

Uloga medicinske sestre/tehničara u skrbi za osobe s Down sindromom

Kovač, Manuela

Undergraduate thesis / Završni rad

2020

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:144:875565>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2024-12-22**



Repository / Repozitorij:

[Repository of Bjelovar University of Applied Sciences - Institutional Repository](#)



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU
PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ SESTRINSTVA

**ULOGA MEDICINSKE SESTRE/TEHNIČARA U SKRBI
ZA OSOBE S DOWN SINDROMOM**

Završni rad br. 95/SES/2020

Manuela Kovač

Bjelovar, listopad 2020.



Veleučilište u Bjelovaru

Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar

1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA

Kandidat: **Kovač Manuela**

Datum: 24.09.2020.

Matični broj: 001798

JMBAG: 0314017382

Kolegij: **ZDRAVSTVENA NJEGA OSOBA S POSEBNIM POTREBAMA**

Naslov rada (tema): **Uloga medicinske sestre/tehničara u skrbi za osobe s Down sindromom**

Područje: **Biomedicina i zdravstvo**

Polje: **Kliničke medicinske znanosti**

Grana: **Sestrinstvo**

Mentor: **Živko Stojčić, dipl.med.techn.**

zvanje: **viši predavač**

Članovi Povjerenstva za ocjenjivanje i obranu završnog rada:

1. **Gordana Šantek-Zlatar, mag.med.techn., predsjednik**
2. **Živko Stojčić, dipl.med.techn., mentor**
3. **Marina Friščić, mag.med.techn., član**

2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 95/SES/2020

Studentica će pretraživanjem dostupne literature opisati osobe s Down sindromom te odrediti ulogu medicinske sestre/tehničara u skrbi za osobe s Down sindromom.

Zadatak uručen: 24.09.2020.

Mentor: **Živko Stojčić, dipl.med.techn.**



ZAHVALA

Zahvaljujem se mentoru na pruženoj pomoći i savjetima pri pisanju završnog rada te njegovoj volji, trudu i strpljivosti u procesu. Također, zahvaljujem se svim profesorima i predavačima Veleučilišta u Bjelovaru koji su nas usmjeravali i stručno osposobljavali za rad u struci.

Veliko hvala mojoj obitelji jer su mi bili velika podrška tijekom školovanja. Hvala im na iskazanom razumijevanju, potpori i ljubavi koja me svakodnevno motivirala i upućivala na pravi put. Hvala svim prijateljima koji su uz mene, koji vjeruju u mene i čine moje jučer, danas i sutra.

SADRŽAJ

1. UVOD	1
2. CILJ RADA.....	2
3. METODE	3
4. REZULTATI.....	4
5. RASPRAVA.....	5
5.1. Down sindrom („trisomija 21“)	5
5.2. Nastanak Down sindroma.....	5
5.3. Povijest Down sindroma.....	6
5.4. Karakteristike osoba s Down sindromom.....	8
5.4.1. Karakteristike glave, lica i vrata	8
5.4.2. Karakteristike trupa i ekstremiteta	9
5.5. Prenatalna skrb	11
5.5.1. Invazivne metode	11
5.5.2. Amniocenteza	11
5.5.3. Biopsija korionskih resica.....	11
5.5.4. Neinvazivne metode.....	12
5.5.5. Neinvazivni prenatalni test (NIPT).....	13
5.6. Zdravstveni problemi i poteškoće osoba s Down sindromom.....	13
5.6.1. Srčane greške	14
5.6.2. Poremećaj vida i sluha	14
5.6.3. Problemi s probavnim sustavom.....	15
5.6.4. Bolesti štitnjače.....	16
5.6.5. Dermatološke bolesti	16
5.6.6. Problemi lokomotornog sustava	17
5.6.7. Neurološke poteškoće i praćenje	18
5.7. Sestrinske dijagnoze kod osoba s Down sindromom	18

5.8. Zdravstvena njega.....	19
5.8.1. „Baby handling“	19
5.8.2. Uloga medicinske sestre/tehničara.....	21
6. ZAKLJUČAK	25
7. LITERATURA.....	26
8. OZNAKE I KRATICE.....	27
9. SAŽETAK.....	28
10. SUMMARY	29
11. PRILOZI.....	30
11.1. POPIS SLIKA.....	Error! Bookmark not defined.
11.2. POPIS TABLICA	Error! Bookmark not defined.

1. UVOD

Susrećemo se sa statistikom kako jedno dijete od 650 sve novorođene djece rađa se s Down sindromom. Navedeni sindrom definira se kao kromosomski poremećaj koji nastaje posljedično zbog viška jednog cijelog ili dijela kromosoma u jezgri svake stanice te je skup mentalnih i fizičkih simptoma koji su rezultat posjedovanja dodatne kopije 21. kromosoma. Taj poremećaj nažalost sprječava normalan razvoj osobe od rođenja.

Kada se govori o nasljednim bolestima one se većinom razdvajaju u dvije kategorije u kojima se kao prva kategorija navode kromosomske anomalije gdje je broj ili struktura kromosoma neuobičajena, a kao druga kategorija navode se genetske bolesti tj. genopatije u kojima je bolest uzrokovana mutacijom jednog ili više gena dok je broj i struktura kromosoma normalna (2).

Najčešći i najpoznatiji genetski poremećaj svakako je tzv. „trisomija 21“ ili Down sindrom (DS) koji je ujedno i tema ovog završnog rada. Ovaj sindrom može pogoditi sve rasne skupine bez obzira na njihovo socioekonomsko stanje, zdravlje ili način života. Već se tijekom prenatalnih pregleda može posumnjati na trisomiju 21. Trudnice kod kojih je uočena abnormalnost tijekom biometrijskih mjerenja tj. kod fetalne biometrije šalju se na specifičnije pretrage i daljnju dijagnostiku. U slučaju da Down sindrom nije prepoznat tijekom prenatalnih pregleda vrlo je lako po rođenju primijetiti specifične karakteristike izgleda djeteta sa sindromom te se potom dijete upućuje na kariotipizaciju. Statistički podaci govore da se jedno od 650 živorođene djece rodi s Down sindromom (3).

Uloga medicinske sestre/tehničara od velike je važnosti općenito u zdravstvenom sustavu, a posebno u slučajevima rođenja djeteta s Down sindromom jer je medicinska sestra/tehničar ta koja treba i mora prepoznati abnormalnosti i o njima obavijestiti liječnika ukoliko se u prenatalnoj dijagnostici sindrom nije otkrio. Medicinske sestre/tehničari prvenstveno su osobe od povjerenja kojima se roditelji mogu povjeriti, izraziti svoje nesigurnosti, tražiti za pomoć u bilo kojem trenutku, a zatim isto tako moraju biti dovoljno educirane kako bi djetetu/osobi s Down sindromom i njegovim roditeljima mogle pomoći, educirati ih i znati pravilno postupiti te uputiti u udruge i grupe namijenjene roditeljima s djecom/osobe s Down sindromom.

U ovom završnom radu veliki značaj stavljen je na ulogu medicinske sestre/tehničara u skrbi za osobe s trisomijom 21., prenatalnoj dijagnostici i zdravstvenoj skrbi. Također su opisane osobine i karakteristike osoba s DS i njihove učestale bolesti i poteškoće.

2. CILJ RADA

Cilj ovoga preglednog rada je navesti i opisati smjernice koje medicinske sestre/tehničari trebaju i moraju znati provoditi u skrbi za osobe s Down sindromom od njihova začeća, rođenja pa sve do odrasle dobi. Podaci, statistika i informacije koje su dane na uvid o ulozi medicinske sestre/tehničara i informacije o trisomiji 21 prikupljene su iz različitih stručnih i znanstvenih literatura, a veliki značaj stavljen je na dijagnostiku trisomije 21, karakteristike osoba sa sindromom i educiranje medicinskog osoblja, roditelja i osoba s Down sindromom.

3. METODE

Metoda korištena za pisanje i obradu završnog rada sastoji se od prikupljanja informacija različitih autora iz tiskane i internetske stručne literature, te znanstvenih radova vezanih uz temu trisomije 21. Za pretraživanje stručnih i znanstvenih članaka i radova sa interneta korišten je bazni pretraživač *PubMed* (www.pubmed.gov) i *Hrčak* (www.hrca.hr). Tiskana literatura sastojala se od knjiga i radova, te materijala za visoke škole.

