razinu pomoći prilikom obavljanja osobne higijene.

13.5. Smanjena mogućnost brige o sebi – odijevanje

Stanje u kojemu su smanjene sposobnosti pojedinca za izvođenje i obavljanje aktivnosti odijevanja i dotjerivanja.

Medicinska sestra mora učiniti procjenu i osigurati podatke kako bi:

- prepoznala problem
- prepoznala uzrok
- prilagodila intervencije, tj. postupke pomoći.

Najveći problem kod djeteta s DS također je vrlo sličan kao i kod higijene, on bi bio smanjena zainteresiranost i volja, umor te smanjena pokretljivost, ali i moguće deformacije ekstremiteta te u ponekim slučajevima smanjena intelektualna sposobnost, a sam uzrok tome je slaba ili loša bliskost roditelja s djetetom, strah i briga te nezainteresiranost roditelja. Pomoć bi bila pri pružanju edukacije roditeljima i poticanju na komunikaciju i bliskost s djetetom. Isto tako starijoj djeci objasniti će se na koje načine će se odjenuti, ukazati na razna pomagala pri oblačenju, osigurati privatnost.

Cilj:

- Pacijent će biti primjereno obučan/dotjeran, bit će zadovoljan postignutim.

Intervencije: [11]

- Poticati pacijenta da koristi propisana protetska pomagala: naočale, leće, slušni aparat,
- Osigurati dovoljno vremena za oblačenje,
- Pomoći izabrati prikladnu odjeću,
- Osigurati privatnost,
- Odjeću posložiti po redoslijedu oblačenja,
- Poticati na pozitivan stav i želju za napredovanjem,
- Primjereno komunicirati sa pacijentom,
- Davati kratke i jasne upute,
- Osigurati mirnu okolinu.

13.6. Smanjena mogućnost brige o sebi – eliminacija

Stanje u kojemu su smanjene sposobnosti pojedinca za izvođenje aktivnosti obavljanja nužde.

Medicinska sestra mora učiniti procjenu i osigurati podatke kako bi:

- prepoznala problem
- prepoznala uzrok
- prilagodila intervencije, tj. postupke pomoći.

Najveći problem kod djeteta s DS bi bio nezainteresiranost, razigranost, neshvaćanje i namjerno odlaganje odnosno suzdržavanje od eliminacije, slaba pokretljivost, a sam uzrok tome je neznanje, uroda pri suzdržavanju, lijenost i pospanost djeteta, sram. Pomoć bi bila pri poticanju na igru i pokretanje, aktivnost i zabavu kako bi peristaltika crijeva bila otprilike normalna i/ili poboljšana, pomoći djeci pri eliminaciji, osigurati privatnost.

Cilj:

- Pacijent će biti suh i uredan,
- Pacijent će biti zadovoljan postignutim.

Intervencije: [11]

- Procijeniti stupanj samostalnosti,
- Osigurati dovoljno vremena za eliminaciju, ne požurivati pacijenta,
- Osigurati privatnost,
- Poticati na obavljanje nužde prema dogovorenom ritmu, npr. nakon obroka, prije spavanja.

13.7. Smanjena mogućnost brige o sebi –domaćinstvo

Stanje u kojemu su smanjene sposobnosti pojedinca za izvođenje aktivnosti za održavanje vlastita domaćinstva.

Medicinska sestra mora učiniti procjenu i osigurati podatke kako bi:

- prepoznala problem
- prepoznala uzrok
- prilagodila intervencije, tj. postupke pomoći.

Najveći problem kod djeteta s DS bi bio neznanje i neupućenost, ali i slaba zainteresiranost, a sam uzrok tome je loša edukacija i smanjena komunikacija s roditeljima. Pomoć bi bila usmjerena prema razvijanju bliskih odnosa s roditeljima kako bi im roditelji objasnili razne stvari, poput korištenja telefona, prijevoza, kupovine, uzimanja lijekova, pripreme hrane i sl.

Cilj:

- Povećati stupanj samostalnosti u obavljanju kućanskih poslova.

