

# Downov sindrom - biokemija bolesti i sestrinski pristup dijagnozi i terapiji

---

**Vešligaj, Natalija**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2018**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **Bjelovar University of Applied Sciences / Veleučilište u Bjelovaru**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:144:990719>

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

*Download date / Datum preuzimanja:* **2025-03-14**



*Repository / Repozitorij:*

[Digital Repository of Bjelovar University of Applied Sciences](#)



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU  
PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ SESTRINSTVO

**DOWNOV SINDROM – BIOKEMIJA BOLESTI I  
SESTRINSKI PRISTUP DIJAGNOZI I TERAPIJI**

Završni rad br. 86/SES/2016

Natalija Vešligaj

Bjelovar, svibanj 2018.



**Visoka tehnička škola u Bjelovaru**

**Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar**

**1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA**

Kandidat: **Vešligaj Natalija**

Datum: 05.12.2016.

Matični broj:001012

JMBAG:0314010009

Kolegij: **BIOFIZIKA, BIOKEMIJA I OSNOVE RADIOLOGIJE**

Naslov rada (tema): **Downov sindrom = biokemija bolesti i sestrinski pristup dijagnozi i terapiji**

Mentor: **dr.sc. Rudolf Kiralj**

zvanje: **viši predavač**

Članovi Povjerenstva za završni rad:

1. dr.sc. Marija Kudumija Slijepčević, predsjednik
2. dr.sc. Rudolf Kiralj, mentor
3. Živko Stojčić, dipl.med.techn., član

**2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 86/SES/2016**

U radu je potrebno dati pregled problematike Downovog sindroma s različitih gledišta: 1) biokemijski i posebno genetički te medicinski aspekti bolesti; 2) dijagnostika; 3) terapija (liječenje). Potrebno je pojasniti ulogu medicinske sestre u dijagnostici i liječenju Downovog sindroma.

Zadatak uručen: 05.12.2016.

Mentor: **dr.sc. Rudolf Kiralj**



## **Zahvala**

*Veliku zahvalnost, u prvom redu, dugujem svom mentoru koji mi je omogućio svu potrebnu literaturu i pomogao svojim savjetima pri izradi ovog završnog rada, i što je uvijek imao strpljenja i vremena za moje brojne upite.*

*Također, zahvaljujem se svim svojim prijateljima i prijateljicama koji su uvijek bili uz mene i bez kojih ovaj tijek mog studiranja nebi prošao tako lako i zabavno.*

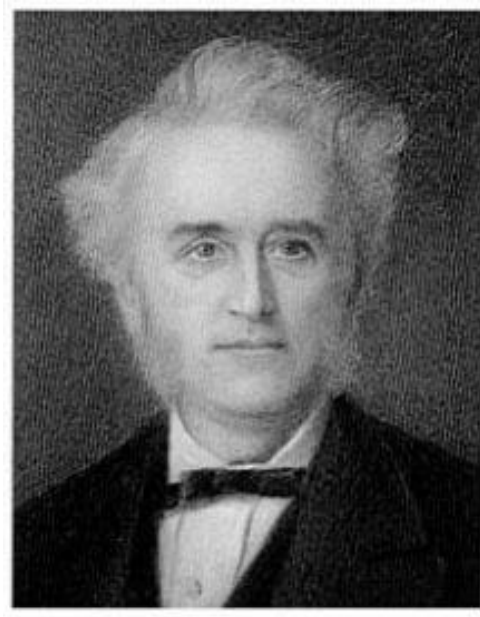
*Posebnu zahvalnost iskazujem svojim roditeljima i cijeloj svojoj obitelji koji su me uvijek podržavali i upućivali na pravi put tokom ovog studija.*

## SADRŽAJ

1. UVOD .....	1
1.1. Povijest Downovog sindroma.....	3
1.2. Etiologija i biokemijske osnove Downovog sindroma.....	5
2. CILJ RADA.....	8
3. METODE .....	8
4. REZULTATI.....	9
4.1. Značajke jedinke s Downovim sindromom .....	9
4.2. Klinička slika .....	9
4.3. Rast i razvoj .....	10
4.4. Fenotipske značajke Downovog sindroma .....	11
4.5. Dijagnostika Downovog sindroma .....	12
4.5.1. Prenatalno otkrivanje Downovog sindroma .....	13
4.6. Zdravstvena skrb djece i odraslih sa Downovim sindromom.....	14
4.7. Moguće zdravstvene teškoće djece i odraslih sa sindromom Down .....	16
4.7.1. Srčane greške.....	16
4.7.2. Problemi s probavnim sustavom .....	17
4.7.3. Autoimune bolesti .....	18
4.7.4. Dišni sustav .....	18
4.7.5. Neurološke poteškoće i praćenje.....	19
4.7.6. Teškoće lokomotornog sustava .....	19
4.7.7. Imunološke bolesti .....	20
4.7.8. Stomatološki problemi .....	20
4.8. Smrtnost osoba sa Downovim sindromom.....	21
4.9. Sestrinska skrb za osobe sa Downovim sindromom .....	22
4.10. Sestrinske dijagnoze.....	25
4.11. Prognoza i liječenje sindroma Down .....	29
5. RASPRAVA.....	30
6. ZAKLJUČAK .....	31
7. LITERATURA.....	32
8. OZNAKE I KRATICE.....	35
9. SAŽETAK.....	36
10. SUMMARY .....	37

## 1. UVOD

Prema definiciji, Downov sindrom ili sindrom Down je poremećaj koji se javlja zbog prisutnosti dodatnog kromosoma u 21. paru kromosoma, a očituje se u deformiranom izgledu i mentalnoj retardaciji. Downov sindrom dobio je ime po britanskom liječniku Johnu Langdonu Haydonu Downu (slika 1.1) (1), koji je 1886. godine prvi opisao kliničke pokazatelje ovog sindroma (2).



Slika 1.1. John Langdon Haydon Down, prvi koji opisuje Downov sindrom (1)

Francuski genetičar Jerome Lejeune i njegovi suradnici su 1959. godine otkrili genetsku osnovu ovog sindroma (2). Ljudska bića obično imaju 46 kromosoma, nasljeđujući po 23 kromosoma od svakog roditelja putem spolnih stanica. Osobe sa Downovim sindromom umjesto 46 kromosoma gotovo uvijek imaju 47 kromosoma. Tokom sazrijevanja jajašca dolazi do toga da se dva najmanja kromosoma, koji čine 21. par, ne uspiju razdvojiti. Ako se ovakvo jajašce oplodi spajajući se sa spermatozoidom, stvaraju se tri kromosoma umjesto dva na 21. paru, što se tehničkim terminom označava kao trisomija 21. Na 800 od 1200 živorođene djece rađa se jedno dijete sa Downovim sindromom. Osim klasične trisomije 21, postoje osobe sa sindromom Down koji imaju dvije različite vrste stanica, jednu s normalnim brojem kromosoma 46, a drugu s 47 kromosoma, što se naziva mozaicizam (2). U trećem obliku dio 21. kromosoma se odvoji tijekom podjele stanica i „zakvači“ se za drugi

kromosom, pa ne dolazi do promjene ukupnog broja kromosoma (2). Dakle, iako je ukupan broj kromosoma 46, prisutnost odvojenog dijela 21. kromosoma uzrokuje na pojavu simptoma Downovog sindroma, a to se naziva translokacija ili premještaj. Mozaicizam se javlja u samo jedan do dva posto slučajeva sindroma Down, translokacija se javlja u tri do četiri posto slučajeva, dok je trisomija 21 najčešća i javlja se u 95 posto slučajeva.

Za osobe sa Downovim sindromom karakteristično je da u unutrašnjem uglu očiju imaju položen nabor kože prema dolje, što ih čini ponešto sličnima stanovnicima Azije (3). Odatle potječe stari naziv za ovaj poremećaj, a to je mongolizam. Danas se taj naziv smatra rasističkim i više se ne upotrebljava. Također, osobe sa ovim sindromom uobičajeno imaju okruglo lice, isplažen jezik te širok, plosnat nos (3). Mentalno su zaostali i mogu imati teškoće sa disanjem i srčane deformacije. Većina osoba sa Downovim sindromom umire u srednjoj dobi. Zahvaljujući napretku medicine, oboljeli od Downovog sindroma danas nerijetko doživljavaju dob od četrdesetak godina dok je početkom 21. stoljeća njihov prosječni životni vijek (u Americi) bio svega 9 godina (3). Kod jedne četvrtine oboljelih od sindroma Down pokazalo se da u dobi nakon 30. godine dolazi do fizioloških promjena u mozgu i gubitku pamćenja. Naime, treba istaknuti da mnogi oboljeli od Downovog sindroma u mladosti ne pokazuju smetnje pamćenja, u okviru svojih sniženih općih kognitivnih sposobnosti. Kod ostale tri četvrtine oboljelih obdukcije su pokazale patološke promjene mozga tj. oštećenja i gubitak moždanih stanica i živčanih vlakana.

## 1.1. Povijest Downovog sindroma

Najraniji povijesni dokazi o prisustvu sindroma Down datiraju iz 1500. godine prije Krista, u kipovima koje su napravili Olmeci (4). Olmeci su najstariji civilizirani narod iz Meksika. Arheolozi koji su proučavali iskopine na području Srednje Amerike pronašli su veliki broj figurica koje nalikuju na dijete sa Downovim sindromom. Daleko prije nego li je medicinski opisan i uočen, te daleko prije nego li se znalo za genetsku promjenu odnosno trisomiju 21. kromosoma njihovi kipovi su imali sva obilježja djeteta sa Downovim sindromom. Mikrokranija, brahicefalija, hipoplazija orbita teprošireni sfenoidni kut ukazuju na uvjerenja Olmeca da su ta djeca polubožanstva te nama na najranije povijesne dokaze o ovoj malforaciji.

Prvi pisani opis sindroma Down načinio je liječnik Esquirol 1838. godine, a iscrpnu kliničku sliku psiholog Seguin 1846. godine u djelima „Pedagogija za slaboumne“ i „Idiotija i njeno liječenje fiziološkim metodama“ (5). Seguin je tu djecu nazivao „ljepljivim kretenima“ („furfuraceus kretenima“) zbog njihove nježne, kao mlijeko bijele, suhe kože. Seguin ih smatra „nedovršenim ljudskim jedinkama“ koje odaju dojam nedonošenosti. Prvi klinički opis Downovog sindroma bio je napisan i objavljen od strane liječnika Johna Langdon Haydon Downa 1862. godine (5). John je u to vrijeme bio nadglednik u Earlswood Asylum for Idiots, instituciji kojoj je u to vrijeme bilo doista stalo za djecu s mentalnom retardacijom, što je Johnu dalo dovoljno vremena za proučavanje ljudi s različitim poremećajima. Earlswood Asylum for Idiots prikazan je na slici 1.2 (6).