4. REZULTATI

Podaci koji su prikupljeni za pisanje ovoga završnog rada saželi su dijagnostiku, komplikacije, ulogu medicinske sestre/tehničara u skrbi za osobe s Down sindromom na pregledniji i shvatljiviji način. U radu se govori o Down sindromu kroz povijesno gledište, kako i zašto dolazi do njega, čimbenici rizika za nastanak, rano otkrivanje i dijagnosticiranje, simptomi, zdravstveni problemi i poteškoće, zdravstvena skrb, dijagnoze, uloga medicinske sestre i definiranje osnovnih pojmova. Pri pisanju rada korištena su različita istraživanja, navedena u literaturi, o trisomiji 21 zbog lakšeg shvaćanja problematike vezane uz ovu temu.

5. RASPRAVA

5.1. Down sindrom („trisomija 21“)

Down sindrom (DS) ili „trisomija 21“ spada u najčešći brojčani kromosomski genetski poremećaj koji je u 95% slučajeva uzrokovan viškom jednog cijelog 21. kromosoma (tri su kopije 21. kromosoma), u 3% slučajeva radi se o translokacijskom¹ uzroku (kada se 21. kromosom odvoji tijekom podjele stanica i spoji za neki drugi kromosom gdje onda ostaje isti broj kromosoma tj. 46, ali dolazi do trisomije 21 iz još nepoznatih razloga), a u 2% slučajeva radi se o mozaicizmu (dvije su različite stanice, jedna je s normalnim brojem kromosoma 46, a druga ima 47 kromosoma). Učestalost javljanja sindroma jednak je u oba spola te se javlja u omjeru 1:650 živorođene djece (1,4).

5.2. Nastanak Down sindroma

Dobro poznata činjenica je da se ljudski organizam sastoji od brojnih stanica koje u svome središtu sadrže jezgru koja nosi nasljedni materijal tzv. geni. Geni su grupirani oko kromosoma koji su štapićastog izgleda. Kao što je već navedeno, ljudsko se tijelo, tj. jezgra stanica, sastoji od 46 kromosoma od kojih je 22 para autosomnih kromosoma i 1 para spolnih kromosoma (4).

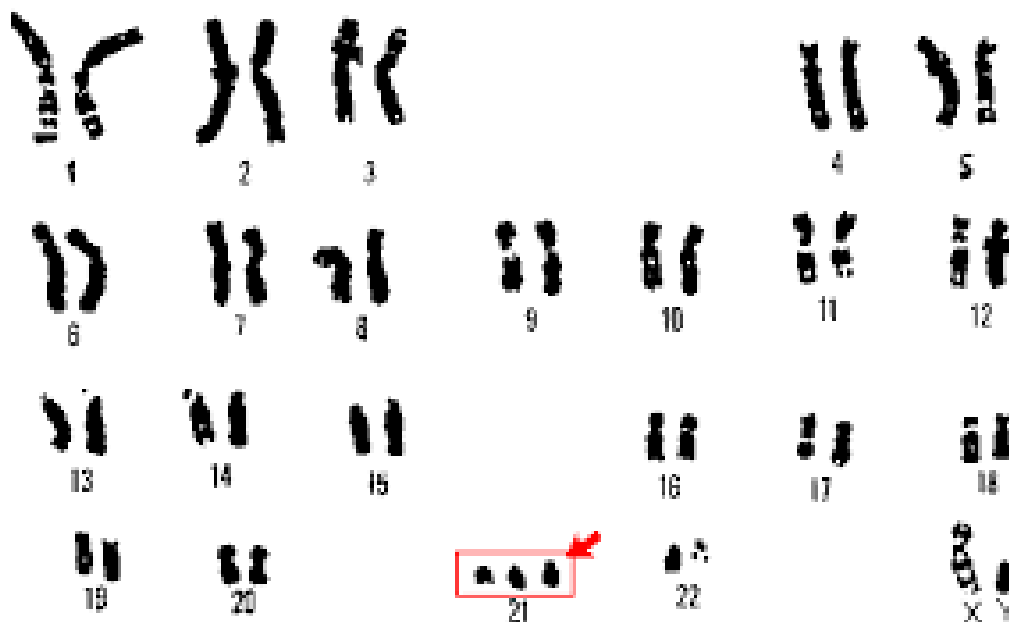
Organizmi koji imaju kompletan set kromosoma nazivamo euploidi. Poliploidija je naziv za prekobrajan cijeli set kromosoma, dok je aneuploidija naziv za višak i manjak pojedinog kromosoma s kojim dolazi do genetske neravnoteže. Uspoređujući aneuploidiju i poliploidiju možemo primijetiti da se aneuploidija odnosi na brojčane promjene u dijelu genoma i to većinom na samo jednom kromosomu, a poliploidija se, također, odnosi na brojčane promjene, ali cijelog seta kromosoma. Najpoznatija aneuploidija nedvojbeno je Down sindrom (1).

Aneuploidija se nadalje može podijeliti na monosomiju i polisomiju. Polisomija ima svoje podtipove: trisomiju (3 kromosoma), tetrasomiju (4 kromosoma) ili pentasomiju (5 kromosoma). Najčešći uzrok nastanka aneuploidije je nerazdvajanje kromosoma u prvoj mejotičkoj diobi tijekom oogeneze (proces razvoja ženske spolne stanice u jajniku) i to većinom u parovima kromosoma 8, 13, 15, 16, 18, 21 i 22 (5).

¹ Translokacijski “premješteni” uzorak= odvajanje dijela 21. kromosoma tijekom podjele stanice i pripajanje drugom kromosomu. Broj kromosoma ostaje isti (46), ali prisutnost dijela 21. kromosoma uzrokuje Down sindrom

Nerazdvajanje istog para kromosoma u gametama majke u jednoj od mejotičkih staničnih dioba može biti uzrokom ovog sindroma te je dokazano da se učestalost nerazdvajanja kromosoma povećava s dobi majke. Majke mlađe od 20 godina imaju manju rizik za rađanje djeteta sa trisomijom 21 ($< 1:1667$ djece), kod majki u 35. godini života rizik iznosi 1:385, u 38. godini života majke rizik za rađanje djeteta s Down sindromom iznosi 1:175, sa 40 godina rizik je 1:106, a u 45. godini 1:30 (1).

Kromosomske abnormalnosti i promjene u samom broju kromosoma vidljive su kariotipskom obradom i analizom. Osoba sa Down sindromom ima višak jedan 21. kromosom, tj. ima trisomiju 21, što se može uočiti na dolje prikazanom kariogramu (5).



Slika 1. Kariogram ploda s trisomijom 21

Izvor: <https://repo.ozs.unist.hr/islandora/object/ozs%3A169/datastream/PDF/view>

5.3. Povijest Down sindroma

Smatra se kako su i u davnoj postojale i živjele osobe s Down sindromom, a na to upućuje činjenica da su prije 3 000 godina iz Olmečke kulture nađena svjedočanstva o postojanju Down sindroma i to u obliku glinenih i kamenih figura (3).

Također, stoljećima su se ljudi sa trisomijom 21 spominjali u književnosti, znanosti i umjetnosti dok je prvi zabilježeni opis sindroma dao Esquirol 1838. godine. Prvu detaljniju

kliničku sliku dao je 1846. godine psiholog Segurin u Parizu. Engleski liječnik John Langdom Down krajem 19-og stoljeća objavljuje svoje znanstveno djelo (objavljeno 1866.) pod nazivom „*Opažanja o etničkoj klasifikaciji idiota*“ u kojem daje točan opis ovoga sindroma te tako dobiva priznanje kao „oca“ sindroma. Nastojao je osvijestiti ljude kako i osobe s Down sindromom imaju pravo na dostojanstvo i ljubav. Naime, John Langdom Down u svom privatnom sanatoriju za mentalno zaostalu djecu primjećuje kako 10% djece nalikuje jedno drugome toliko jako kao da su braća pa dolazi do pretpostavke da je njihovo stanje genetski isto ili slično. Takva djeca nisu se uklapala u dosadašnju sliku mentalne retardacije zbog karakterističnog izgleda (opisan u nastavku rada) i smatrao je to „neobičnim biološkim fenomenom“ te je zbog toga takvu pojavu nazvao „mongolizam“ (3,6,7).

