

OSOBITOSTI SKRBI NOVOROĐENČETA S DOWN SINDROMOM

Kalaica, Gordana

Undergraduate thesis / Završni rad

2014

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Split / Sveučilište u Splitu**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:176:610283>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2024-06-26**

Repository / Repozitorij:



[Repository of the University Department for Health Studies, University of Split](#)



SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

PRIMALJSTVA

Gordana Kalaica

**OSOBITOSTI SKRBI NOVOROĐENČETA S DOWN
SINDROMOM**

Završni rad

Split, 2014.

SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

PRIMALJSTVA

Gordana Kalaica

**OSOBITOSTI SKRBI NOVOROĐENČETA S DOWN
SINDROMOM**

Završni rad

Mentor:

Deana Švaljug, prof.

Split, 2014.

Zahvala

Hvala mojoj obitelji, Stipi i prijateljima koji su mi pomagali i bili mi potpora tijekom mog školovanja. Uz njih je sve bilo lakše! Od srca Vam hvala!

Zahvaljujem mentorici Deani Švaljug, prof. koja mi je savjetima i uputama ali prije svega toplinom, jednostavnosti i pristupačnosti omogućila pisanje ovog rada.

Hvala Udruzi Down Split na brošurama i razgovorima koji su mi pomogli i približili situacije u kojima se roditelji djece s SD nalaze.

Sadržaj

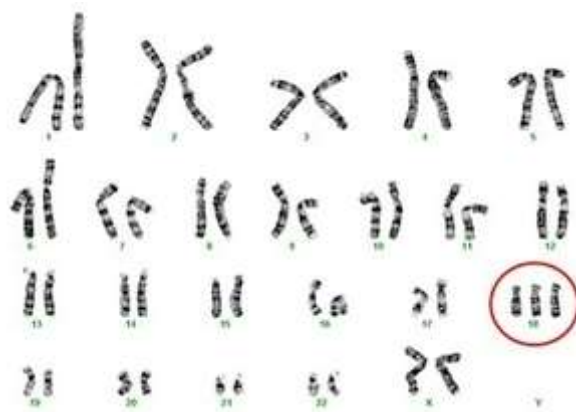
1. UVOD	1
1.1. Down sindrom	3
1.1.1. Utjecaj dobi trudnice na trisomiju 21.....	4
1.2. Povijest sindroma Down	5
1.3. Dijagnostika Down sindroma	7
1.3.1. Ciljana antenatalna skrb.....	8
1.4. Reakcija roditelja	10
1.5. Pristup i uloga primalje u edukaciji roditelja	12
1.6. Klinička slika Down sindroma	14
1.7. Komplikacije novorođenčadi	15
1.7.1. Srčane mane.....	16
1.7.2. Auditivne teškoće.....	17
1.7.3. Vizualne teškoće.....	18
1.7.4. Taktilne teškoće.....	18
1.7.5. Osjetilne teškoće.....	18
1.7.6. Kognitivne teškoće.....	18
1.7.7. Poteškoće hranjenja.....	19
1.8. Skrb za novorođenče s sindromom Down	19
1.8.1. Baby handling.....	20
1.8.2. Dojenje novorođenčeta.....	23
1.9. Prava osoba s Down sindromom	26
2. CILJ RADA	28
3. RASPRAVA	29
4. ZAKLJUČAK	31
5. SAŽETAK	32
6. SUMMARY	33
7. LITERATURA	34
8. ŽIVOTOPIS	35