Slika 1.2. Earlswood Asylum for Idiots (6)



On je ujedno i prvi napravio razliku između djece koja su bila označena kao „mentalno retardirana“ te je uveo novi pojam „mongoloidi“ zbog njihove posebnosti da liče jedni drugima kao da su braća (7). Na samom početku svoje medicinske karijere, francuski genetičar Jerome Lejeune (slika 1.3) 1958. godine otkrio je da razlog posebnosti djece koje je opisao Langdon Down leži u činjenici da se radi o kromosomskom poremećaju (8). Početkom 1950-tih godina privlačila su ga djeca koju su izolirana u ustanovama te često uskraćene terapije imala poremećaj u razvoju. Slijedeći trag jedne skupine znanstvenika koja je već nagađala da je Downov sindrom uzrokovan greškom u kromosomima, Lejeune je 1958. godine koristeći novu tehnologiju kariotipizacije otkrio da pacijent s Downovim sindromom posjeduje jedan dodatni kromosom na 21. paru. Tako je nastala genetska dijagnoza poznata kao trisomija 21, otkrivajući po prvi puta uopće povezanost mentalne onesposobljenosti i kromosomskog poremećaja, nagovještavajući novu eru u genetici. Iako u početku samo sa simboličkog stajališta, ovo otkriće je bilo od neprocjenjive važnosti za ljude s opisanim stanjem te njihove obitelji. Neugodan i pogrešan naziv „mongolizam“ postepeno se napušta te se ujedno prihvaća naziv „Downov sindrom“ prema John Langdonu Down koji mu prvi put daje klinički opis (9).



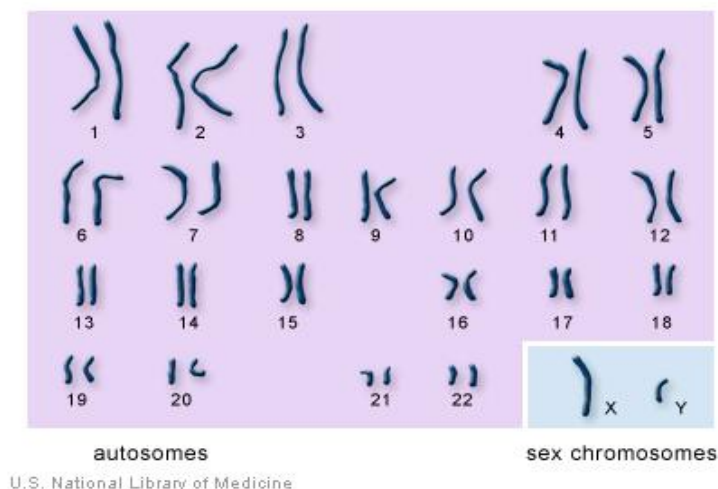
Slika 1.3. Jerome Lejeune, otkrio da pacijent s Downovim sindromom posjeduje jedan dodatni kromosom na 21. paru (8)

## 1.2. Etiologija i biokemijske osnove Downovog sindroma

Osnovna građevna jedinica ljudskog organizma je stanica (10). Ljudsko tijelo se sastoji od trilijuna stanica koje čine građu naših organskih sustava i sudjeluju u procesu izgradnje i razgradnje te u prijenosu specijaliziranih funkcija kao što je sadržaj nasljednih materijala. Unutar stanice se nalazi jezgra koja je kao upravljački centar svih svojstava i funkcija čitave stanice kao što je rast, sazrijevanje, djeljenje i prestanak funkcija stanice. U svojoj jezgri sadrži deoksiribonukleinsku kiselinu (DNA) kao nasljedni materijal. DNA u stanici čovjekova tijela je ista, jedan dio je u samoj jezgri, a jedan manji dio je u mitohondrijima kao mitohondrijska DNA. Molekule DNA uklopljene su u strukture poput niti nazvane kromosomi.

Prva saznanja o humanim kromosomima potječu iz davne 1880. godine, a vezana su uz radove Fleminga i Arnolda (11). Čak tri godine nakon otkrića strukturne DNA molekule, 1956. godine, Tijo i Levan koristeći se kulturom stanica fetalnih pluća dolaze do točnog broja humanih kromosoma. Iste godine Ford i Hamerton izbrojili su u spermatocitima čovjeka 23 bivalenata. Obje grupe potvrdile su da je diploidan broj kromosoma u humanim stanicama 46. Tim otkrićem započinje intezivan razvoj citogenetike.

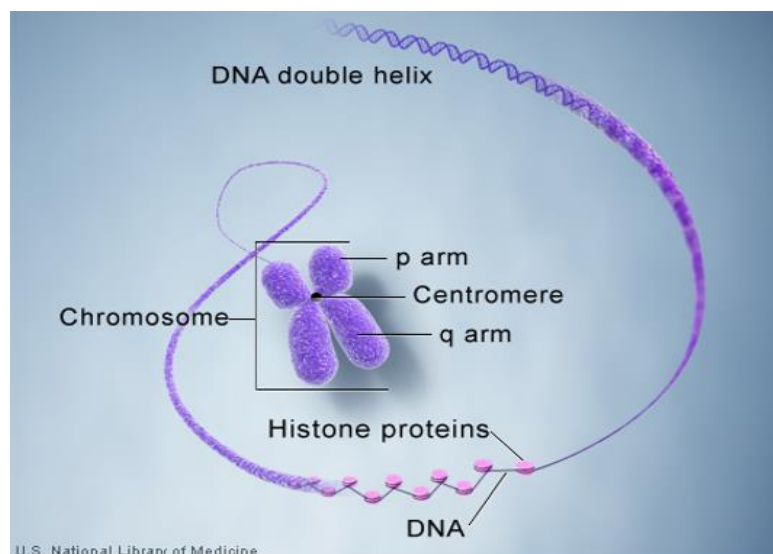
Svaki čovjek u stanici normalno sadrži 23 para kromosoma, ukupno 46. Dvadeset dva para jednaki su i kod žena i kod muškaraca dok se samo 23. par razlikuje (12). Kod žena se nalaze dva XX kromosoma, a kod muškaraca se nalazi jedan X i jedan Y kromosom. Spolni kromosomi muškarca prikazani su u kariotipu na slici 1.4 (12).



U.S. National Library of Medicine

Slika 1.4. Prikaz spolnih kromosoma u kariotipu muškarca (12)

Kromosom se sastoji od DNA i proteina nazvanog histoni koji podržavaju složenu prostornu strukturu DNA. Kromosomi su vidljivi pod mikroskopom samo za vrijeme stanične diobe jer se zbiju te su na taj način moguća daljnja istraživanja (12). Sljedeći veliki korak u istraživanju kromosoma i kromosomskih aberacija postignut je razvojem tehnika pruganja početkom 70-tih godina, koje su omogućile točnu i nedvosmislenu identifikaciju svakog pojedinog kromosoma čovjeka (13). Svaki kromosom ima središnju točku zvanu centromera, koja dijeli kromosom na dva dijela ili krakove. Kraći krak se naziva „P-krak“, te duži krak ili „Q-krak“. Lokacija centromere na svakom kromosomu daje karakterističan oblik po kojem se može odrediti mjesto specifičnog gena. Građa kromosoma prikazana je na slici 1.5 (12).



Slika 1.5. Građa kromosoma (12)

Skup svih kromosoma u stanici naziva se kariotip. Kariotip potječe od grčke riječi karyon što označava sjeme ili jezgru (12). Kariogram je kromosomska slika stanice odnosno stanične linije. Duž kromosoma su nanizani geni. To su linearno raspoređeni dijelovi kromosomske DNA. Njihova veličina (broj nukleotida DNA) i raspored na kromosomima su strogo određeni. Gen je fizička i funkcionalna jedinica nasljeđivanja, a čini ga cjeloviti dio DNA potreban za sintezu jednog proteina ili jedne molekule RNA. Gen za određeno svojstvo se uvijek nalazi na istom mjestu na kromosomu (genski lokus).

Građa gena je zapravo građa same DNA i vidi se u točno određenom redosljedu nukleotida (12). Promjena tog slijeda i manjak ili višak nukleotida rezultira promjenom funkcije gena i naziva se genska mutacija. Promjene u broju kromosoma nazivaju se kromosomske mutacije. Promjena broja kromosoma može uzrokovati probleme s rastom, razvojem i funkcijom sustava u tijelu. Te se promjene mogu pojaviti prilikom formiranja

reproduktivnih stanica (jajnih stanica i spermija), u ranom fetalnom razvoju, ili u bilo kojoj stanici nakon rođenja. Dobitak ili gubitak kromosoma iz normalnog broja 46 zove se aneuploidija. Još jedna vrsta aneuploidija je monosomija ili gubitak jednog kromosoma u stanicama. "Mono" je grčka riječ za "jedan"; ljudi s monosomijom imaju jednu kopiju određenog kromosoma u stanici umjesto uobičajena dva primjerka. Turnerov sindrom je stanje uzrokovano monosomijom. Žene s Turnerovim sindromom obično imaju samo jednu kopiju X kromosoma u svakoj stanici za ukupno 45 kromosoma po stanici (14). U zametnim stanicama nasljedni materijal podložan je štetnim promjenama, tzv. mutacijama. (9).

Downov sindrom javlja se kada dolazi do pogrešnog prijenosa kromosoma tijekom stanične diobe stanice, tako da se u jednoj stanici nađe višak cijelog ili dijela jednog kromosoma koji je numeriran brojem 21 (15). Downov sindrom je složeni genetski i metabolički poremećaj koji se pripisuje nazočnosti tri kopije 21. kromosoma. Zbog nenormalne segregacije kromosoma tijekom mejoze, u 93% slučajeva kromosom viška potječe od majke. Osim uobičajne trisomije 21, postoje osobe s Downovim sindromom koje imaju dvije različite vrste stanica, jednu s normalnim brojem kromosoma 46, a drugu s 47 kromosoma. Takav se oblik sindroma Down naziva mozaicizam. Do trećeg oblika sindroma Down dolazi kada se dio 21. kromosoma odvoji i "zakvači" za drugi kromosom, pa ne dolazi do promjene ukupnog broja kromosoma. Dakle, iako je ukupan broj kromosoma 46, prisutnost odvojenog dijela 21. kromosoma uzrokuje pojavu simptoma Downovog sindroma. To se naziva translokacija ili premještaj. Mozaicizam se javlja u samo jedan do dva posto slučajeva sindroma Down, translokacija se javlja u tri do četiri posto slučajeva, dok je trisomija 21 najčešća i javlja se u 95 posto slučajeva (16).

## 2. CILJ RADA

Opći cilj ovog rada je dati uvid u Downov sindrom: kako dolazi do ove genske promjene, koja su specifična fenotipska obilježja, kako se dijagnosticira te utjecaj na obitelj. Također, rad ukazuje na specifičnosti problema ovog sindroma, kako se liječi te na važnost uloge medicinske sestre u prenatalnom razdoblju i razdoblju nakon rođenja. Ujedno se želi dati uvid na važnost konstantnog istraživanja sa ciljem što kvalitetnije njege osoba te unaprjeđenja kvalitete života sa redukcijom komplikacija koje ovaj sindrom donosi.

## 3. METODE

Tokom izrade ovog rada koristile su se dvije metode pretraživanja literature:

- prva metoda uključuje pregled odgovarajućih knjiga, tj. udžbenika, priručnika i stručne literature u knjižnicama – Nacionalna i sveučilišna knjižnica u Zagrebu te gradska knjižnica u Dugom Selu
- druga metoda se temelji na pretraživanju članaka, knjiga, brošura i stručnih radova na internet poslužitelju: [www.google.hr](http://www.google.hr), Google znalac poslužitelj [scholar.google.hr](http://scholar.google.hr), pretraživanjem baza podataka kao npr. EBSCO Information Services, Hrcak Portal znanstvenih časopisa Republike Hrvatske – Srce (<http://hrcak.srce.hr/>) te uporabom raznih ključnih riječi sa ciljem lakšeg pronalaska potrebne literature.