1958. godine francuski genetičar Jerome Lejeune otkriva da je „posebnost“ djece koje je opisao J.L. Down uzrokovana kromosomskim poremećajem. Jerome Lejeune primjenom nove tehnologije i kariotipizacije primjećuje da na kariogramu umjesto uobičajenih 46 kromosoma u osoba s Down sindromom ima 47 kromosoma. Ovime je po prvi puta uočena izravna veza između kromosomskih poremećaja i mentalne zaostalosti te je ovo postignuće otvorilo vrata za nova istraživanja i dalo motivaciju ostalim znanstvenicima za daljnje istraživanje sindroma (3,6,7).

Svakako je vrijedno napomenuti i riječi Jeromea Lejeunea koje glase: „Sa svojim blago nakrivljenim očima, svojim malenim nosom u okruglom licu i svojim nedovršenim izgledom, djeca s trisomijom više nalikuju na djecu nego ostala djeca. Druga djeca imaju kratke ruke i kratke prste; njihovi su kraći. Njihova sveukupna anatomija je oblija, bez oštrina i krutosti. Njihovi ligamenti i njihovi mišići su tako meki da pridaju blagu klonulost njihovoj cijeloj čudi. Ta ljupkost se proteže i na njihov karakter: oni su komunikativni i nježni, posjeduju poseban šarm koji je lakše dijeliti nego opisati. Ne tvrdim da je trisomija 21 poželjno stanje. To je neumoljivo stanje koje lišava dijete najvrjednijeg dara genetskog nasljeđa: pune snage racionalne misli“ (6).

Naziv „mongoloidna idiotija“ u Hrvatskoj je prvi puta spomenut na skupštini Zbora liječnika Hrvatske od strane pedijatra Ivana Kohlera 1925. godine, a prvi pisani rad o trisomiji 21 u Hrvatskoj objavila je pedijatrica Đurđa Mušić-Severova 1936. godine (4). Down sindrom nazivao se različitim imenima poput: „mongoloizam“, „mongolizam“, „mongoloidna idiotija“, „fetalizam“ itd. Ovi nazivi postupno se napuštaju i preuzima se naziv „Down sindrom“ po J.L. Down, koji je prvi puta opisao ovaj sindrom ili se pak naziva trisomija 21 (4).

5.4. Karakteristike osoba s Down sindromom

Osobe s trisomijom 21 imaju specifične karakteristike izgleda i vrlo lako ih možemo prepoznati. Iako kod svake osobe sa sindromom nepravilnosti nisu jednake, ono što im je svima jednako jest mentalna zaostalost (kod svake osobe različit stupanj zaostalosti) i višak genetskog materijala tj. jedan 21. kromosom više (8).

5.4.1. Karakteristike glave, lica i vrata

- 1) Specifičan oblik glave zbog brahicefalije ili mikrocefalije
- 2) Plosnat potiljak
- 3) Spljošteno i okruglo lice
- 4) Koso postavljene oči s Brushfieldovim pjegama



Slika 2. Brushfieldove pjege i epikantus kod osoba s Down sindromom

Izvor: <https://www.ao.org/detail/image.axd?id=2f03b1eb-4baf-4bbc-ad1c0d3f7931352e&t=636440146378230000>

- 5) Nistagmus²
- 6) Strabizam³
- 7) Slabovidnost
- 8) Epikantus⁴
- 9) Hipertelorizam⁵
- 10) Udubljen i plosnat korijen nosa, hrskavični dio je širok i trokutast
- 11) Nosnice uvrnute prema gore
- 12) Nisko smještene uške, male i nepravilnog oblika (presavijen heliks)

² Titranje očiju

³ „Bježanje“, razrokost očiju

⁴ Kožni nabor unutrašnjeg kuta oka

⁵ Veliki razmak između očnih jabučica

- 13) Uski vanjski slušni kanal
- 14) Naglušost
- 15) Kosa tanka, meka i ravna te rub kose završava nisko na vratu
- 16) Otvorena usta
- 17) Spušteni usni kutovi
- 18) Mala donja čeljust
- 19) Jezik izbrazdan i van usne šupljine
- 20) Kratak i širok vrat s pojačanim kožnim naborima

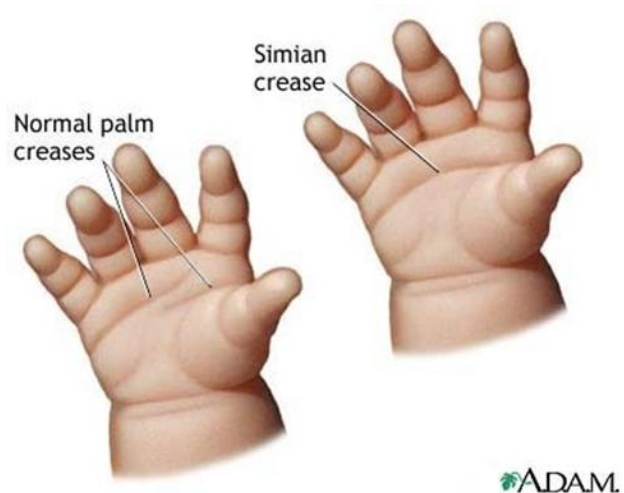


Slika 3. Izgled djeteta s Down sindromom

Izvor: <https://images.firstpost.com/wp-content/uploads/2019/03/Down-Syndrome-Waterloo-Regional-Down-Syndrome-Society-WRDSS.jpg>

5.4.2. Karakteristike trupa i ekstremiteta

- 1) Mišićna hipotonija
- 2) Izbočen trbuh
- 3) Kratki prsni koš neobičnog oblika
- 4) Karakteristično razmaknute bradavice
- 5) Nisko smješten pupak
- 6) Brazda četiri prsta



Slika 4. Brazda četiri prsta

Izvor: <https://www.bionet-skola.com/w/images/thumb/d/dd/Simian.jpg/300px-Simian.jpg>

- 7) Široke i zdepaste ruke
- 8) Kratke i široke šake, te smanjeni savijen peti prst (mali prst)
- 9) Kratke noge
- 10) Kratka i široka stopala, te razmak između prvog i drugog prsta na stopalu



Slika 5. Razmak između prvog i drugog prsta na stopalu

Izvor: https://pedclerk.bsd.uchicago.edu/sites/pedclerk.uchicago.edu/files/uploads/downs2_0_0.jpg

5.5. Prenatalna skrb

5.5.1. Invazivne metode

Down sindrom najučestalija je kromosomopatija i jedan je od najčešćih uzroka mentalne retardacije. Prenatalna skrb obuhvaća prenatalnu dijagnostiku i prenatalni probir bolesti fetusa uzrokovanih poremećajem u broju kromosoma. Metoda dijagnostike koja je 99,9% točna za određivanje trisomije 21 u trudnoći je određivanje fetalnog kariotipa. Često primjenjivane invazivne metode kariotipizacije su amniocenteza (aspiracijom plodove vode), biopsija korionskih resica, kordocenteza (uzimanje uzorka krvi iz pupkovine) i biopsija jetre fetusa. U ovim metodama uzimaju se stanice za biokemijske, mikrobiološke, DNA ili hormonske pretrage. Za kariotipizaciju se radi dugotrajna kultura stanica, a najpovoljnije vrijeme za uzimanje uzorka iz plodove vode je oko 16. tjedna gestacije. Amniocenteza može uzrokovati spontani pobačaj i to u otprilike 0,5-1% zahvata (1).

5.5.2. Amniocenteza

Amniocenteza je invazivna je metoda prenatalne dijagnostike u kojoj se uz navođenje ultrazvukom ili slobodnom rukom ulazi iglom kroz abdomen u amnijski prostor, te se aspirira sadržaj (plodova voda) (1).

Rana amniocenteza najstarija je i najčešća invazivna metoda perinatalne dijagnostike. Radi se između 15. i 18. tjedna gestacije, a rezultat pretrage gotov je za 2 do 3 tjedna. PCR metode genomskog DNA koje su novije mogu za 24 sata isključiti postojanje trisomije u 99% slučajeva. Aspirira se oko 10-20 ml plodove vode (1,2).

Ako se radi vrlo rana amniocenteza (od 11./12. do 14. tjedna), rezultate je moguće dobiti ranije, za 7 do 10 dana. Radi se istom tehnikom, ali se za analizu uzima manje plodove vode (2).

Kasna amniocenteza radi se kod već uznapredovale trudnoće kojoj prijete prijevremeni porođaj kada se želi provjeriti fetalna maturacija pluća i količina bilirubina u plodovoj vodi (2).