Intervencije: [11]

- Povećati sigurnost: upaliti svjetlo prije mraka, rabiti satove, kalendare, podsjetnike,
- Pripremiti trajan popis hrane koju treba kupovati,
- Napraviti podsjetnik za uzimanje lijekova.

13.8. Opstipacija / visok rizik za opstipaciju

Otežana ili rijetka defekacija, tvrda stolica ili osjećaj nepotpunog pražnjenja čine opstipaciju.

Medicinska sestra mora učiniti procjenu i osigurati podatke kako bi:

- prepoznala problem
- prepoznala uzrok
- prilagodila intervencije, tj. postupke pomoći.)

Cilj:

- Pacijent će imati formiranu stolicu tri puta tjedno.

Intervencije: [12]

- Osigurati osobi privatnost,
- Procijeniti prisutnost bola,
- Pratiti uzimanje propisanih lijekova,
- Primijeniti ordinirani laksativ,
- Pacijentu dati da konzumira napitke i hranu koja potiče na defekaciju: suhe šljive, mineralne napitke, lanene sjemenke, itd.,
- Poticati osobu da dnevno unese 1500-2000 ml tekućine,
- Omogućiti dostupnost potrebne ili propisane tekućine vezano uz konzumiranje tekućine,
- Poštivati pacijentove želje vezane uz konzumiranje tekućine,
- Osigurati osobi hranu bogatu vlaknima,
- Poticati da osoba pojede 5-9 voćaka dnevno,
- Hranu pripremiti sukladno mogućnostima žvakanja.

13.9. Smanjena prohodnost dišnih putova

Smanjenu prohodnost mogu uzrokovati razni čimbenici, bili oni genetski ili uzrokovani vanjskim čimbenicima, prehladom i sl.

Medicinska sestra mora učiniti procjenu i osigurati podatke kako bi:

- prepoznala problem
- prepoznala uzrok i
- prilagodila intervencije, tj. postupke pomoći.)

Najveći problem kod djeteta s DS bi bila mrzovoljnost i nezainteresiranost, otežano disanje i gušenje, a sam uzrok tome je slaba zasićenost krvi kisikom, prehlada i povećan sekret sluznice. Pomoć bi bila usmjerena prema poticanju djeteta na iskašljavanje i puhanje nosića, korištenje lijekova (npr. Ventolina) za širenje dišnih putova, aspiraciju i učenje djeteta kako da sam puhne nosić i kašljanje.

Cilj:

- pacijent će imati prohodne dišne putove, disat će bez hropaca.

Intervencije: [12]

- Mjeriti vitalne funkcije,
- Zauzeti odgovarajući položaj,
- Poticati pacijenta na iskašljavanje,
- Poticati pacijenta na fizičku aktivnost,
- Pratiti unos tekućine,
- Nadzirati stanje kože i sluznice.

13.10. Smanjeno podnošenje napora u/s općom slabošću

Stanje u kojem se javlja nelagoda, umor ili nemoć prilikom izvođenja svakodnevnih aktivnosti.

Cilj:

- Poboljšati kondiciju.

Intervencije: [11]

- Izravno poticati na aktivnost,

- Davati povratnu informaciju o napredovanju,
- Omogućiti bolesniku da sam planira ciljeve i aktivnost,
- Učiniti aktivnosti smislenima, odnosno birati one koje su usmjerene nekom cilju, npr. poslovi u domaćinstvu,
- Poticati pozitivno mišljenje „ja mogu“,
- Pokazati bolesniku kako ste uvjereni da on može popraviti svoje stanje,
- Koristiti i druge motive prilagođene bolesniku: saznati što voli, cijeni, saznati što daje smisao njegovu životu i ta saznanja koristiti za poticanje aktivnosti.

13.11. Visok rizik za infekciju u/ s oslabljenim imunološkim sustavom

Stanje u kojem je pacijent izložen riziku nastanka infekcije uzrokovane patogenim mikroorganizmima koji potječu iz endogenog i/ili egzogenog izvora.

Kod osoba sa DS nastanak infekcija nastaje zbog nedostatne stečene imunosti te se mogu razviti razne infekcije.

Cilj:

- Pacijent će usvojiti znanja o načinu prijenosa i postupcima sprječavanja infekcije, demonstrirati će pravilnu tehniku pranja ruku.