Pretraživana je prvenstveno literatura na hrvatskom jeziku, no zbog veće dostupnosti te raznolikosti u radu više je zastupljena strana literatura (literatura na engleskom jeziku). Rad može poslužiti svom medicinskom osoblju te općoj populaciji kako bi se dao kratak uvid u život osoba sa Downovim sindromom, te kako i na koji način im omogućiti veću kvalitetu života, te im ne uskratiti osnovna ljudska prava propisana poveljom o temeljnim ljudskim pravima.

## **4. REZULTATI**

### **4.1. Značajke jedinke s Downovim sindromom**

Velika raznolikost između osoba određene populacije događa se zbog toga što su sva slojevita obilježja od kojih su mnoga mjerljiva, odnosno metrička, rezultat selektivnih snaga te se priklanjaju prosječnoj vrijednosti u populaciji, te se na taj način članovi iste vrste jasno izdvajaju (9). „Standardni“ fenotip vrste uključuje cijeli niz fenotipskih, ali također i genetskih svojstava. Fenotip obilježava sve vidljive karakteristike ili osobine određene osobe ili živog bića uključujući njegovu morfologiju, razvoj, biokemijska ili fiziološka svojstva, ponašanje i sl. Genotipska svojstva uvjetuju fenotipska kao što je primjerice broj i oblik kromosoma, gestacijsko vrijeme, oblik pojedinih dijelova tijela, vrste sekreta, osobitosti ponašanja i slično. Na taj način, osnovne značajke osoba s Downovim sindromom određene su genotipski i fenotipski.

### **4.2. Klinička slika**

Dijete rođeno sa Downovim sindromom obično je mirno, rijetko kada plače i ima hipotoniju mišića (17). Kod većine se može vidjeti spljošteni profil lica, osobito korijen nosa, te spljošteni zatiljak i višak kože u tom području. Oči su ukošene prema gore, gdje postoje nabori epikantusa u unutarnjim kutovima očiju. Također, kod većine su vidljive Brushfieldove mrlje (sivo-bijele mrlje koje podsjećaju na zrnca soli oko ruba šarenice) koje će nestati tijekom prvih 12 mjeseci života. Usta se zbog povećanog jezika (makroglosije) ne mogu potpuno zatvoriti. Uške su male i okruglastog oblika. Šake su široke i kratke, često se javlja klinodaktilija (skvrčenje) petog prsta. Na dlanovima je vidljiva brazda četiriju prsta (majmunska brazda). Stopala kod osoba sa Downovim sindromom su kratka i široka, a razmak između palca i drugog prsta je širok.

Srčane greške kod osoba sa Downovim sindromom javljaju se u 40% slučajeva (17). Najčešći su defekt ventrikularnog septuma i atrioventrikularni kanal. Također, često se javlja usporen rad štitnjače (hipotireoza). Tokom rasta sve je više uočljivije zaostajanje u tjelesnom i umnom razvoju. Rast je nizak, visina kod muškaraca ne prelazi 165 cm, dok kod žena ne prelazi 155 cm. Prosječni kvocijent inteligencije iznosi 50.

Osim mentalne retardacije i suvišnog kromosomskog materija izraženog trisomijom 21, niti jedna od nepravilnosti Downovog sindroma nije stalna (18). Downov sindrom je obilježen raznolikošću, kronicitetom i težinom abnormalnosti koje prate jedinke. Stupanj i težina mentalne zaostalosti kao i drugih osobina Downovog sindroma su zastupljene različito, ovisno o citogenetičkom tipu. Na utjecaj ovih osobina uvelike ima i značaj u provedenoj habitaciji djeteta sa Downovim sindromom, a obilježje tog sindroma češće je težina poremećaja negoli njegova prisutnost ili odsutnost.

### **4.3. Rast i razvoj**

Ultrazvučnim praćenjem rasta, odnosno retrospektivnom analizom ploda s trisomijom 21, pokazuje se simetričan zastoj rasta, koji nije tako očit kao kod plodova sa trisomijom 13 i trisomijom 18. Trudnoća u kojoj plod ima sindrom Down prosječno traje 270 dana prema istraživanju provedenom na 1092 trudnice koje su rodile dijete s tim sindromom (19). Prosječna porođajna težina iznosila je 2900 grama, dok je dijete obično bilo dugačko oko 48-49 cm. Opseg glave do 32 cm je bio prisutan kod 40% novorođenčadi.

Na osnovi praćenja rasta i razvoja tih 1092 djece sa Downovim sindromom dobiveni su ovi parametri (19):

- rast u visinu je sporiji nego inače, a konačno dosegnuta visina je niža; dječaci su visoki oko 156 cm, dok su djevojčice nešto niže - oko 141 cm
- konačna dosegnuta visina ne ovisi o srednjoj vrijednosti visine roditelja
- tijekom puberteta rast je ubrzan, no ipak su i te vrijednosti ispod normalnih u zdravoj populaciji
- koštana zrelost obično zaostaje za dobi
- težina pojedinih organa (mozga, timusa, jetre, bubrega, nadbubrežne žlijezde) smanjena je i pri porođaju, a i poslije
- broj stanica parenhimnih organa po jedinici površine u nekim organima je također smanjen, ali je veličina stanica ostala normalna, što upućuje na to da bi geni koji reguliraju rast mogli biti prisutni i na drugim kromosomima.

#### 4.4. Fenotipske značajke Downovog sindroma

Ukoliko se dijagnoza Downovog sindroma nije postavila prenatalno te se postavlja tek nakon rođenja, najbolje je klinički postaviti ju još u rodilištu citogenetičkom analizom. Najznačajnije fenotipske značajke Downovog sindroma koje su uočljive fenotipskim pregledom su sljedeće (20).

- glava i lice – mikrocefalija, brahicefalija, zaravnjeni okciput
- oči – postavljene koso, epikantus, keratokonus, Brushfieldove pjege, telekantus, katarakta, strabizam, nistagmus, česti blefaritis, konjuktivitis, slabovidnost, refrakterne anomalije
- nos – udubljeni korijen nosa, nosnice uvrnute prema gore, zaravnjeni filtrum nosa
- usta- veliki, izbočeni, izbrazdani ( lingua scrotalis), geografski jezik, široko otvorena usta, mala donja čeljust, nepravilna denticija, široko nepce, rascjep usnice i nepca (rijetko), spuštene kutovi usana
- uši- male dismorfične, loše položene uške; u 90% oboljelih javlja se i naglušost konduktivnog tipa
- vrat- kratak s pojačanim kožnim naborima, atlanto-okcipitalna subluksacija javlja se u 20% oboljelih
- udovi- široke šake, brahidaktilija, klinodaktilija petog prsta, transverzalna brazda na dlanu, tj. brazda 4 prsta, široki razmak između palca i drugog prsta na stopalu, dismorfija noktiju, hiperelasticitet zglobova, nestabilnost patele.

Rutinskim pregledom uočljive promjene na djetetu koje boluje od Down sindroma prikazane su na slici 4.1 (21).





Slika 4.1. Dijete sa Downovim sindromom (21)

#### **4.5. Dijagnostika Downovog sindroma**

U razdoblju od sto trideset godina koliko je Downov sindrom priznat klinički entitet, postoji više dijagnostičkih faza neprekinutih znanstvenih zanimanja za taj sindrom (20). Danas postoje tri povijesne faze na putu prema dijagnostici sindroma Down, koje nisu i ne mogu biti strogo odjeljene, ali ipak svaka faza ima nešto što je čini drugačijom, posebnom prema drugim fazama. Prva faza dijagnostike započinje u doba kada je živio i istraživao liječnik John Langdon Down, koji je 1862.g. prvi opisao i dao klinički opis Downovog sindroma. Druga faza obilježena je naglim razvojem i idejama raznih znanstvenika i istražitelja početkom i prvom polovicom 20. stoljeća. Držali su do toga da se dijagnoza Downovog sindroma postavlja prema raznim laboratorijskim pretragama. Smatrali su da osobe s Downovim sindromom imaju posebnost krvnih grupa, da se kisik manje koristi i troši, a vjerovali su i da imaju različite sastojke u urinu i stolici.

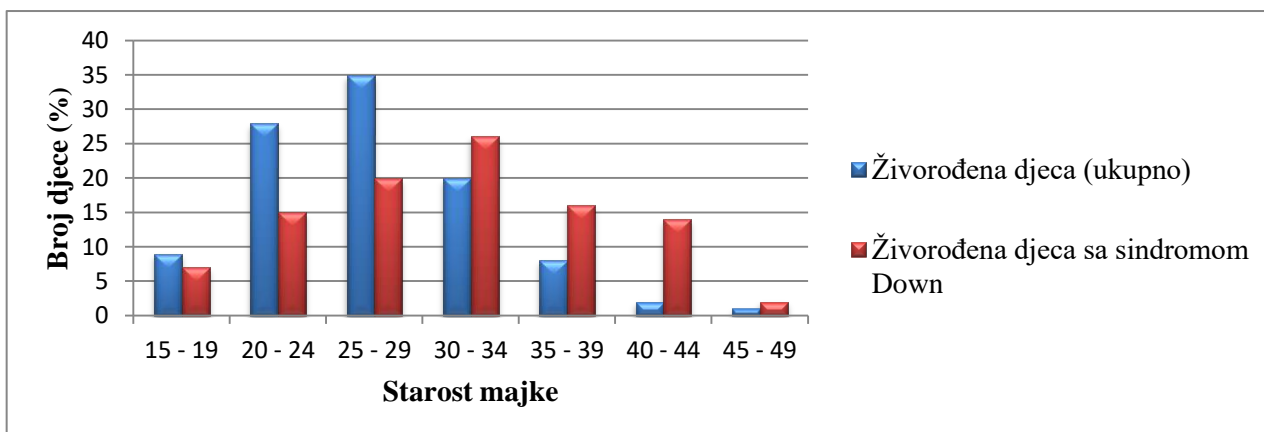
Treća faza u dijagnostici Downovog sindroma izazvala je pravu revoluciju u kliničkoj medicini. Otkriće Lejeunea i suradnika 1959. godine pokazuje da u čovjekovoj patologiji postoje bolesti uzrokovane numeričkim promjenama ljudskog genoma, što uvelike pomaže u otkrivanju etiologije (20). Da bi dijagnoza sindroma Down bila postavljena potrebna su dva

uvjeta: umna zaostalost kao najvažniji klinički simptom i trisomija 21 (G – trisomija). Downov sindrom se u citogenetičkoj nomenklaturi, dok tehnologija nije bila usavršena nazivao G – trisomija zbog naziva G – grupe kromosoma koje čine 21. i 22. par u ljudskom genomu. U toj grupi kromosoma se mogao razlučiti 21. od 22. para. Tako su citogenetičari, s obzirom na morfološku sličnost kromosoma u tripletu, zaključili da je riječ o trostruku broju 21., a ne 22. kromosoma (18).