5.5.3. Biopsija korionskih resica

Alternativna je invazivna metoda amniocentezi. Može se učiniti između 10. i 12. tjedna gestacije transcervikalnim putem pomoću transcervikalnih katetera ili pak češće

transabdominalnim putem uz ultrazvučno navođenje. Iz dobivenog se korionskog tkiva, metodom direktne kariotipizacije, za 3 dana dobije kariotip. Rezultati su brže gotovi nego kod amniocenteze jer se, u pravilu, ne mora raditi kultura stanica (1,2).

5.5.4. Neinvazivne metode

Probir je također moguće provoditi neinvazivnim metodama (nazivaju se i metodama probira) poput određivanja ultrazvučnih i/ili biokemijskih biljega. U današnjosti ultrazvučna dijagnostika je zlatni standard praćenja trudnoće, isključivo jer je neinvazivna metoda. Od ultrazvučnih biljega najveći stupanj detekcije Down sindroma ima mjerenje nuhalnog prosvjetljenja/ prozirnost i to u više od 70%, zatim zatiljni nabor veći od 3,5 mm ili više, odsutnost nosnih kostiju u prvom tromjesečju, a u drugom tromjesečju nuhalno prosvjetljenje veće od 6 mm, zatim kratak femur, cistični higrom vrata, kratak humerus, određene srčane greške, atrezija duodenuma te zastoj u rastu. Navedeni biljezi nisu definitivna dijagnoza trisomije 21, ali svakako pružaju veći uvid u stanje fetusa i pomažu u daljnjim dijagnostičkim pretragama (1,2).

Tablica 1. Ultrazvučni biljezi za probir Down sindroma po tromjesečju trudnoće (7)

Prvo tromjesečje:
Zadebljanje nuhalnog nabora
Odsustvo nosne kosti
Reverzni protok u duktus venozus
Drugo tromjesečje:
Neimuni fetalni hidrops
Cistični higrom vrata
Hiperehogeno crijevo
Duodenalna atrezija
Pijelektazija
Ciste koroidnog pleksusa
Kratki femur/humerus
Klinodaktilija distalne falange petog prsta ruke
Brahicefalija fetalne glave
Atrijsko-ventrikulski septumski defekt

Biokemijski biljezi odnose se na uzimanje uzorka majčine krvi za analizu. U prvom tromjesečju mjeri se koncentracija slobodnog β -hCG i plazmatskog protein koji je vezan za trudnoću (PAPP-A). Kod trudnica sa plodom s Down sindromom koncentracija slobodnog β -hCG viša je za dva puta, a PAPP-A je 2,5 puta niža. Ovo testiranje provodi se između 10-og i 14-og tjedna gestacije (2).

Rani kombinirani test probira kombinacija je ultrazvučne i biokemijske dijagnostike, tj. uzimaju se mjere nuhalnog nabora te se mjeri koncentracija slobodnog β -hCG i PAPP-A u serumu. Postotak detekcije trisomije 21 ovom metodom je 85%, ali je i 5% lažno pozitivnih nalaza (2).

Biokemijske metode koje se koriste u drugom tromjesečju su biljezi alfa-fetoprotein (AFP), nekonjugirani estriol (uE3) i korionski gonadotropin (hCG). Ovi biljezi mogu upućivati na neke druge malformacije poput spine bifide, omfalokele, gastroshize itd. Niska koncentracija AFP u serumu može uputiti na postojanje trisomije 21, ali i smanjena koncentracija uE3 i povećana koncentracija hCG može uputiti na povećan rizik od kromosopatija (2).

5.5.5. Neinvazivni prenatalni test (NIPT)

NIPT je neinvazivna metoda probira kromosomoparija. Ovi testovi su bezopasni i za plod i za trudnicu. Trostruki probirni test za mjerenje ovih biljega dostupan je u slobodnoj prodaji te se još naziva i „triple-test“. Uzorak za ovaj test se uzima od 15. do najkasnije 18. tjedna gestacije. Stopa detekcije trisomije 21 ovom metodom je 60-75%, uz 5% lažno pozitivnih rezultata. U četverostrukom probirnom testu mjeri se i inhibin A kojeg izlučuju jajnici. On inhibira lučenje FSH, a povećana koncentracija inhibina A može upućivati da trudnica nosi plod s Down sindromom. U slobodnoj prodaji nalaze se ovi testovi pod imenom NIFTY, Panorama i Harmony (2).

5.6. Zdravstveni problemi i poteškoće osoba s Down sindromom

Poznato je da je Down sindrom genetsko stanje kod koje djeca sa sindromom nose više zdravstvenih problema i poteškoća od druge djece. Djeca s trisomijom 21 obično su niža i teža od svojih vršnjaka, a za njihovo praćenje rasta i razvoja trebale bi se koristiti ljestvice rasta koje je izdala Svjetska zdravstvena organizacija. Glavni problem i poteškoća svakako je intelektualno zaostajanje. Kod djece s Down sindromom ono može biti blago gdje je IQ 50-69, umjereno

zaostajanje gdje je IQ 35-49 ili pak ponekad i ozbiljno/ teško zaostajanje gdje je IQ 20-34. Svakako bi se djeca trebala gledati ponaosob jer je svaki rast i razvoj specifičan samo za to dijete (9).

Pojedine osobe s Down sindromom mogu imati više komorbidnih zdravstvenih problema, uključujući urođene srčane greške, endokrine abnormalnosti, dermatološke probleme, probleme sa zubima, leukemiju, demenciju, pretilost itd. (10).

Djeca sa sindromom Down imaju poteškoća u auditivnoj i vizualno-prostornoj obradi te su sporija u registriranju zvukova. Ono što ih karakterizira je zastoj u tjelesnom rastu i razvoju, niži kvocijent inteligencije (odrasle osobe s Down sindromom imaju prosječan IQ 50). Njihovo mentalno zaostajanje izraženije je nakon druge i treće godine života, ali je, kao što je već navedeno, njihov psihomotorni razvoj specifičan i individualan za svaku osobu. Osobe sa sindromom Down društvene su, veselo raspoložene, emotivne i dobrodušne (11).

5.6.1. Srčane greške

Prirođene srčane greške veliki su problem kod osoba s Down sindromom i pojavljuju se u otprilike 30-60% slučajeva. Najčešće je pogođen prednji predio srca, pa se tako mogu pojaviti abnormalnosti na stijenkama srčanih klijetki i/ili nedovoljno razvijeni srčani zalisci. Arterijsko-ventrikularni septumski defekt pojavljuje se kod 39% djece, izolirani defekt septuma u 31%, arterijski defekt septuma kod 9% djece, dok se 6% pojavljuje tetralogija Fallot i perzistirajući duktus Botalli. Preporučene pretrage su svakako, uz klinički pregled, EKG i ultrazvučni kolor-dopler srca, RTG srca i pluća, laboratorijski nalazi te se po tim nalazima predlaže individualno liječenje. Simptomi i znakovi koji mogu upućivati na srčanu grešku su šum na srcu, blijeda, sivkasta ili plavkasta boja kože, otežano disanje i brzina kojom dijete diše, oblik prsnog koša i dr. ponekad srčane greške zahtijevaju kardiokirurško liječenje. Srčane greške najčešći su uzrok smrti osoba sa trisomijom 21 (4,7,8).

5.6.2. Poremećaj vida i sluha

Sljepoća i slabovidnost pojmovi su koje podrazumijevamo kada govorimo o oštećenju vida. Kod osoba s trisomijom 21 često se pojavljuje strabizam, kratkovidnost i dalekovidnost, no ta se stanja mogu korigirati upotrebom pomagala poput naočala. Uz karakteristike oblika očiju koje su već navedene u poglavlju 5.4.1., osobe s trisomijom 21 imaju refrakcijsku anomaliju koju možemo primijetiti prilikom njihova crtanja ili pisanja jer glavu približavaju papiru ili

gledaju iskosa u rad. Slijepe i slabovidne osobe za snalaženje u prostoru koriste opip, sluh i govor te se zbog toga s njima u radu može koristiti glazba ili vježbe koje usavršuju finu motoriku šake. U osoba sa sindromom potrebne su redovne oftalmološke kontrole zbog praćenja vida (3,4).

Zbog same anatomije oka kao komplikacija može se javiti blefaritis⁶, a stalno trljanje očiju može prouzročiti ektropiju⁷ i entropiju⁸ oka ili čak trihijazu⁹. Većina autora navodi kako djeca s trisomijom 21 u čak 50% slučajeva u dobi od 12 ili 13 godina imaju kataraktu (12).