Intervencije: [12]

- Demonstrirati pravilnu higijenu ruku,
- Podučiti pacijenta o važnosti pranja ruku,
- Održavati higijenu perianalne regije nakon eliminacije prema standardu,
- Provoditi njegu usne šupljine prema standardu,
- Pratiti pojavu simptoma i znakova infekcije,
- Redovito provoditi vježbe disanja i iskašljavanja,
- Održavati optimalne mikroklimatske uvijete,
- Educirati obitelj o čimbenicima nastanka infekcije, o načinu prijenosa, o prevenciji.

13.12. Nedostatak socijalne integracije u/s fizičkim i intelektualnim ograničenjima

Osobe s DS-om se na očigled razlikuju od opće populacije te su baš iz tog razloga u dosta slučajeva izolirani i odbačeni od okoline. Stoga još od dječje dobi moraju se takve osobe socijalizirati kroz igru s i druženja s vršnjacima. [11]

Cilj:

- Osobe i djeca s DS-om će se družiti i igrati sa svojim vršnjacima tako da savladaju svoju nesigurnost.

Intervencije : [14]

- Osigurati za djecu igru sa svojim vršnjacima, a odraslima druženja te kreativne radionice,
- Poticati pacijenta da izražava svoje osjećaje,
- Poticati pacijenta na razmjenu iskustava s drugim pacijentima ili osobama,
- Podučavati pacijenta asertivnom ponašanju,
- Preporučiti pacijentu neke grupe ili udruge gdje može uspostaviti međuljudski odnos,
- Uključiti pacijenta u radno okupacionu terapiju.

13.13. Intervencije medicinske sestre tijekom neonatalnog razdoblja

Kod tek novorođene djece s DS-om vrlo je važno poduzeti sljedeće intervencije: [15]

- Mjerenje tjelesne temperature,
- Provjera stanja sluha i vida,
- Procjena kognitivnih sposobnosti i praćenje mentalnog razvoja,
- Praćenje komunikacije,
- Davati terapiju koju je liječnik prepisao,
- Provesti plan zdravstvene njege koji je isti kao kod osoba sa mentalnom retardacijom,
- Spriječiti respiratorne infekcije,
- Obratiti pozornost na hranjenje te pomoći majki pri dojenju i hranjenju,

- Osigurati hranu bogatu vlaknima radi sprječavanja opstipacije te osigurati dovoljno tekućine.
- Osigurati njegu kože iz razloga što je koža suha i sklona je infekcijama.

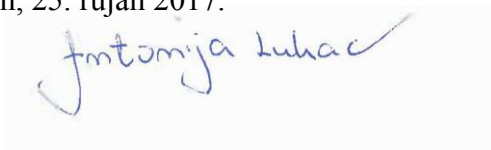
14. Zaključak

Samo obitelji koje imaju člana s Down sindromom poznaju osjećaje koji se pojavljuju, poput očaja, straha, neizvjesnosti, nemoći. Vrlo je važna prilagodba obitelji na novonastalu situaciju te upravo tu nastupa značajan doprinos u radu i pružanju te osiguravanju pomoći medicinske sestre. Mnogo je poteškoća koje imaju osobe s ovim sindromom, no cijeli tim stručnjaka u koji je uključena i medicinska sestra će pokušati što više olakšati i premostiti pojedine poteškoće te ih osposobiti na razinu što većeg stupnja samostalnosti.

Osobe s DS-om imaju smanjenu mogućnost brige o sebi u što spada održavanje higijene, odijevanje i dotjerivanje, te održavanje domaćinstva, a medicinska sestra je ta koja mora prepoznati koji su aktualni problemi te koji su potencijalni i kako ih na najbolji mogući način spriječiti da ne nastanu. Uz adekvatan plan zdravstvene njege i realne ciljeve za svaku osobu posebno moguće je provođenje plana zdravstvene njege kod osoba s DS. Pošto su oni posebna skupina, njima treba pristupiti s određenom dozom empatije i suosjećanja. U rad naravno trebaju biti uključeni i ostali stručnjaci koji doprinose zdravlju i što boljoj kvaliteti života osoba sa DS. Zdravstvena zaštita osoba s DS je jednako važna kao i kod ostale populacije stoga je treba provoditi kao kod ostatka populacije. Adekvatnom zdravstvenom zaštitom se omogućuje bolja kvaliteta života te produljenje životnog vijeka osoba s DS.