#### **4.5.1. Prenatalno otkrivanje Downovog sindroma**

Pod prenatalnom skrbi podrazumijeva se prenatalno probiranje i prenatalna dijagnostika bolesti fetusa uzrokovanih abnormalnostima u broju kromosoma (22). Određivanje biokemijskih biljega Downovog sindroma u krvotoku majke zbog nepotpune osjetljivosti i specifičnosti metoda probira koje uključuju ili isključuju nužnost invazivnog zahvata i citogenetike kao najtočnije potvrde dijagnoze. Osnovna uloga biokemijskog probira Downovog sindroma u prenatalnoj zaštiti je otkriti trudnice sa najvećim rizikom pojave trisomije kod fetusa (23). Ono što predstavlja najznačajniji činitelj rizika je starost majke. Uzrok 90% trisomija 21. kromosoma je greška tijekom mejotičke diobe jajne stanice, stoga u žene stare 35 godina rizik za pojavu trisomije je 1:290, dok je u deset godina mlađe žene taj rizik 1:1200. Tako je za žene mlađe od 35 godina ultrazvuk jedina metoda otkrivanja Downovog sindroma, dok se kod starijih trudnica poseže ka izboru invazivne dijagnostike. Kariotipizacija stanica fetusa dobivenih aspiracijom plodove vode je 99,9% točna metoda dijagnostike trisomija u trudnoći.

Amniocenteza je invazivan zahvat koji u 0,5 -1,0% slučajeva ima za posljedicu spontani pobačaj, te se primjenjuje ciljano u trudnoćama s najvećim rizikom fetalne aneuploidije, tj. u žena starijih od 35 ili 37 godina (22). Iako je vjerojatnost pojave Downovog sindroma u trudnoći manja u mlađih roditelja, zbog značajnog većeg broja poroda prije 35 godina starosti majke stvarna je raspodjela trudnoća sa Downovim sindromom različita od očekivane prema činiteljima rizika. Od ukupnog broja živorođene djece s trisomijom 21, čak 70% rađaju žene mlađe od 35 godina. Učestalost Down sindroma prikazana je proporcijom ukupnog broja živorođene djece i djece s viškom kromosoma 21 ovisno o starosnoj dobi majke u trenutku poroda (slika 4.2). Prikaz je načinjen prema raspoloživim literaturnim podacima (22).



Slika 4.2. Učestalost sindroma Down prikazana koristeći literaturne podatke (22)

#### 4.6. Zdravstvena skrb djece i odraslih sa Downovim sindromom

Zdravstvena skrb osoba s Downovim sindromom treba biti kontinuirana i sadržavati multidisciplinirani pristup kao i puno sudjelovanje, odnosno uključenost osobe sa Downovim sindromom i njihove obitelji u cjelokupni proces (24). Treba naglasiti da odrasli i djeca sa Downovim sindromom imaju pravo na redovitu i kvalitetnu zdravstvenu skrb u jednakom obujmu i mjeri kao i svi ostali članovi društva. Budući da Downov sindrom nije istražen u dovoljnoj mjeri, zdravstvenu zaštitu osoba sa Downovim sindromom treba stalno unaprjeđivati sukladno s novim spoznajama. Prvi pregled djeteta s Downovim sindromom ne razlikuje se puno od pregleda djeteta bez zdravstvenih poteškoća. Pri prvom pregledu dijete se najprije važe, zatim mu se mjeri dužina tijela te opseg glave. Liječnik ga nakon toga pregleda, potom pogleda sve dosadašnje nalaze, posavjetuje majku o dojenju i njezi djeteta, te odgovara na sva postavljena pitanja koja majku zanimaju. Zbog specifičnosti zdravstvenih problema djece sa Downovim sindromom potrebno je učiniti i neke dodatne preglede i pretrage. Cilj ovih pretraga je na vrijeme uočiti zdravstvene teškoće koje djeca sa Downovim sindromom imaju češće od ostale populacije i na vrijeme intervenirati. Tablica 4.1 i tablica 4.2 su podsjetnik za pretrage i preglede koje je preporučljivo učiniti u ovoj dobi djeteta sa Downovim sindromom (24).

Tablica 4.1. Preporučeni zdravstveni pregledi za djecu sa Downovim sindromom u dobi od 0-1 mjesec starosti (24)

<b>0 – 1 mjesec života</b>		
<b>PODRUČJE</b>	<b>TKO?</b>	<b>ŠTO?</b>
<b>Genetika</b>	Genetički lab / genetičar	Kariogram, savjetovanje
<b>Kardiologija</b>	Kardiolog	EKG, UZV srca
<b>ORL / sluh</b>	ORL / sluh	OBR / OAE
<b>Oftamološki</b>	Oftamolog	Crveni refleks, mrena
<b>Prehrana</b>	Rodilište, patronaža, pedijatar	Podrška dojenju, savjet
<b>Lokomotorni</b>	Fizijatar	Pregled, fizikalna terapija, baby handling

Tablica 4.2. Preporučeni zdravstveni pregledi za djecu sa Downovim sindromom u dobi od 1-12 mjeseci starosti (24)

<b>1- 12 mjeseci</b>		
<b>PODRUČJE</b>	<b>TKO?</b>	<b>ŠTO?</b>
<b>Neurološki</b>	Neuropedijatar	Pregled, EEG, UZV mozga, konzultacije o cijepljenju
<b>ORL / sluh</b>	ORL / audiolog	Dalje praćenje sluha (ABR s 3 mjeseca), ORL pregled
<b>Oftamološki</b>	Oftamolog	Pregled (6 mj. i 12 mj.)
<b>Endokrinološki</b>	Endokrinolog	TSH, T3, T4 (6 mj. i 12 mj.)
<b>Gastroent. sustav / prehrana</b>	Gastroenterolog, nadležni pedijatar	Pregled, savjetovanje o prehrani i tjelesnom napredovanju (TT, TV)
<b>Lokomotorni sustav</b>	Ortoped / fizijatar	Pregled, UZV kukova / praćenje razvoja motorike, fizikalna terapija
<b>Razvojno</b>	Defektolog, logoped, psiholog, radni terapeut, fizioterapeut	Rana intervencija

## **4.7. Moguće zdravstvene teškoće djece i odraslih sa sindromom Down**

Čulić i Čulić (20) jasno navode da „među djecom i odraslima s Downovim sindromom postoji velika varijabilnost u tome koje će zdravstvene poteškoće razviti, u kojem opsegu i kombinacijama te će tako i posljedično biti različiti učinci zdravstvenih teškoća na funkcionalni status svakog pojedinog djeteta. “Koje će zdravstvene teškoće dijete razviti ima u konačnici velik utjecaj na mogućnosti i odabir rehabilitacijskih postupaka, pa i u krajnjoj liniji na uspjeh istih. Pristup ocjeni zdravstvenog stanja i funkcionalne sposobnosti svakoga pojedinog djeteta i osobe sa Downovim sindromom nužno je individualizirati koliko je maksimalno moguće. Treba naglasiti da i ona djeca sa minimalnim zdravstvenim teškoćama, tj. ona djeca koja nisu vitalno ugrožena trebaju imati aktivan odnos i angažman roditelja, zdravstvene službe i rehabilitacijskih timova, i to već od samog rođenja (25).

### **4.7.1. Srčane greške**

Prirođene srčane greške javljaju se kod 40% djece oboljelih od Downovog sindroma i to u razmjerno uskom pojavnom spektru. Tako se atrijsko-ventrikularni septumski defekt javlja kod 39% djece, izolirani defekt ventrikulskog septuma čini pojavnost od 31%, defekt atrijskog septuma javlja se kod 9% djece, dok se tetralogija Fallot i PDB (perzistirajući duktus Botalli) nalaze u 6% oboljele djece (20). Čak 80% dojenčadi s operiranim potpunim AVSD (atrijsko-ventrikularni septalni defekt) boluje od sindroma Down (12). Od svih PSG u dječjoj dobi na greške vezane uz Downov sindrom otpada i do 9%. Djeca koja imaju srčanu grešku i lijevo – desni šant imaju sklonost razvijanju plućne hipertenzije i Eisenmengerov sindrom (20). Kod dojenčeta sa Downovim sindromom i strukturnom greškom s lijevo – desnim šantom, često se ne čuje nikakav jasan šum na srcu. Zbog povećane genske doze dodatnog 21. kromosoma kod bolesnika sa Downovim sindromom dolazi do smanjenog rizika za vaskularne anomalije usporedno s općom populacijom (26). Također, iz istog razloga imaju smanjeni rizik za razvoj solidnih tumora.

PSG također mogu uključivati pogrešku u razvoju srčanih šupljina, srčanih pregrada, srčanih zalisa i/ili velikih krvnih žila koje dovode ili odvođe krv iz srca. Dijete može, ali i ne mora imati različite simptome koji ukazuju na srčanu grešku.

Ti simptomi su (24) :

- šum na srcu
- boja kože (blijeda, siva, plavkasta)
- brzina disanja ili otežano disanje
- oblik prsnog koša.

Temeljem pregleda, EKG-a, UZV-a srca, RTG-a pluća i srca, laboratorijskih nalaza, kardiolog će procijeniti vrstu i težinu srčane greške i predložiti način liječenja i praćenja. Neke od srčanih grešaka zahtijevat će kardiokirurško liječenje kojem obično prethodi invazivnija pretraga koja se naziva kateterizacija srca (24).

#### **4.7.2. Problemi s probavnim sustavom**

Bolesti probavnog sustava su također česta i odavno prepoznata bolest kod djece i osoba sa Downovim sindromom (20). Česte su stenoze i atrezije duodenuma i anusa, te aganglionoze crijeva i celijakija. Celijakija predstavlja kroničnu autoimunu bolest probavnog sustava koja nastaje kod genetski predisponiranih ljudi, kod kojih prilikom unošenja glutena u organizam izaziva oštećenje sluznice tankog crijeva. Što se tiče učestalosti, ova bolest javlja se kod djece sa Downovim sindromom u 4-8%, što je 10-20 puta češće nego u općoj populaciji. Kod djece sa Downovim sindromom se češće javlja u subkliničkom obliku („tiha celijakija“), a ukoliko se ne prepozna i ne liječi može dovesti do drugih autoimunih bolesti. GERD (gastroezofagealni refluks) također predstavlja najčešći problem probavnog sustava u djetinjstvu kod djece sa Downovim sindromom. Uzrok ove bolesti leži u smanjenoj funkciji sfinktera jednjaka, mišića koji se nalazi na spoju jednjaka i želuca. Čini se da do češće pojave ove smetnje kod djece sa sindromom Down dolazi zbog opće mlohavosti muskulature. Simptomi ove bolesti su bljućkanje i povraćanje nakon svakog obroka. Konstipacija je također još jedan od problema probavnog sustava. Izravan uzrok konstipacije leži u nedovoljnoj količini vode u stolici, a dodatni razlog je hipotonija muskulature crijeva, ali i srčane greške koje djetetu onemogućavaju fizičku aktivnost (26).