1968 Fulton i Lloyd otkrili su sa 58% od ispitivane djece s Down sindromom imaju značajan gubitak sluha. Među onima s oštećenjem sluha 55% imalo je provodni gubitak, 23% senzorneuralni gubitak, a 22% gubitak sluha miješanog oblika. Oštećenje sluha koje uzrokuje slabiji protok zvuka može biti zbog oštećenja vanjskog ili srednjeg uha. Problemi vezani uz sluh mogu se riješiti primjenom slušnih pomagala iako je ponekad teško napraviti kalup zbog abnormalnosti uha i uške koje često imaju osobe sa sindromom (3,12).

5.6.3. Problemi s probavnim sustavom

Bolesti i anomalije probavnog sustava možemo podijeliti na funkcionalne poremećaje, anatomske anomalije i nutritivne poremećaje. Problemi vezani uz probavni sustav osoba s Down sindromom su stenoza i atrezija duodenuma i anusa, aganglioze crijeva i celijakija. Većina ovih problema mora se odmah kirurški ispraviti kako bi se adekvatno odvijala apsorpcija hrane i/ili eliminacija. Ono što često pogađa osobe s Down sindromom je i GERB, a uzrok tomu je smanjena funkcija sfinktera jednjaka, ali i opća hipotonija muskulature tijela. Bolest se očituje bljućanjem i povraćanjem nakon obroka. Opstipacija često pogađa ovu skupinu osoba zbog usporene peristaltike crijeva, ali i neadekvatne konzumacije tekućine tijekom dana. Uzrok opstipacije također može biti prirođeni megakolon koji se liječi kirurški. Celijakija se kod osoba s trisomijom javlja u 4-8% što označava 10-20 puta više nego u normalnoj/općoj populaciji. Neliječena celijakija vrlo često može dovesti i do drugih autoimunih bolesti (4,7,8).

„Celijakija ili glutenskaenetropatija je kronična autoimuna bolest probavnog sustava koju karakterizira atrofija sluznice jejunuma zbog nepodnošenja glutena.“ (8).

⁶ Upala očnih vjeđa

⁷ Izvrtanje vjeđe

⁸ Uvrtanje vjeđe

⁹ Anatomski nesklad očnih kapaka koji grebu po očnoj jabučici

Od rođenja osobe Down sindromom imaju poteškoće u hranjenju, sisanju i gutanju zbog same hipotonije muskulature, abnormalnosti usta i usne šupljine i zbog slabije razvijenih senzornih osjeta (4).

5.6.4. Bolesti štitnjače

Osobe s Down sindromom najčešće se susreću sa endokrinološkim problemima u vidu patološkog funkcioniranja štitne žlijezde. Najčešće se radi o hipotireozu (smanjen rad štitne žlijezde). Hipotireoza uzrokuje umor, smanjeni rast, poremećaj sna te probleme sa apetitom. Za procjenu funkcije štitne žlijezde potrebna je laboratorijska analiza hormona štitnjače (T3, T4, TSH). Bolest štitnjače je najčešća autoimuna bolest koja se može prikazati kao Gravesova bolest ili Hashimoto tireoiditis (4).

5.6.5. Dermatološke bolesti

Promjene na koži uzrokovane su oštećenjem funkcije i smanjenjem broja limfocita B i T, ali i poremećaja fagocitoze. Iako je koža novorođenčadi meka i baršunasta, starenjem ona postaje suha, debela i hrapava (u 2. godini života učestalost je 10% djece, a u 5. godini života učestalost je 85%). Ograničeno otečeno crvenilo obraza, cutis marmorata¹⁰ (8-13%) i kseroza¹¹ su česti problem, a akne koje se pojave većinom su trajne. Problematična je i ponavljajuća furunkuloza¹² bedara (posebno unutarne strane bedara). Također, često možemo primijetiti heilitis¹³ (6% osoba sa sindromom) i blefaritis¹⁴ koji stvaraju nelagodu samoj osobi (svrbež, crvenilo i edem kapka). Kod heilitisa i blefaritisa važnu ulogu ima medicinska sestra zbog edukacije roditeljima o načinu i trajanju liječenja navedenih pojava (1).



Slika 6. Marmorizirana koža (cutis marmorata)

Izvor: <https://o.quizlet.com/RsnMP-UOi5saN-85x69bCA.jpg>

¹⁰ Kapilarna malformacija koju karakterizira trajni mrežasti mramorni eritem

¹¹ Suha koža

¹² Bolni čvorovi uzrokovani stafilokoknom infekcijom

¹³ Upalne lezije u jednom ili oba kuta usana ili oko cijelih usana

¹⁴ Upala očnih vjeđa



Slika 7. Heilitis i izbrazdan jezik

Izvor: <https://jcda.ca/sites/default/files/d68/articleImg.gif>



Slika 8. Blefaritis

Izvor: https://www.merckmanuals.com/-/media/manual/professional/images/m1550073-acute-blepharitis-science-photo-library-high.jpg?thn=0&sc_lang=en

Velika je učestalost alopecije areate¹⁵ (6-9% osoba sa sindromom) i totalis¹⁶, ali i vitiliga¹⁷. Hiperkeratotične mrlje ili ljuskasto zadebljanje kože koje je sivkaste boje jednako su česti kao i gljivična infekcija kože tijela, noktiju i tabana. Brazda četiri prsta kožna je promjena nastala zbog samog fenotipa osobe. Uz suhu kožu, kod djece i odraslih osoba s Down sindromom znatno češće se javlja i atopijski i seboreični (30-36 osoba sa sindromom; nos, vlasište, obrve) dermatitis. U osoba sa sindromom starenje kože i ostalih tkiva ubrzano je (4,7,12).

5.6.6. Problemi lokomotornog sustava

Hipotonija miškulature, pretjerana fleksibilnost ligamenata i posljedična nestabilnost zglobova veliki su problem kod osoba s DS. Detaljna pozornost prilikom kliničke obrade treba se usmjeriti na kukove, koljena, stopala i kralježnice. Osobe s Down sindromom zbog svoje

¹⁵ Žarišno ispadanje kose (u krugovima)

¹⁶ Totalni gubitak kose ali samo u predijeli kože glave

¹⁷ Depigmentacija kože

posebnosti lokomotornog sustava imaju usporen razvoj grube motoričke sposobnosti. Savladavanje hodanja je kasnije od djece iste dobi bez DS-a i zato im je od rođenja potrebna stručna pomoć fizijatra, fizioterapeuta i ortopeda zbog boljeg razvoja pravilnih obrazaca pokreta (7,8).

5.6.7. Neurološke poteškoće i praćenje

DS uvelike utječe na neurološki sustav i to prvenstveno na mišićni tonus i mišićnu kontrolu, a zatim i na poteškoće u kognitivnom funkcioniranju učenja ili govora. Neuropedijatar stručna je osoba koja procjenjuje neurološki razvoj djeteta (4).

Smetnje ponašanja ali i psihički problemi česta su nepoželjna pojava u osoba s Down sindromom. Od bolesti se u starijoj dobi kod osoba s DS može pojaviti Alzheimerova bolest, a nezvano uz dob, često se pojavljuje depresija, agresija i ADHD sindrom. Nepoželjna ponašanja koja djeca sa sindromom Down mogu raditi su pljuvanje, plaženje jezika, odbijanje zadataka, skrivanje i bježanje, sjedenje na podu i dr. (4).

5.7. Sestrinske dijagnoze kod osoba s Down sindromom

Medicinska sestra/tehničar prikuplja detaljne podatke, uočava kritične čimbenike, vodeća obilježja kako bi mogla napraviti plan zdravstvene njege i kako bi prilagodila ciljeve, planove i intervencije za svakog pojedinca. Svaka osoba sa trisomijom 21 ima svoj zaseban plan zdravstvene njege i striktno je napravljen samo za tu osobu s realno postavljenim ciljem (8).