Pošto su osobe s DS-om vrlo specifične, u radu s njima treba biti posebno strpljiv i pristupiti im na način pokazivanja empatije, ljubavi i poštovanja, kako njima tako i obitelji. Stav prema osobama s Down sindromom u novije vrijeme značajno se promijenio u pozitivnom smislu te su takvi ljudi sve više prihvaćeni u društvu te vode normalan društven život, poneki uspiju stupiti i u radni odnos. Tim stručnjaka u kojem je i medicinska sestra pomažu osobi da dosegne najbolju kvalitetu života te najveću razinu intelektualnog razvoja i samostalnosti.

Varaždin, 25. rujana 2017.

Handwritten signature in blue ink that reads "Antonija Luhač".

15. Literatura

- [1] D. Vuković, I. Tomić Vrbić, S. Pucko, A. Marciuš: Down sindrom vodič za roditelje i stručnjake, Zagreb, 2014.
- [2] Lj. Zergollern-Čupak i suradnici : Downov sindrom-iskustva i spoznaje, Zagreb, 1998.
- [3]<http://www.zajednica-down.hr/index.php/sindrom-down> Dostupno 13.11.2016.
- [4] V. Čulić, S. Čulić: Sindrom Down, Split, 2009.
- [5] Toler, Freida: FemaleswithDownsyndrome: Lostopportunitiesinprimary care.
- [6] <http://www.bioline.org.br/pdf?me05009> Dostupno 29.08.2017.
- [7] Lj. Zergollern, Ž. Reiner-Banovac, I. Barišić, D. Richter, A. Votava-Raić i suradnici: Pedijatrija 1, Zagreb, 1994
- [8] <http://omedicine.info/hr/sindrom-dauna-sd-trisomiya-21.html> Dostupno 20.01. 2017.
- [9] S. Buckley, G. Bird: Obrazovanje osoba s Down sindromom- Pregled
- [10] Bhattacharyya, Ranjan, Sanyal, Debasish, Roy, Krishna, Saha, Sanjay : A studyclusterbehavioralabnormalitiesinDownsyndrome
- [11]<http://nanda-nursing-care-plan.blogspot.hr/2014/11/downs-syndrome-assessment-nursing.html> Dostupno 20.01.2017.
- [12] G. Fučkar: Uvod u sestrinske dijagnoze, Zagreb, 1996.
- [13] S. Šepec, B. Kurtović, T. Munko i suradnici: Sestrinske dijagnoze, Zagreb, 2011.
- [14] M. Kadović, D. Abou Aldan, D, Babić i suradnici : Sestrinske dijagnoze 2, Zagreb, 2013.
- [15] <http://nursingcrib.com/nursing-notes-reviewer/down-syndrome/> Dostupno 20.01.2017.
- [16] Lj. Zergollern-Čupak i suradnici : Downov sindrom-iskustva i spoznaje, Zagreb, 1998.



**IZJAVA O AUTORSTVU
I
SUGLASNOST ZA JAVNU OBJAVU**

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, ANTONIJA LUKAC (ime i prezime) pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključivi autor/ica završnog/diplomskog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom ZVUČAJI MEDICINSKE SESTRE U ŽIVOTU OSOBA S DS (upisati naslov) te da u navedenom radu nisu na nedozvoljeni način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Student/ica:
(upisati ime i prezime)

Antonija Lukac
(vlastoručni potpis)

Sukladno 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.

Ja, ANTONIJA LUKAC (ime i prezime) neopozivo izjavljujem da sam suglasan/na s javnom objavom završnog/diplomskog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom ZVUČAJI MED. SESTRE U ŽIVOTU OSOBA S DS (upisati naslov) čiji sam autor/ica.

Student/ica:
(upisati ime i prezime)

Antonija Lukac
(vlastoručni potpis)