### **4.7.3. Autoimune bolesti**

Djeca sa Downovim sindromom genetski su predisponirana za razvoj autoimunih bolesti i pojavu organ specifične autoimunosti, pa je u njih rizik agresivne autoimune bolesti vrlo visok (20). Najčešće su autoimune bolesti štitnjače, šećerna bolest tipa 1 i celijakija, a sporadično se javljaju alopecija, vitiligo ili hipoparatiroidizam. U literaturi je opisan samo jedan slučaj pojave sve tri autoimune bolesti kod jednog adolescenta sa Downovim sindromom (20). Učestalosti ovih bolesti pridonosi sama činjenica da takva djeca imaju pojačanu osjetljivost oštećenog imunološkog sustava, naročito dijela koji pripada staničnoj imunosti. Znajući da su djeca sa Downovim sindromom podložna razvoju autoimunih bolesti, potrebno je često provoditi testove probira na tkivno specifična protutijela. Autoimuna bolest štitnjače je najčešća od ove tri bolesti, pojavljuje se u čak 28% djece, a može se manifestirati kao Gravesova bolest (GB) ili kao Hashimoto tireoiditis (HT) (26). Nadalje, diabetes mellitus se pojavljuje u tipu 1, a osnovni uzrok šećerne bolesti tipa 1 je smanjeno lučenje inzulina zbog oštećene funkcije  $\beta$  stanica gušterače autoimunim procesom. Ova bolest se javlja u 1,4-10,6% slučajeva što je značajno više nego u zdrave populacije.

### **4.7.4. Dišni sustav**

Najčešći razlog akutne hospitalizacije djece u čak 54% slučajeva čine bolesti donjih dišnih putova, kao što je pneumonija, laringitis i opstruktivni bronhitis (24). Samo prisustvo PSG (prirođene srčane greške) ne utječe na učestalost hospitalizacije, premda takvi bolesnici imaju produženi tijek hospitalizacije i češći prijem u jedinicu intenzivnog liječenja zbog potrebe za strojnim prodisavanjem. Smrtnost oboljelih od Downovog sindroma je visoka u dobi između 1. i 14. godine, a glavni uzroci su bronhopneumonija i PSG. Bronhopneumonija je glavni razlog hospitalizacije djece sa Downovim sindromom, a u posljednje vrijeme se opisuje da su djeca sa Downovim sindromom podložna respiracijskom sincicijskom virusu (RSV) što se manifestira bronhiolitisom. U oboljele djece su također česte subpleuralne ciste čija je etiologija nejasna, no pretpostavlja se da mogu biti povezane sa hipoplazijom pluća. Najčešće smetnje u gornjim dišnim putovima su opstrukcija nosa s disanjem na usta, produžena nazalna sekrecija, hrkanje u snu, opstruktivna apneja tijekom spavanja (engl. obstructive sleep apnea - OSA), protruzija jezika, kronična sekretorna upala srednjeg uha.

#### **4.7.5. Neurološke poteškoće i praćenje**

Downov sindrom utječe na živčani sustav na više načina, a kao efekti tog utjecaja pokazuju se poteškoće u govoru, učenju i kognitivnom funkcioniranju (24). Mišićni tonus i kontrola mišića također su promijenjena pod tim utjecajem na živčani sustav. Mnogi nemedicinski problemi za koje znamo, uključujući komunikaciju, edukaciju i ponašanje proizlaze upravo iz načina na koji radi živčani sustav. Pojavnost epilepsije u djece s Downovim sindromom nije česta, ali je viša nego u ostaloj populaciji. Konvulzije se javljaju kod 5-10% djece s Downovim sindromom. Oko 40% konvulzija javlja se prije prve godine života. Djeca i odrasli s Downovim sindromom mogu imati smetnje ponašanja, a nerijetko i psihičke probleme. Najčešće nalazimo simptome ADHD (poremećaj pažnje s hiperaktivnošću) sindroma, potom agresije, depresije, u 10% slučajeva simptome pervazivnog razvojnog poremećaja, a u starijoj dobi Alzheimerove bolesti.

#### **4.7.6. Teškoće lokomotornog sustava**

Osobe sa Downovim sindromom imaju u različitim mjerama poteškoće lokomotornog sustava, koje se najčešće odnose na mišićnu hipotoniju; odnosno smanjenu napetost mišića te pretjeranu pokretljivost ligamentarnog aparata (9). Ta dva uzroka mogu razviti razne ortopedske poteškoće. Takve posebnosti lokomotornog sustava, između ostalog, razlog su da se grube motoričke sposobnosti kod djece sa Downovim sindromom sporije razvijaju. Tako na primjer djeca oboljela od Downovog sindroma kasnije prohodaju u odnosu na svoje vršnjake, te im je u konačnici potrebna pomoć fizioterapeuta u razvoju pravilnih obrazaca pokreta.

Stručnjaci koji sudjeluju u skrbi, a bave se ovim područjem su:

- Fizijatri,
- Fizioterapeuti,
- Ortopedi.



#### **4.7.7. Imunološke bolesti**

Neka izvješća pokazuju da djeca sa Downovim sindromom najčešće pate od raznih infekcija (24). Zadatak našeg imunološkog sustava je borba protiv infekcija. Također je odgovoran za zaštitu organizma od stranih stanica i tvari biološkog podrijetla, za prepoznavanje stanica vlastitog organizma, a u najranijoj fazi može iz organizma odstraniti i zloćudno promijenjene stanice. Imunološki sustav čine brojne stanice, tkiva i organi. Imunološki sustav nije uvijek sposoban za tu borbu. Kod djece sa Downovim sindromom nisu pronađene ozbiljnije smetnje imunološkog sustava, ali je tjelesna sposobnost smanjena. Istraživači su dokazali da djeca sa Downovim sindromom imaju manjak bijelih krvnih zrnaca koja su važna za tjelesnu otpornost, također je utvrđeno da neke od tih krvnih stanica ne funkcioniraju normalno (27).

Najvažnije stanice su limfociti koji se dijele na limfocite T, limfocite B i prirodne stanice ubojice (eng. Natural killers cells – NK) (24). Limfociti T su odgovorni za staničnu imunost, a zadaća NK-stanica je uništenje tumorskih i virusom inficiranih stanica. Limfociti B pretvaraju se u plazma stanice koje proizvode protutijela (imunoglobuline) IgG, IgA, IgM, IgE, IgD. Također je poznato da su djeca sa Downovim sindromom sklona infekcijama, zloćudnim te autoimunim bolestima. Neke od imunodeficijencija su poremećaj limfocita, nedostatak cinka, poremećaji imunoglobulina i bolesti fagocita (24). Osim imunodeficijencija, postoje i neke autoimune bolesti poput autoimune bolesti štitnjače, šećerne bolesti tipa 1, celijakije, antikardioplinskih protutijela. Najčešća infekcija kako kod djece sa Down sindromom tako i kod prijevremeno rođene djece je infekcija respiracijskim sincicijskim virusom (RSV). Djeca sa Downovim sindromom imaju daleko težu manifestaciju ove bolesti.

#### **4.7.8. Stomatološki problemi**

Djeca sa Downovim sindromom često imaju poteškoća sa načinom i brzinom izbivanja zubića, te anatomskom posebnosti kao što su broj i oblik zubića te veličina usne šupljine (9). Česti su i problemi s disanjem na usta te fisura jezika i usana. Kao posljedica smanjenog celularnog imuniteta često su skloni periodentalnim bolestima i gingivitisu. Važno je naglasiti kako je advekantna higijena zubi i usne šupljine neophodna za održavanje zdravlja zubi i usne šupljine.

#### **4.8. Smrtnost osoba sa Downovim sindromom**

U razdoblju od 2000. do 2005. godine u Republici Hrvatskoj umrlo je 85 osoba oboljelih od Downovog sindroma (20). Od ukupno 85 osoba; 42 osobe su bile muškog spola, a 43 osobe su bile ženskog spola. Godišnje se, naime, bilježi mali broj umrli koji se kreće od 9 do 10 osoba (20). Smrtnost ima bifazičnu raspodjelu kod osoba muškog, te pripadnica ženskog spola. Najviši broj smrtnih slučajeva bilježi se u prve četiri godine života u čak 58,8%, a u skupini starijih od 30 godina 30,6% (20). Neposredni uzrok smrti prema postojećim rutinskim izvorima nije poznat. Rizici nastanka Downovog sindroma te njegove moguće posljedice, također i vjerodostojne i pravodobne informacije moraju biti dostupne najširoj javnosti. Za sve trudnice sa povećanim rizikom nošenja djeteta sa Downovim sindromom potrebno je osigurati uključivanje u program neinvazivnog probira, a po potrebi i invazivnog kako stoji u Programu mjera zdravstvene zaštite. Takva genetska informiranja moraju omogućiti potencijalnim roditeljima sagledavanje rezultata probira, postojećih rizika, te odluka koje moraju donijeti. Također je potrebno stalno provoditi programe osvješćivanja zajednice o Downovom sindromu te zagovarati programe socijalizacije osoba sa Downovim sindromom te osigurati potporu obiteljima oboljelih osoba (20).

#### 4.9. Sestrinska skrb za osobe sa Downovim sindromom

Medicinska sestra educirana je da pomaže pacijentu i oboljelima kako dosegnuti fizičke, psihičke i socijalne uvjete za normalno funkcioniranje u svakodnevnom životu. Također je osposobljena za izvršavanje složenih i odgovornih zadataka i funkcija kao što je na primjer promicanje i održavanje zdravlja kao i sprječavanje nastanka bolesti. Sestrinska skrb za osobe sa Downovim sindromom započinje kod majke u trudnoći. Sestrinska skrb u trudnoći treba se temeljiti na znanju o fazama koje su uključene u prilagodbu žene na trudnoću. Majci koja je trudna treba najprije pružiti odgovarajuću emocionalnu potporu, potrebne informacije i pružati joj pomoć da shvati sve događaje i potrebe koje ju čekaju u budućnosti.

Žene su često iznenađene s pomisli da su možda trudne, pa prve reakcije na vijest mogu biti šok, radost ili kombinacija svih ovih raspoloženja i osjećaja (28). Tokom trudnoće, medicinska sestra prati zdravstveno stanje trudnice, razvoj ploda, procjenu rizika te rano otkrivanje komplikacija od strane majke. U procesu rada medicinske sestre vrlo je bitna edukacija pacijenta, pa tako trudnicu educiramo o načinu života koji uključuje izbjegavanje rizičnih faktora, prepoznavanje znakova opasnosti te priprema majke za porod i roditeljstvo. Sestrinska skrb kod djece sa Downovim sindromom vrlo je važna jer može rano otkriti te spriječiti pojavu invaliditeta. Tako preventivno radimo na liječenju i rehabilitaciji djeteta te pružamo pomoć u uključivanju u svakodnevne životne aktivnosti.

Jedna od glavnih zadaća medicinske sestre je procjena pacijenta, koja čini temelj za ostale zdravstvene postupke. Dobra procjena je potrebna kako bi intervencije bile pravilne te se na taj način pružila pravilna i odgovarajuća zdravstvena njega. Prilikom procjene pacijenta, medicinska sestra je usmjerena na tjelesne, psihološke, duhovne i socijalne potrebe pacijenta i obitelji. U procjeni osobe s intelektualnim teškoćama uključuju se svi parametri kao i kod svih ostalih osoba s naglaskom na procjenu određenih specifičnosti koje osobe s intelektualnim teškoćama imaju, a to je područje intelektualnog funkcioniranja i adaptivnog ponašanja.