U procesu zdravstvene njege navedene su dijagnoze koje medicinska sestra/tehničar može koristiti:

- Smanjena mogućnost brige o sebi (SMBS): intelektualne teškoće i smanjen IQ utječu na samostalnost i mogućnost brige o sebi
- SMBS u/s hranjenjem: otvaranje hrane, rezanje i pripremanje hrane, korištenje pribora za jelo, uzimanje hrane i prinošenje ka ustima itd.
- SMBS u/s održavanja higijene: smanjena zainteresiranost i volja, smanjena pokretljivost i brzo umaranje
- SMBS u/s odijevanja: isto kao i kod održavanja higijene + moguće deformacije ekstremiteta i smanjena intelektualna sposobnost

- SMBS u/s eliminacije: nezainteresiranost, razigranost, namjerno suzdržavanje od eliminacije, slaba pokretljivost, lijenost
- SMBS u/s domaćinstva: neznanje i neupućenost, te slaba zainteresiranost i neznanje
- Visok rizik za opstipaciju: loša ishrana, manjak unosa tekućine i usporena peristaltika
- Smanjena prohodnost dišnih puteva: slaba zasićenost krvi kisikom, prehlada, povećan sekret sluznice
- Smanjeno podnošenje napora: opća slabost i hipotonija muskulature
- Visok rizik za infekciju: oslabljen imunološki sustav (8)

5.8. Zdravstvena njega

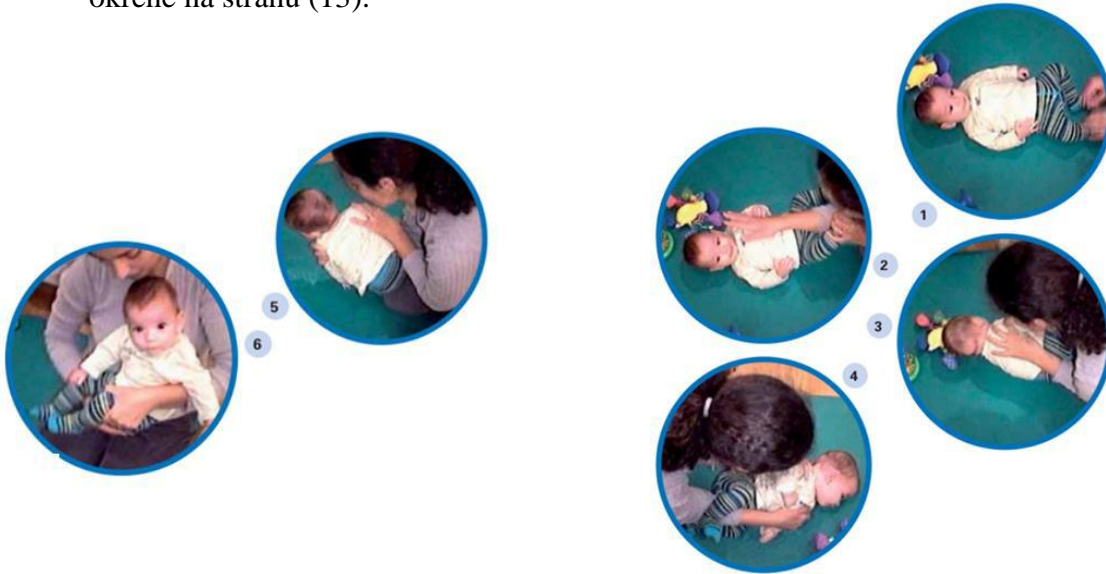
Medicinska sestra/tehničar ima veliku ulogu od samog rođenja djeteta s Down sindromom pa sve do puberteta, adolescencije, odrasle dobi, ali i u odrasloj dobi. Zdravstvena skrb za djecu s Down sindromom ne razlikuje se značajno od skrbi za zdravo novorođenče, no postoje neke specifičnosti na koje medicinska sestra/tehničar mora obratiti pažnju. Medicinska sestra/tehničar je osoba koja će reći roditeljima informacije o novorođenčetu, ali je isto tako vrlo važno da su informacije o sindromu Down prenesena roditeljima na pravi način te da ih prilikom razgovora dovoljno informira o tome, odgovori im na pitanja, ali i da im bude podrška u tim trenucima. Za svako dijete s Down sindromom medicinska sestra/tehničar će osmisliti individualan plan zdravstvene njege na temelju prikupljenih podataka o djetetu i zdravstvenih nalaza drugih specijalista. Dijete s Down sindromom ima poteškoća sa gotovo svim organskim sustavima i medicinska sestra to mora uzeti u obzir ne bi li zdravstvena njega takvog djeteta bila kompletna i uspješna.

5.8.1. „Baby handling“

„Baby handling su preporučeni ispravni postupci pri podizanju, spuštanju, hranjenju, oblačenju, nošenju te presvlačenju kojima se potiče normalan novorođenčev razvoj, a također su dopuna postupcima kod neurorizičnog novorođenčeta u koju skupinu spada SD.“ (13)

Novorođenčad s Down sindromom imaju pretjeranu fleksibilnost zglobova i mišićnu hipotoniju koja u određenoj mjeri otežava zdravstvenu skrb. Kako bi djeci, a pogotovo neurorizičnoj, pružili najbolju zdravstvenu skrb, omogućili im najbolje uvjete za stvaranje pravilnih obrazaca i nesmetanog razvoja mozga, stvorili podlogu za neuralni plasticitet mozga, moramo biti više educirani o pravilnom „baby handling-u:

- 1) Pravilno podizanje novorođenčeta iz ležećeg položaja: dijete se prvo postavlja na bok, noge se lagano skvrče i podupre ga se smotanom pelenom te ga se preko svoje ruke okrene na stranu (13).



Slika 9. i 10. Pravilno podizanje djeteta iz ležećeg položaja

Izvor: <https://repo.ozs.unist.hr/en/islandora/object/ozs%3A121/datastream/PDF/view>

- 2) Spuštanje djeteta: kod spuštanja djeteta ide se obrnuto od podizanja. Najprije se drži bočno na svojoj ruci, zatim se spusti bočno na stražnjicu i kuk i lagano se spusti na podlogu (13).



Slika 11. i 12. Pravilno spuštanje djeteta

Izvor: <https://repo.ozs.unist.hr/en/islandora/object/ozs%3A121/datastream/PDF/view>

- 3) Previjanje djeteta: svoju ruku stavljamo između djetetovih nogu i držimo natkoljenicu, dok drugu nogu naslanjamo na svoju ruku. Zatim brišemo i peremo djetetovu stražnjicu te mijenjamo pelenu. Na ovaj način je dijete u ispravnom i lagano skvrčenom položaju. Dijete nikada ne odizemo od površine nego ga rotiramo lijevo ili desno (13).



Slika 13. i 14. Pravilno previjanje djeteta

Izvor: <https://repo.ozs.unist.hr/en/islandora/object/ozs%3A121/datastream/PDF/view>

5.8.2. Uloga medicinske sestre/tehničara

Informiranje roditelja o tome da njihovo dijete ima Down sindrom nikako nije lak zadatak. Lakše je ukoliko se sindrom otkrije prenatalno jer se roditelje može detaljno informirati i pripremiti ih na rođenje i odgoj novorođenčeta s Down sindromom. Medicinska sestra/tehničar imaju veliku ulogu u trudnoći žene koja nosi plod sa trisomijom 21 jer će ona/on pružati ženi potrebne informacije, emocionalnu potporu i pružati joj pomoć u svim situacijama gdje je ona potrebna. Ono što medicinska sestra/tehničar i liječnik mogu preporučiti je pronalazak specijalista ili pedijatra koji imaju iskustva s trisomijom 21. Također im se može preporučiti određena stručna literatura, knjige, časopisi koji mogu pomoći u što boljem razumijevanju sindroma. Medicinska sestra/tehničar mogu preporučiti grupe potpore ukoliko one postoje u gradu. Ključno je da roditelji saznaju što više informacija od zdravstvenih djelatnika jer su roditelji ponekad osuđeni informacije potražiti na internetu, a na internetu nije svaka informacija provjerena i točna, te roditelji u što većoj želji da pomognu, znaju više odmoći nego pomoći. Ono o čemu medicinska sestra/tehničar može informirati je o samom poremećaju, kako nastaje,

koje su karakteristike i osobine osoba s Down sindromom, također im može pružiti psihološku pomoć i razumijevanje te im u početku pokazati kako pravilno pristupiti njezi novorođenčeta i na što se mora obratiti pozornost prilikom njege i hranjenja (13).

Ono što medicinska sestra/tehničar želi postići informiranjem i edukacijom roditelja je svakako bolje prihvaćanje djeteta od strane roditelja, smanjivanje straha roditelja, a to će pomoći kod razvijanja njihove mogućnosti da ispravno prate rast i razvoj svoga djeteta kako bi na vrijeme mogli reagirati u slučaju većih odstupanja. Djeca s Down sindromom su upućena različitim osobama poput rehabilitatora, logopeda, fizioterapeuta pa čak i kod socijalnih radnika ukoliko roditelji žele ostvariti dodatna, zakonom određena prava. Ono što roditelji moraju znati jest da skrb za dijete sa sindromom nikada ne prestaje, ali kako dijete raste treba mu dopustiti određen stupanj samostalnosti i poticati ga/ju na to (13).