Uz anamnestičke podatke, procjena osobe s intelektualnim teškoćama uključuje (29):

- pokretljivost
- mogućnost i kvaliteta samozbrinjavanja
- sudjelovanje u kućnim poslovima i aktivnostima svakodnevnog života (sport, igra, šetnja, kupovina)
- procjena mentalnog zdravlja
- kognitivne funkcije

- prisutnost psihijatrijskih simptoma
- psihosocijalno funkcioniranje
- stanje fizičkog zdravlja - mogućnosti i nemogućnosti obavljanja potrebnih aktivnosti
- spremnost okoline za pomoć
- kvaliteta pomoći od strane drugih osoba
- dostupnost pomoći
- ekonomske mogućnosti
- primjerenost stanovanja
- dostupnost zdravstvene skrbi.

Osobe s intelektualnim poteškoćama s aspekta zdravstvene njege potrebno je procjenjivati kao i sve ostale osobe. Rad sa djecom, posebice sa djecom koja boluju od Downovog sindroma predstavlja veliki izazov za medicinsku sestru, te zahtijeva veliko znanje i kreativnost. Prije svega, važno je poznavati osnovne parametre dijagnostike.

Zdravstvena njega je bazirana na edukaciji roditelja o stanju djeteta, pružanje njege, povezivanje obitelji i djeteta s različitim udrugama i grupama, te prije svega izravnu pomoć djetetu. U radu s mentalno retardiranim djetetom i obitelji, uočava se niz sestrijskih dijagnoza, ali one ovise, o dobi djeteta, stupnju mentalne retardacije, tipu ustanove i području rada medicinske sestre. Prije svega važno je naglasiti da zdravstvena njega i svi postupci moraju biti maksimalno individualizirani, te zahtijevaju holistički pristup.

Intervencije su specifične aktivnosti usmjerene na rješavanje ili ublažavanje problema. Prilikom pružanja intervencija medicinska sestra educira roditelje o stanju njihovog djeteta. Važno je da roditelji prilikom razgovora osjete empatiju i razumijevanje medicinske sestre, zdravstvenog osoblja, a zaduženje medicinske sestre je da treba otvoreno razgovarati te odgovoriti na sva postavljena pitanja roditelja. Potrebno je educirati roditelje o kvalitetama i karakteristikama djeteta, te im dati informacije o svim poteškoćama koje bi se mogle javiti prilikom rada s djetetom. Također je potrebno uputiti ih u odgovarajuće udruge i grupe kako bi mogli porazgovarati s ostalim roditeljima, izmjeniti savjete, te biti podrška jedni drugima. Roditelje treba razgovorom motivirati, hrabriti i poticati za daljnji rad s djetetom, te im omogućiti u svakom trenutku razgovor kako bi verbalizirali svoje strahove i zabrinutost.

Medicinska sestra upoznaje različite obitelji sa socijalnim i financijskim prilikama, sa različitim stavovima i shvaćanjima, pa se tako i upoznaje sa roditeljima koji ne mogu prihvatiti činjenicu da je baš njihovo dijete bolesno, odnosno, različito od ostale djece.

Medicinska sestra ne smije osuđivati roditelje zbog takvih stavova nego ih treba pokušati promijeniti (30). Neki roditelji često pokazuju stupanj zabrinutosti, gdje medicinska sestra treba roditelje ohrabrivati i pohvaliti ih na trudu i radu. Kod nekih roditelja ta zabrinutost je jako izražajna te je potrebno uključiti i druge stručnjake kao što su patronažna služba, psiholozi, defektolozi, socijalna služba i sl. Roditeljima se treba pomoći u rješavanju problema kako bi se otklonio osjećaj bespomoćnosti, straha i zabrinutosti, te pružio osjećaj kontrole nad postojećom situacijom.

Učenje kod djece sa Downovim sindromom je potrebno početi što ranije, jer učenje kod takve djece traje dulje (31). Tu je potrebno ohrabrivati roditelje da ne odustaju, da ne gube nadu i motivaciju te ih poticati na razgovor s djetetom, koristeći dodire, milovanja, zagrljaje kako bi stvorili topli odnos s djetetom.

Pubertet je razdoblje brzog rasta, što je obilježeno povećanjem apetita. Zdravstvena njega u ovom periodu života treba biti usmjerena ka reguliranju zdravije prehrane, kako bi se reducirao rizik od pretilosti (32). Također, medicinska sestra roditeljima i djetetu može sugerirati bavljenje nekim od sportova. Sport i vježba su vrlo važni u adolescenciji za održavanje normalne tjelesne težine, te će na taj način dijete sa Downovim sindromom biti uključeno u razne aktivnosti sa ostalom djecom. U ovom periodu sva djeca više spoznaju sebe u smislu spoznaje o svom tijelu te emocijama. Medicinska sestra treba savjetovati roditelje o komunikaciji sa djetetom u svezi spolnih odnosa te primjerenom i neprimjerenom ponašanju tokom istih kako bi se neki rizici smanjili na minimum (32).

#### 4.10. Sestrinske dijagnoze

Prema M. Gordonu sestrinska dijagnoza je „aktualan ili potencijalni zdravstveni problem koji su medicinske sestre s obzirom na njihovu edukaciju i iskustvo sposobne i ovlaštene tretirati (30).“ Sestrinske dijagnoze olakšavaju komunikaciju, definiraju sestrinsku praksu (sadržaje rada), potiču dokumentiranje zdravstvene njege. Sestrinske dijagnoze nam također omogućavaju definiranje područja zdravstvene njege, definiranje sestrinske prakse takve kakva jest, a ne kakva bi trebala biti, razlikovanje zdravstvene njege od medicine, identificiranje znanja za studente i strukturiranje nastavnih sadržaja. Dijagnoza nam predstavlja zaključak medicinske sestre, te se odnosi na tjelesno, psihičko i socijalno stanje pacijenta. Dijagnoza mora biti kratka i sažeta tvrdnja, te se mora odnositi na stanje koje medicinska sestra može i smije samostalno tretirati. Kao okvir za klasifikaciju sestrinskih dijagnoza koristi se Gordonov model obrazaca zdravstvenog funkcioniranja. Sve do sada prihvaćene dijagnoze mogu se svrstati u jedan obrazac.

Plan zdravstvene njege za osobe sa Downovim sindromom uključuje nekoliko procjena (30):

1. Procjena tijekom neonatalnog razdoblja
2. Procjena motoričkih sposobnosti
3. Procjena kognitivnih sposobnosti i mentalni razvoj
4. Procjena sposobnosti djeteta da komunicira u društvu
5. Test sluha, vida i koštanih abnormalnosti
6. Kako prilagoditi obitelj dijagnozi
7. Procjena integriteta kože zbog sklonosti ka suhoj i gruboj koži te pucanju kože
8. Obratiti pažnju na povezivanje majke i djeteta.

Sestrinske dijagnoze su:

- SMBS eliminacija u/s kognitivnom nemogućnošću
- Visoki rizik za ozljede u/s kognitivnom i motoričkom slabošću
- Visoki rizik za poremećaj prehrane u/s kognitivnom nerazvijenosti
- Nepridržavanje zdravstvenih preporuka u/s neupućenosti
- Visoki rizik za infekciju
- Visoki rizik za opstipaciju
- Oštećenje verbalne komunikacije u/s oštećenim kognitivnim funkcijama
- Socijalna izolacija u/s ograničenim socijalnim razvojem zbog izdvojenosti iz društva

- Poremećaj seksualnog ponašanja u/s nedostatkom znanja

### **1. SMBS eliminacija u/s kognitivnom nemogućnošću (33,34)**

#### **Ciljevi:**

- Pacijent će povećati stupanj samostalnosti
- Pacijent će bez nelagode i ustručavanja tražiti pomoć
- Pacijent će biti uredan i suh.

#### **Intervencije:**

- Omogućiti da pozove pomoć na odgovarajući način
- Biti uz pacijenta tijekom eliminacije
- Pripremiti krevet i pomagala za eliminaciju (pelene, ulošci...)
- Osigurati dovoljno vremena
- Osigurati privatnost.

### **2. Visoki rizik za ozljede u/s kognitivnom i motoričkom slabošću (33,34)**

#### **Ciljevi:**

- Pacijent će prepoznati faktore koji povećavaju rizik od ozljede
- Pacijent će koristiti sigurnosne mjere za sprječavanje ozljeda.

#### **Intervencije:**

- Upoznati pacijenta sa nepoznatom okolinom
- Naučiti pacijenta korištenju ortopedskih pomagala
- Pratiti pacijentovu mišićnu snagu i sposobnost obavljanja dnevnih aktivnosti
- Poticati pacijenta na sudjelovanje u izradi plana održavanja fizičke pokretljivosti, uravnoteženog odmora i aktivnosti
- Poticati da provodi preporučene vježbe.

### **3. Visoki rizik za poremećaj prehrane u/s kognitivnom nerazvijenosti (33,34)**

#### **Ciljevi:**

- Pacijent neće dobiti na tjelesnoj težini
- Pacijent će prihvatiti predloženu promjenu životnog stila
- Pacijent će zadovoljiti nutritivne potrebe.

#### **Intervencije:**

- Vagati se nekoliko puta tjedno
- Suradnja sa nutricionistom, izrada plana prehrane
- Izračunati dnevni plan tjelesnih aktivnosti
- Provoditi edukaciju pravilne prehrane.

#### **4. Nepridržavanje zdravstvenih preporuka u/s neupućenosti (33,34)**

##### **Ciljevi:**

- Roditelji će prepoznati zdravstvene preporuke
- Roditelji će sudjelovati u podučavanju djeteta
- Roditelji će biti motivirani u podučavanju djeteta.

##### **Intervencije:**

- Uključiti roditelje u udruge i grupe
- Motivirati roditelje
- Biti im podrška
- Educirati roditelje.

#### **5. Visoki rizik za infekciju (34)**

##### **Ciljevi:**

- Pacijent će znati prepoznati znakove infekcije
- Pacijent će usvojiti znanje o načinu prijenosa i postupcima spriječiti infekciju, demonstrirati će pravilno tehniku pranja ruku.

##### **Intervencije:**

- Održavanje higijene ruku prema standardima
- Aspiracija dišnog puta prema standardima
- Pratiti simptome i znakove infekcije
- Educirati pacijenta i obitelj o čimbeniku nastanka infekcije, načinu prijenosa, mjere prevencije.

#### **6. Visoki rizik za opstipaciju (34)**

##### **Ciljevi:**

- Pacijent će imati redovitu eliminaciju meke, formirane stolice
- Pacijent neće osjećati abdominalnu bol, nelagodu.

##### **Intervencije:**

- Pacijent će dnevno unesti 1500-2000 ml tekućine
- Poštivati pacijentove želje vezano uz konzumaciju tekućine, sukladno s mogućnostima i ukoliko nije kontraindicirano (voda, čaj sa šećerom...)
- Poticati pacijenta da jede 5-9 voćki dnevno
- Poticati na redovitu fizičku aktivnost minimalno 15-20 min
- Poticati da pacijent šeće
- Pokazati pacijentu toalet i način uporabe te poticati njegovu uporabu.

#### **7. Oštećenje verbalne komunikacije u/s oštećenim kognitivnim funkcijama (33,34)**

##### **Ciljevi:**

- Pacijent će izgovoriti riječi
- Pacijent će biti motiviran.