Kada djeca sa sindromom porastu medicinska sestra/tehničar pomaže pri njihovom osamostaljenju i pripomaže kod fizičkog, ali i psihičkog osnaživanja kako bi osoba sa sindromom nadvladala prepreke koje ga ponekad koče u normalnom funkcioniranju. Medicinska sestra/tehničar dužna je dati sve od sebe kako bi ih educirala o samostalnom održavanju zdravlja i higijene ali i sprječavanju nastanka bolesti. Prilikom procjene osobe s Down sindromom medicinska sestra/tehničar usmjerena je na psihološke, fizičke i socijalne potrebe osobe. Ono na što također obraća pažnju svakako je njihovo intelektualno funkcioniranje i ponašanje te određene specifičnosti za tu osobu (3).

Tablica 2. Anamnestički podaci procjene osobe s intelektualnim teškoćama (3)

- Psihosocijalno funkcioniranje	- Dostupnost zdravstvene skrbi
- Mogućnost i kvaliteta samozbrinjavanja	- Spremnost okoline za pomoć
- Pokretljivost	- Kvaliteta pomoći od strane drugih osoba
- Procjena mentalnog zdravlja	- Dostupnost pomoći
- Kognitivne funkcije	- Ekonomske mogućnosti
- Prisutnost psihijatrijskih simptoma	- Primjerenost stanovanja
- Sudjelovanje u kućnim poslovima i aktivnostima svakodnevnog života (sport, igra, kupovina)	- Stanje fizičkog zdravlja - mogućnosti i nemogućnosti obavljanja potrebnih aktivnosti

Osobe s Down sindromom imaju veću učestalost problema koji se mogu pojaviti tijekom njihova života poput naglušnosti koju medicinska sestra/tehničar treba znati na vrijeme uočiti i prepoznati jer je sluh vrlo bitna stavka za razvoj komunikacije i govora. Vezano uz govor, medicinska sestra/tehničar mora znati da osobe sa sindromom imaju usporen razvoj jezičnih sposobnosti i da prve riječi izgovaraju kasnije i to u drugoj ili trećoj godini života (6).

Rad sa djecom koja imaju Down sindrom zahtjeva veliki izazov za medicinsku sestru/tehničara te zbog toga oni trebaju biti visoko educirani, puni znanja, kreativni, puni empatije i suosjećanja, ali i vješti. Zdravstvena njega i skrb o osobama sa sindromom ne bi se trebala puno razlikovati od uobičajene njege i skrbi jer se svakako ona treba individualizirati kod svakoga, te se svaka osoba mora gledati holistički tj. cjelovito (3).

Tablica 3. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od rođenja do 1. mj. života (7)

0 – 1 mjesec		
PODRUČJE	TKO?	ŠTO?
GENETIKA	Genetički lab/genetičar	Kardiogram, savjetovanje
KARDIOLOGIJA	Kardiolog	UZV srca, EKG
ORL/sluh	ORL/sluh	OBR/OAE
OFTALMOLOŠKI SUSTAV	Oftalmolog	Crveni refleksi, mrežnica
PREHRANA	Rodilište, patronaža, pedijatar	Podrška dojenja, savjetovanje
LOKOMOTORNI SUSTAV	Fizijatar	Pregled, fizikalna terapija, baby handling
PSIHOLOŠKA PODRŠKA RODITELJIMA	Okolina, rodbina, roditelji, udruga	

Tablica 4. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od 1. do 12. mj. života (7)

1 – 12 mjeseci		
PODRUČJE	TKO?	ŠTO?
NEUROLOŠKO PODRUČJE	neuropedijatar	Pregled, EEG, UZV mozga, konzultacije o cijepljenju
ORL/sluh	ORL/audiolog	Praćenje sluha (ABR s 3 mjeseca), ORL pregled
OFTALMOLOŠKI SUSTAV	Oftalmolog	TSH, T4 – 1x godišnje + antitireoidna PT
ENDOKRINOLOŠKI SUSTAV	Endokrinolog	Pregled (6mj i 12.mj)
GASTROINTESTINALNI SUSTAV/PREHRANA	Gastroenterolog, pedijatar	TSH, T3, T4 (6mj i 12.mj.)
LOKOMOTORNI SUSTAV	Ortoped, fizijatar	Pregled, UZV kukova, praćenje razvoja motorike, fizikalna terapija
RAZVOJNO PODRUČJE	Defektolog, logoped, radni terapeut, fizioterapeut, psiholog	Rana intervencija

Tablica 5. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od 1. do 12. god. života (7)

1 - 12 godina		
PODRUČJE	TKO?	ŠTO?
ORL/sluh	ORL, audiolog	Audiogram/timpanogram 1x godišnje
OFTALMOLOŠKI SUSTAV	Oftalmolog	Pregled s 2 godine, od 4. Godine 1x godišnje
ENDOKRINOLOŠKI SUSTAV	Endokrinolog	TSH, T4 – 1x godišnje
LOKOMOTORNI SUSTAV	Ortoped, neurolog	Pregled na AAI s 3 godine – kontinuirani nadzor
RAZVOJNO PODRUČJE	Defektolog, logoped, radni terapeut, fizioterapeut, psiholog	Kontinuirano, vrtić, škola
STOMATOLOŠKI SUSTAV	Stomatolog	Savjetovanje o higijenskim mjerama, privikavanje, preventiva, od 2. Godine kontrola svakih 6 mjeseci
GASTROINTESTINALNI SUSTAV	Gastroenterolog, pedijatar	Screening na celijakiju u dobi od 2-3 godine, nadzor TT/TV

Tablica 6. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od 12. do 18. god. života (7)

12 – 18 godina		
PODRUČJE	TKO?	ŠTO?
ORL/sluh	ORL, audiolog	Audiogram/timpanogram 1x godišnje
OFTALMOLOŠKI SUSTAV	Oftalmolog	1x godišnje
ENDOKRINOLOŠKI SUSTAV	Endokrinolog	TSH, T4 – 1x godišnje + antitireoidna PT
LOKOMOTORNI SUSTAV	Ortoped, neurolog	Pregled na AAI – kontinuirani nadzor
KARDIOLOŠKI SUSTAV	Kardiolog	Pregled, UZV, EKG
SPOLNOST	Zdravstveni djelatnici, roditelji	Savjetovanje
RAZVOJNO PODRUČJE	Defektolog, logoped, radni terapeut, fizioterapeut, psiholog	Kontinuirano školovanje, planiranje, integracija
STOMATOLOŠKI SUSTAV	Stomatolog	Pregled svakih 6 mjeseci
GASTROINTESTINALNI SUSTAV	Gastroenterolog	TT/TV, BMI

Tablica 7. Zdravstveno praćenje odraslih osoba s Down sindromom (7)

Odrasli stariji od 18 godina		
PODRUČJE	TKO?	ŠTO?
KARDIOLOŠKI SUSTAV	Kardiolog	Pregled, UZV, EKG
ORL/sluh	ORL/audiolog	Audiogram/timpanogram 1x godišnje
OFTALMOLOŠKI SUSTAV	Oftalmolog	1x godišnje
ENDOKRINOLOŠKI SUSTAV	Endokrinolog	TSH, T4 – 1x godišnje + antitireoidna PT
GASTROINTESTINALNI SUSTAV/PREHRANA	Gastroenterolog, liječnik	TT/TV, BMI
LOKOMOTORNI SUSTAV	Ortoped, fizijatar	Pregled na AAI – kontinuirani nadzor
STOMATOLOŠKI SUSTAV	Stomatolog	Pregled svakih 6 mj
RAZVOJNO PODRUČJE	Defektolog, logoped, radni terapeut, fizioterapeut, psiholog	Kontinuirano školovanje, planiranje, integracija

6. ZAKLJUČAK

Osobe sa DS posjeduju karakterističan tjelesni izgled pa tako posjeduju i specifične zdravstvene tegobe. Imaju smanjenu otpornost na infekcije odnosno smanjen imunski sustav pa je iz tih razloga potrebno svaku osobu s DS prilikom procjenjivanja zdravstvenog stanja gledati holistički radi planiranja zdravstvene skrbi. Vrlo je bitan odnos i angažman roditelja djeteta od rođenja, ali i zdravstvenih djelatnika. Svaka osoba s Down sindromom može imati jednu zdravstvenu poteškoću ili kombinaciju nekoliko njih. Potrebno je što veća individualizacija zdravstvene skrbi i dobar pristup osobi s Down sindromom pri samoj procjeni zdravstvenog stanja pa nam u cilju zbog toga i treba biti stvaranje odnosa povjerenja. Nužno je naglasiti kako i osobe sa minimalnim zdravstvenim poteškoćama, a i osobe koje nemaju ugrožavajuće poteškoće zahtijevaju veliki angažman njihovih roditelja i aktivni odnos rehabilitacijskih timova i zdravstvenih djelatnika već od samog rođenja.