##### **Intervencije:**

- Uputiti pacijenta terapijskim stručnjacima (logoped, defektolog, liječnik)



- Educirati roditelje
- Dopustiti djetetu da se samostalno izrazi
- Dati mu vremena u izgovaranju riječi
- Nagraditi ga kada pravilno izgovori riječ.

## **8. Socijalna izolacija u/s ograničenim socijalnim razvojem zbog izdvojenosti iz društva (33,34)**

### **Ciljevi:**

- Pacijent će biti uključen u društvo
- Roditelji će imati pozitivne stavove.

### **Intervencije:**

- Motivirati roditelje
- Pružiti podršku
- Uključivati djecu i roditelje u udruge
- Voditi djecu u društvo.

## **9. Poremećaj seksualnog ponašanja u/s nedostatkom znanja (33,34)**

### **Ciljevi:**

- Pacijent će razumjeti nepoželjno ponašanje u društvu
- Pacijent će biti educiran o seksualnom ponašanju.

### **Intervencije:**

- Educirati djevojčice o menstruaciji i promjenama u tjelesnom razvoju
- Educirati dječake o tjelesnim i drugim promjenama
- Biti otvoren i iskren prilikom razgovara
- Objasniti da uriniranje ili masturbacija u javnosti nije socijalno prihvatljiv oblik ponašanja
- Educirati ih o seksu, spolno prenosivim bolestima, o trudnoći, te zaštititi pri seksualnom odnosu
- Zaštititi od seksualnog zlostavljanja.

#### **4.11. Prognoza i liječenje sindroma Down**

Život osoba sa Downovim sindromom bitno je promijenjen kroz povijest kako kvalitetom života tako i trajanjem. Još oko 40-tih godina prošlog stoljeća 50% djece umiralo je u prvoj godini života zbog srčanih mana i dišnih tegoba (20). U današnje vrijeme očekivano trajanje života osoba sa Downovim sindromom se znatno povećalo gdje pojedinci žive i do 60-te godine života (34). Tome su najviše pridonijeli perinatalozi pa poslije i ostali specijalisti, te znatna suvremena dostignuća u medicini. Osnovni cilj istraživanja Downovog sindroma je pronaći bolje mogućnosti za sprječavanje, poboljšanje ili izlječenje te bolesti. Iako se metode istraživanja koje su se u početku temeljile samo na praćenju i promatranju nekima nisu činile dostatno znanstvenima, s nastojanjem da se ugroženima malo pomogne trebalo je i njih prihvatiti i primjenjivati s ciljem da se usmjeri i pomogne roditeljima u odgoju umno zaostalog djeteta.

Roditelji djeteta sa Downovim sindromom bili su oni kojima je ta pomoć bila svakako potrebna (20). Da nije bilo empirijskog, „neznatstvenog“ pristupa jedinkama sa Downovim sindromom sigurno se ni danas uz usavršene metode istraživanja ne bi moglo toliko pomoći ovoj ugroženoj ljudskoj skupini. Liječenje bi trebalo uključiti genetičko savjetovanje obitelji, društvenu potporu i obrazovne programe koji odgovaraju razini intelektualne funkcije. Ljudski genom, genska mapa, ali i međugenski odnosi nam i dalje nisu poznati. Unatoč svim novim spoznajama o Downovu sindromu, uključivo i djelomično poznavanje genske mape 21. kromosoma, čak i one morbidne trebat će još prilično vremena dok se Downov sindrom ne bude mogao spriječiti ili liječiti molekulskim tehnologijama. Stoga je za sad dostupno samo simptomatsko liječenje, bilo kirurško ili konzervativno, te poseban pedagoški rad.

## 5. RASPRAVA

Literatura nam pokazuje kako se u prosjeku jedno od 600-800 novorođene djece rađa sa Downovim sindromom (20). Do samog nastanka Downovog sindroma dolazi kada u staničnoj diobi spolnih stanica dođe do pogrešnog razvrstavanja kromosoma, te se na taj način u stanici nađe višak jednog dijela ili cijelog kromosoma. Osim klasične trisomije 21, postoje osobe sa Downovim sindromom koji imaju dvije različite vrste stanica, jednu s normalnim brojem kromosoma, a drugu s 47 kromosoma, što se naziva mozaicizmom. Također, postoji i treći oblik, kada se dio 21. kromosoma odvoji tijekom podjele stanica i "zakvači" za drugi kromosom, pa ne dolazi do promjene ukupnog broja kromosoma. Dakle, iako je ukupan broj kromosoma 46, prisutnost odvojenog dijela 21. kromosoma uzrokuje pojavu simptoma Downovog sindroma. To se naziva translokacija ili premještaj. Prema podacima Svjetske zdravstvene organizacije, Hrvatska se ubraja u skupinu zemalja sa nižom stopom rođenih s Downovim sindromom na 100 000 živorođenih (20).

Iako se razmišljanje i znanje društva promijenilo i dalje postoje predrasude, nedostatak tolerancije i razumijevanje prema osobama s Downovim sindromom, ali i prema ostalima koji imaju teškoće u razvoju. Novorođena djeca sa dijagnozom Downovog sindroma u potpunosti mijenjaju život roditelja i obitelji. Zdravstvena zaštita osoba s Downovim sindromom je vrlo kompleksna, iz razloga što zahtjeva zdravstvenu skrb od prvog probira trudnice te do rođenja djeteta, te se prožima kroz cijeli život osobe sa Downovim sindromom. Cilj zdravstvene zaštite je postići što bolju kvalitetu života, te što veći stupanj samostalnosti i znanja o svojim mogućnostima i sposobnostima.

Zahvaljujući raznim udrugama i organizacijama roditelji dobivaju prijeko potrebnu pomoć i potporu da što prije i što bolje pomognu svojoj djeci. Udruge u Republici Hrvatskoj kroz projekte osiguravaju stručni rad sa rehabilitatorima, logopedima i fizioterapeutima od najranije dobi pa sve do trenutka zapošljavanja. Danas je u RH zaposleno svega nekoliko osoba sa Downovim sindromom, no kako raste broj osoba sa Downovim sindromom koji završavaju osnovnu i srednju školu postoji nada da će se i broj zaposlenih povećati kroz potporu udruga i županija.

## 6. ZAKLJUČAK

Iako je u posljednjim desetljećima medicina napredovala do neprepoznatljivih granica u odnosu na prvotno stanje, genetski poremećaji i dalje ostaju jednim dijelom misterija. Jedan od takvih genetskih poremećaja je Downov sindrom. Tako je, slijedeći trag jedne skupine znanstvenika koja je već nagađala da je Downov sindrom uzrokovan greškom u kromosomima, Lejeune 1958. godine koristeći novu tehnologiju kariotipizacije otkrio da pacijent s Downovim sindromom posjeduje jedan dodatni kromosom na 21. paru. Upravo tako nastaje genetska dijagnoza poznata kao trisomija 21, otkrivajući po prvi puta uopće povezanost mentalne onesposobljenosti i kromosomskog poremećaja, nagovještavajući novu eru u genetici.

Dolazak do dijagnoze Downovog sindroma prošao je kroz tri povijesne faze, gdje je u prvoj fazi liječnik John Langdon Down dao prvi klinički opis sindroma. Drugu fazu obilježio je nagli razvoj i ideje raznih znanstvenika i istražitelja koji su smatrali da se dijagnoza Downovog sindroma postavlja raznim laboratorijskim pretragama. Treća faza bila je revolucionarna u dijagnostici Downovog sindroma, liječnik Jerome Lejeune i suradnici otkrili su kako osobe sa Downovim sindromom u stanici sadrže dodatni kromosom na 21. paru kromosoma.

Iako Downov sindrom nije izlječiv, rane intervencije i kontinuirani rad uvelike mogu pomoći djeci sa Downovim sindromom. Individualni edukacijski program za dijete je potrebno napraviti za svaku godinu u vrtiću, za svaki razred u školi. U pripremi plana bitna je suradnja roditelja i stručnjaka u vrtiću, odnosno školi, kao i stručnjaka koji izvan vrtića i škole sudjeluju u djetetovu razvoju (rehabilitatori, logopedi, psiholozi, pedagozi). Uloga medicinske sestre u različitim segmentima života osobe sa Downovim sindromom je neizbježna i vrlo značajna. Ona kao dio multidiscipliniranog tima sudjeluje u poboljšanju kvalitete života. Važno je da medicinska sestra prepozna potencijalne probleme kako bi se mogli pravovremeno spriječiti ili kod već postojećeg problema brzo intervenirati. Plan zdravstvene njege mora imati realan cilj koji će se moći provesti. Plan zdravstvene njege je individualan i različit ovisno o dobi djeteta. Osim integracije u vrtiće i škole, važna je integracija djece, mladih i odraslih s Downovim sindromom i u sve oblike druženja mladih kao što su društvene, kulturne i sportske organizacije.

## 7. LITERATURA

1. Scitable by nature education. Trisomy 21 causes Down Syndrome [Online]. 2008. Dostupno na adresi: <https://www.nature.com/scitable/topicpage/trisomy-21-causes-down-syndrome-318>. (22.2.2018.)
2. Ndss – National Down syndrome society. What is Down syndrome? [Online] 2018. Dostupno na : <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>. (24.2.2017.)
3. Noah's DAD. Characteristics of Down Syndrome: Physical Features, Traits, & Markers [Online]. 2011. Dostupno na: <http://noahsdad.com/physical-characteristics/>. (1.3.2017.)
4. Milton G, Gonzalo R. Jaguar Cult - Down's Syndrome - Were Jaguar. Expedition - Expedition Magazine (Penn Museum). 1974;16(4):33-37. [Elektronički repozitorij časopisa] Dostupno na: <https://www.penn.museum/documents/publications/expedition/PDFs/16-4/Gonzalo.pdf>. (3.3.2017.)
5. Castro J. Earliest Case of Down Syndrome Discovered in Medieval Cemetery [Online]. 2014. Dostupno na: <https://www.livescience.com/46721-earliest-down-syndrome-skeleton-discovered.html>. (20.4.2017.)
6. Wikipedia.org, Royal Earlswood Hospital c. 1854 [Online] 2011. Dostupno na: [https://en.wikipedia.org/wiki/Royal\\_Earlswood\\_Hospital#/media/File:Royal\\_earlswood\\_hospital.jpg](https://en.wikipedia.org/wiki/Royal_Earlswood_Hospital#/media/File:Royal_earlswood_hospital.jpg). (21.4.2017.)
7. Our Journey. History of Down Syndrome [Online] 2018. Dostupno na: <http://www.cdadc.com/>. (1.3.2018.)
8. Jerome Lejeune Foundation. Professor Jérôme Lejeune - One of the greatest humanitarians of the 20th century, recognized all over the world: Research – Care – Advocacy [Online] 2017. Dostupno na: <https://lejeunefoundation.org/jerome-lejeune/>. (24.3.2018.)
9. Vuković D, Tomić Vrbić I, Pucko S, Marciuš A. Down Sindrom: vodič za roditelje i stručnjake. Zagreb: Hrvatska zajednica za Down sindrom; 2007.
10. Čvorišćec D, Čepelak I. Štrausova medicinska biokemija. Zagreb: Medicinska naklada; 2009.