Prenatalna dijagnostika od velikog je značaja za otkrivanje genetskih bolesti pa tako i Down sindroma. Pod pojmom prenatalna dijagnostika podrazumijevaju se različite invazivne (amniocenteza, biopsija korionskih resica) i neinvazivnih metoda otkrivanja abnormalnosti u fetusa.

Osobe s Down sindromom posjeduju karakteristike i osobitosti svoga izgleda koje se lako uoče i one nisu iste u svake osobe sa sindromom. Jedina karakteristika koja im je svima jednaka je mentalna zaostalost u manjoj ili većoj mjeri.

Zdravstvena skrb kod osoba s DS svakako treba biti kontinuirana i individualizirana. Ona se ne treba razlikovati od skrbi za dijete bez poteškoća, ali svakako mora biti adaptirana osobi koja ju treba. Medicinska sestra/tehničar kao zdravstveni djelatnici imaju veliku ulogu u zdravstvenoj skrbi osoba s DS. Oni su osobe koje će educirati roditelje, objasniti im pravilno postupanje s novorođenčecom sa sindromom, odgovoriti im na sve nejasnoće i pitanja, biti će podrška, a kasnije tijekom života djeteta oni su ti koji će pomoći osobi sa sindromom da se osamostali i preskoči prepreke koje ponekad koče osobe s DS u normalnom funkcioniranju. Iz tog razloga medicinska sestra mora biti osoba od povjerenja, puna empatije, ali isto tako kreativna, puna znanja, volje i strpljenja.

7. LITERATURA

1. Đelmiš J., Orešković S. i sur. Fetalna medicina i opstetricija. Zagreb: Medicinska naklada; 2014.
2. Mardešić D. i sur. Pedijatrija (osmo, dopunjeno izdanje). Zagreb: ŠK; 2013.
3. Šoštarić N. Uloga medicinske sestre u životu djece s Down sindromom (završni rad). Varaždin: Sveučilište Sjever; 2018.
4. Lauš M. Down sindrom (diplomski rad). Petrinja: Sveučilište u Zagrebu; 2016.
5. Petrović T. Utjecaj dobne starosti roditelja na pojavnost Sindroma Down (završni rad). Split: Sveučilište u Splitu; 2014.
6. Rodek I. Iskustva roditelja djece s Down sindromom (završni rad). Varaždin: Sveučilište Sjever; 2019.
7. Eterović A. Zdravstvena njega djeteta s Down sindromom (završni rad). Split: Sveučilište u Splitu; 2015.
8. Lukac A. Značaj medicinske sestre u životu osoba s Down sindromom (završni rad). Varaždin: Sveučilište Sjever; 2017.
9. Bunt CW, Bunt SK. Role of the family physician in the care of children with Down syndrome. *Am Fam Physician*. 2014 Dec 15;90(12):851-8. PMID: 25591185.
10. Hefti E, Blanco JG. Pharmacotherapeutic Considerations for Individuals with Down Syndrome. *Pharmacotherapy*. 2017 Feb;37(2):214-220. doi: 10.1002/phar.1880. Epub 2017 Jan PMID: 27931082; PMCID: PMC5310973.
11. Lender M. Down sindrom (diplomski rad). Petrinja: Sveučilište u Zagrebu; 2017.
12. Howells G. Down's syndrome and the general practitioner. *J R Coll Gen Pract*. 1989 Nov;39(328):470-5. PMID: 2560050; PMCID: PMC1712156.
13. Kalaica G. Osobitosti skrbi novorođenčeta s Down sindromom (završni rad). Split: Sveučilište u Splitu; 2014.

8. OZNAKE I KRATICE

DS- Down sindrom

UZV- ultrazvuk

EKG- elektrokardiogram

RTG- radiografija

TT- tjelesna težina

TV- tjelesna visina

BMI (Body Mass Index)- indeks tjelesne mase

TSH- tiroidni stimulirajući hormon

PAPP-A- plazmatski protein trudnoće- A

SMBS- smanjena mogućnost brige o sebi

9. SAŽETAK

Down sindrom (DS) ili „trisomija 21“ spada u najčešći brojčani kromosomski genetski poremećaj koji je u 95% slučajeva uzrokovan viškom jednog cijelog 21. kromosoma. Kod osoba s Down sindromom postoji vrlo visok rizik od urođenih bolesti. Pritom se to odnosi na bolesti kao što su srčane greške, problemi sa vidom i sluhom, probavnim sustavom i štitnjačom, te smanjenim imunostim sustavom. Kod osoba s DS pojavljuje se mentalna retardacija u stupnjevima od blage do teške. Životni vijek osoba sa Down sindromom u prosjeku je skraćen, no on najviše ovisi o malformacijama vitalnih organa (srce, probavni sustav). Velika većina djece koja doživi prvu godinu života dosegne odraslu dob, ali nikada ne dosegne mentalne sposobnosti zdrave djece. Neovisno o njihovom oboljenju, osobama s trisomijom 21 je potrebna posebna pažnja od samog rođenja pa i tijekom cijelog života. Svakodnevno educiranje, razni logopedski tečajevi, fizikalna terapija i posebne metode učenja neke su od metoda koje se primjenjuju u svakodnevnoj praksi u radu s osobama s DS.

Ključne riječi: Down sindrom, trisomija 21, medicinska sestra, genetski poremećaj, zdravstvena skrb

10. SUMMARY

Down syndrome (DS) or "trisomy 21" is one of the most common numerical chromosomal genetic disorders, which is in 95% of cases caused by an excess of one whole 21st chromosome. People with Down syndrome have a very high risk of congenital diseases. This includes diseases such as heart defects, problems with vision and hearing, problem with the digestive system and thyroid gland, and they also have a weakened immune system. In people with DS, mental retardation occurs in degrees from mild to severe. The life expectancy of people with Down syndrome is shortened on average, but it mostly depends on malformations of vital organs (heart, digestive system). The vast majority of children who reach the first year of life reach adulthood, but never reach the mental abilities of healthy children. Regardless of their disease, people with trisomy 21 need special attention from birth and throughout life. Daily education, various speech therapy courses, physical therapy and special learning methods are some of the methods applied in everyday practice in working with people with DS.

Key words: Down syndrome, trisomy 21, nurse, genetic disorder, health care

11. PRILOZI

11.1. Popis slika

Slika 1. Kariogram ploda s trisomijom 21

Slika 2. Brushfieldove pjege i epikantus kod osoba s Down sindromom

Slika 3. Izgled djeteta s Down sindromom

Slika 4. Brazda četiri prsta

Slika 5. Razmak između prvog i drugog prsta na stopalu

Slika 6. Marmorizirana koža (cutis marmorata)

Slika 7. Heilitis i izbrazdan jezik

Slika 8. Blefaritis

Slika 9. i 10. Pravilno podizanje djeteta iz ležećeg položaja

Slika 11. i 12. Pravilno spuštanje djeteta

Slika 13. i 14. Pravilno previjanje djeteta

11.2. Popis tablica

Tablica 1. Ultrazvučni biljezi za probir Down sindroma po tromjesečju trudnoće (7)

Tablica 2. Anamnestički podaci procjene osobe s intelektualnim teškoćama (3)

Tablica 3. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od 0 do 1. mj. života (7)

Tablica 4. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od 1. do 12. mj. života (7)

Tablica 5. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od 1. do 12. god. života (7)

Tablica 6. Zdravstveno praćenje osobe s Down sindromom od 12. do 18. god. života (7)

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>13. 10. 2020</u>	MANUELA KOVAČ	M. Kovač

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

MANUELA KOVAČ

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, 13.10.2020

M. Kovač
potpis studenta/ice