11. Kapović M. Medicinska genetika. Glasilo Hrvatskoga liječničkog zbora. 2014;42(40):241-316.
12. Genetics Home Reference. Help me understand genetics [Online]. 2018. Dostupno na: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer>. (7.3.2018.)
13. Rinčić M. Molekularna citogenetika nekih neurorazvojnih poremećaja (doktorska disertacija). Zagreb: Medicinski fakultete Sveučilišta u Zagrebu; 2015.
14. Morgan T. Turner Syndrome: Diagnosis and Management. American Family Physician. 2007;76(3):405-417.
15. Possebom WF, Massetti T, da Silva TD, Malheiros SRP, de Menezes LDC, Caromano FA, Ré AHN, Pinheiro IMB, Monteiro CBM. Maze computer performance in Down syndrome. Journal of Human Growth and Development. 2016;26(2):205-210.
16. MSD priručnik dijagnostike i terapije. Neubičajeno nasljeđivanje [Online] 2014. Dostupno na: <http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-prirucnik/posebne-teme/opci-principi-medicinske-genetike/neubicajeno-nasljedjivanje>. (20.4.2017.)
17. MSD priručnik dijagnostike i terapije. Downov sindrom [Online] 2014. Dostupno na: <http://www.msdpriurucnici.placebo.hr/msdpriurucnik/pedijatrija/kromosomopatije/downov-sindrom>. (20.4.2017.)
18. Zergollern-Čupak Lj i suradnici. Down sindrom iskustva i spoznaje. Zagreb: Centar za rehabilitaciju Zagreb; 1998.
19. Down Syndrome Education. Development and learning [Online] 2018. Dostupno na: <https://www.down-syndrome.org/en-gb/about-down-syndrome/development/>. (12.6.2017.)
20. Čulić V, Čulić S. Sindrom Down. Split: Naklada Bošković & Udruga 21 za sindrom Down; 2009.
21. CDC – Center for disease control and prevention. Facts about Down Syndrome [Online]. 2018. Dostupno na: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>. (12.6.2018.)
22. Kurjak A, Stavljenić-Rukavina A, Pavelić K. Prenatalna dijagnostika i terapija. Varaždinske toplice: Tonimir; 2000.

23. NHS choices - Your health, your choices. Down's syndrome [Online]. 2017. Dostupno na: <https://www.nhs.uk/conditions/downs-syndrome/>. (1.7.2017.)
24. Čulić V, Čulić S. Sindrom Down. Split: Udruga 21 za sindrom Down & Naklada Bošković; 2008.
25. Kostelnik MJ, Onaga E, Rohde B, Whiren A. Djeca s posebnim potrebama-priručnik za odgajatelje, učitelje i roditelje. Zagreb: Educa; 2003.
26. Ivanković K. Downov sindrom u obitelji. Zagreb: Naklada Šimunović; 2003.
27. Čulić S. Imunološke, hematološke i onkološke promjene u sindromu Down. *Pediatrica Croatica*. 2005;49:45-51.
28. Mardešić D i suradnici. *Pedijatrija*, Zagreb: Školska knjiga; 2009.
29. Pavić J. Zdravstvena njega osoba s invaliditetom. Zagreb: Zdravstveno veleučilište; 2014.
30. Turuk V. Zdravstvena njega djeteta. Zagreb: Zdravstveno Veleučilište; 1996.
31. Pavić J. Zdravstvena njega osoba s invaliditetom. Zagreb: Zdravstveno veleučilište; 2014.
32. What is DOWN'S SYNDROME? Edinburgh: Scottish Down Syndrome association; 2001. [Elektronska knjiga] Dostupno na: <https://www.schoolnursing101.com/wp-content/uploads/2016/07/What-is-Downs-Syndrome.pdf>. (15.2.2018.)
33. Down's Syndrome - Assessment, Nursing Diagnosis, Interventions and Evaluation [Online]. 2012. Dostupno na: <http://nanda-nursing-care-plan.blogspot.hr/2014/11/downs-syndrome-assessment-nursing.html>. (10.6.2017.)
34. Šepec S, Kurtović B, Munko T, Vico M, Abcu Aldan D, Babić D, Turina A. *Sestrinske dijagnoze*. Zagreb: Hrvatska Komora medicinskih sestara; 2011.
35. Sharecare, Inc.. What is the average life expectancy of a person with Down syndrome? [Online] 2018. Dostupno na: <https://www.sharecare.com/health/down-syndrome/life-expectancy-someone-down-syndrome>. (14.5.2018.)

## 8. OZNAKE I KRATICE

ABR - auditory brainstem response / auditorni odgovor moždanog stabla

AVSD – atrijsko- ventrikularni septalni defekt

DNA – deoksiribonukleinska kiselina

EKG – elektrokardiogram

GERD – Gastroesophageal reflux disease / gastroezofagealni refluks

IQ - kvocijent inteligencije

MTHFR – metilen tetrahidrofolat reduktaza

OAE - otoacoustic emissions testing / otoakustička emisija

ORL – otorinolaringologija

PDB – perzistirajući duktus Botalli

PSG – prirodene srčane greške

T3 – Trijodtironin

T4 – Tiroksin

TT – tjelesna težina

TV –tjelesna visina

UZV – ultrazvučna dijagnostika



## 9. SAŽETAK

Downov sindrom je složeni genetski i metabolički poremećaj koji se može pojaviti u tri oblika. Trisomija 21 je najčešći oblik Downovog sindroma i kod njega se na 21. paru kromosoma javlja još jedan dodatni kromosom, dok se mozaicizam i translokacija javljaju u puno manjem broju. Mozaicizam je oblik sindroma Down koji sadrži dvije različite vrste stanica, jednu s normalnim brojem kromosoma 46, a drugu s 47 kromosoma. Kod translokacije se jedan dio 21. kromosoma odvoji i “zakvači” za drugi kromosom, pa ne dolazi do promjene u broju kromosoma.

Kod rođenja djeteta sa Downovim sindromom je mirno, rijetko plaće i ima hipotoniju mišića. Kod većine se može vidjeti spljošteni profil lica, osobito korijen nosa, te spljošteni zatiljak i višak kože u tom području. Oči su ukošene prema gore, gdje postoje nabori epikantusa u unutarnjim kutovima očiju. Pojava srčanih grešaka je vrlo česta kod osoba sa sindromom Down, najčešći su defekti ventrikularnog septuma i atrioventrikularni kanal.

U radu su opisane dijagnostičke metode u otkrivanju ovog sindroma koje su provedene u tri povijesne faze. Prva faza je započela još u Seguinovo i Downovo doba, te se temelji isključivo na fenotipskim značajkama uočljivim pri kliničkom pregledu. Druga etapa označena je uvođenjem raznih laboratorijskih pretraga i traženjem biokemijskih specifičnosti Downovog sindroma, čime bi i dijagnoza postala sigurnijom. Treća faza izazvala je pravu revoluciju u kliničkoj medicini. Otkriće Lejeunea i suradnika (1958) da u čovjekovoj patologiji postoje bolesti uzrokovane numeričkim promjenama ljudskog genoma uvelike je pomogla otkrivanju etiologije.

Da bi dijagnoza Downovog sindroma bila postavljena potrebna su dva uvjeta: umna zaostalost kao najvažniji klinički simptom i trisomija 21 (G – trisomija) koja se dokazuje kariotipizacijom. Što se tiče samog liječenja sindroma Down ono se sastoji od cijeloživotnog simptomatskog liječenja pratećih bolesti sindroma sa ciljem ublažavanja istih.

Rad sa djecom, posebice sa djecom koja boluju od Downovog sindroma predstavlja veliki izazov za medicinsku sestru, zahtijeva njezino veliko znanje i kreativnost. Zdravstvena njega je bazirana na edukaciji roditelja o stanju djeteta, pružanju njege, povezivanju obitelji i djeteta s različitim udrugama i grupama, te prije svega na izravnoj pomoći djetetu.

**Ključne riječi :** Downov sindrom, dijagnostika, medicinska sestra

## 10.SUMMARY

Down syndrome is a complex genetic and metabolic disorder that can occur in three forms. Trisomy 21 is the most common form of Down's syndrome where there is another additional chromosome on the 21st chromosome, while mosaicism and translocation occur less frequently. Mosaicism is a form of Down syndrome that contains two different types of cells, one with a normal number of 46 chromosomes and the other with 47 chromosomes. In translocation, one part of the 21st chromosome separates and "binds" to the other chromosome, so there is no change in the number of chromosomes.

At birth, a child with Down's syndrome is calm, rarely cries and has hypotonia of muscles. Most children have a flattened face profile, especially the root of the nose, and the flattened back and the excess of skin in this area. The eyes are upturned upward, where there are epicanthus folds in the inner angles of the eyes. The occurrence of heart defects is very common in people with Down syndrome. The most common are the defect of the ventricular septum and the atrioventricular canal.

This work describes the diagnostic methods for detecting Down syndrome in three historical phases. The first phase started in Seguíno's and Down's time, and was based solely on phenotypic features that were noticeable in clinical trials. The second phase included various laboratory examinations and the search for biochemical specificity of Down syndrome, which would make the diagnosis more secure. The third phase in diagnosing Down syndrome has caused a real revolution in clinical medicine. Discovery of Lejeune and collaborators in 1959 that in human pathology a disease may be caused by numerical changes in the human genome has greatly aided the detection of disease etiology.

To be diagnosed with Down syndrome, two conditions are required: mental retardation as the most important clinical symptom and trisomy 21 (G - trisomy), which is proven by karyotyping. The treatment of Down syndrome consists of a lifelong symptomatic treatment of accompanying syndromes with the aim of alleviating them.

Work with children, especially those with Down syndrome, is a great challenge for a nurse, because it requires her great knowledge and creativity. Health care is based on parents' education about the condition of the child, providing care, connecting the family and child with different associations and groups, and first and foremost direct on assistance to the child.

**Key words:** Down syndrome, diagnosis, nurse

## IZJAVA O AUTORSTVU ZAVRŠNOG RADA

Pod punom odgovornošću izjavljujem da sam ovaj rad izradio/la samostalno, poštujući načela akademske čestitosti, pravila struke te pravila i norme standardnog hrvatskog jezika. Rad je moje autorsko djelo i svi su preuzeti citati i parafraze u njemu primjereno označeni.

Mjesto i datum	Ime i prezime studenta/ice	Potpis studenta/ice
U Bjelovaru, <u>01.06.2018.</u>	NATALIJA VEŠLIČIĆ	Natalija Vešličić

Prema Odluci Veleučilišta u Bjelovaru, a u skladu sa Zakonom o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju, elektroničke inačice završnih radova studenata Veleučilišta u Bjelovaru bit će pohranjene i javno dostupne u internetskoj bazi Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu. Ukoliko ste suglasni da tekst Vašeg završnog rada u cijelosti bude javno objavljen, molimo Vas da to potvrdite potpisom.

Suglasnost za objavljivanje elektroničke inačice završnog rada u javno dostupnom nacionalnom repozitoriju

NATALIJA VEŠLIČIĆ

*ime i prezime studenta/ice*

Dajem suglasnost da se radi promicanja otvorenog i slobodnog pristupa znanju i informacijama cjeloviti tekst mojeg završnog rada pohrani u repozitorij Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu i time učini javno dostupnim.

Svojim potpisom potvrđujem istovjetnost tiskane i elektroničke inačice završnog rada.

U Bjelovaru, 01.06.2018.

Natalija Vešličić

*potpis studenta/ice*