1. UVOD

Ljudsko tijelo sastoji se od stanica, svaka stanica u svojem središtu ima jezgru u kojoj je smješten nasljedni materijal, tzv. geni, a grupirani su oko štapićastih struktura koje nazivamo kromosomima. Kod zdrave osobe, jezgra svake stanice sadrži 46 kromosoma, odnosno 23 para, naslijeđena od oba roditelja. Posebnu vrstu stanica čine muške i ženske zametne stanice. One s generacije na generaciju prenose genetski zapis ili kod, koji sadržava sve naše osobine. Nasljedni materijal u zametnim stanicama je podložan štetnim promjenama, mutacijama, tijekom starenja, ili prilikom dijeljenja stanica nakon oplodnje. Down sindrom (DS) uzrokuje pogrešan prijenos kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica, tako da se u jednoj stanici nađe višak cijelog ili dijela jednog kromosoma, kromosoma 21. Najčešće nastaje u jajnoj stanici prije, rjeđe nakon oplodnje, dok se u manjem broju slučajeva pojavljuje u spermijima. U tom slučaju stanice ne sadrže 46 kromosoma, već 47 jer se pojavljuje jedan prekobrojni kromosom, kromosom broj 21. Budući da postoje tri kopije 21. kromosoma, Down sindrom se često još naziva i "trisomija 21". Osim klasične trisomije 21, postoje i pacijenti s Down sindromom koji imaju dvije različite vrste stanica, jednu s normalnim brojem kromosoma, a drugu s 47 kromosoma, tzv. mozaicizam. Dakle, iako je ukupan broj kromosoma 46, prisutnost odvojenog dijela 21. kromosoma uzrokuje pojavu Down sindroma. To se naziva translokacija ili premještaj. Mozaicizam se javlja u samo jedan do dva posto slučajeva Down sindroma, a translokacija se javlja se u tri do četiri posto slučajeva. Unatoč godinama istraživanja, razlog nastajanja ovakve pogrešne podjele stanica još uvijek je nepoznat. Oblik javljanja Down sindroma ne ovisi o vanjskim činiteljima, niti se na njega može utjecati. Time se povećava i potreba genetskog savjetovanja roditelja, no mnogi liječnici još uvijek nisu u dovoljnoj mjeri upoznati s učestalošću pojave Down sindroma i napretku u dijagnosticiranju (1).

Iščekivanje i rođenje djeteta uzbudljivo je i sretno razdoblje za cijelu obitelj. Nije lako reći roditeljima da njihovo dijete ima Down sindrom. Nesumnjivo je da će se postavljanjem dijagnoze još nerođenog djeteta ili novorođenčeta iz temelja promijeniti životi cijele obitelji. Ukoliko se dijagnoza postavi prije rođenja, preporučljivo je

budućim roditeljima savjetovati da se pripreme za porođaj, upoznaju s roditeljima koji imaju djecu s SD, upoznaju s pedijatrima specijalistima za SD (2).



Slika 1. Prikaz kariotipa novorođenčeta s Down sindromom, trisomija 21. kromosoma

Mrežni udžbenik iz genetike.pmf.zagreb

Razgovor s roditeljima djece koja imaju SD uveliko će pomoći svladavanju stresa te teških osjećaja. Također je dobro odmah po postavljenoj dijagnozi educirati se o skrbi za novorođenče s SD, poželjno s ginekologom i primaljom.

Roditeljima treba, po rođenju djeteta s SD čestitati na rođenju njihova djeteta. Veliku važnost predstavlja je li postojala sumnja na SD, te očekuju li roditelji tu vijest. Komunikacija je ključna u ovakvim situacijama, te empatija uvelike pomaže. Roditeljima treba pristupiti na brižan i topao način, procijeniti njihovo ponašanje, ne biti napadan ukoliko ocijenimo da je roditeljima potrebno vrijeme da prihvate činjenicu, te je dobro pričekati vrijeme za razgovor kad oni budu spremni.

Nakon rođenja novorođenčeta s Down sindromom normalno je da to roditelji proživljavaju vrlo emotivno, zapravo kao što je slučaj i kod rođenja zdravog djeteta. No, u ovom slučaju čak i ukoliko je stanje dijagnosticirano prije rođenja, prvih nekoliko tjedana nakon rođenja posebno je teško razdoblje za roditelje, to je razdoblje učenja kako se nositi s novonastalom situacijom.

1.1. Down sindrom

Sindrom Down pogađa sve rasne skupine i može se javiti u bilo kojoj obitelji, bez obzira na zdravlje roditelja, ekonomsku situaciju ili način života, a unatoč godinama istraživanja, razlog nastajanja ovakve pogrešne podjele stanica ostaje nepoznat. Radi se o najčešćoj mentalnoj retardaciji u populaciji, po literaturi u djece čije majke imaju više od 35 godina, te da nastaje za vrijeme oogeneze tijekom prve mejotske diobe. Poznato je dakle, da kod žena starijih od 35 godina postoji povećan rizik da će roditi dijete s Down sindromom iako 80% takve djece imaju majke mlađe od 35 godina.

Uz navedenu statistiku i upozorenje da starije majke rađaju djecu s Down sindromom postoji i teorija da uzrok nerazdvajanja nije apsolutna starost žene nego starost jajašca koje treba biti oplodeno, a upravo bi ova teorija mogla pojasniti činjenicu da najveći broj djece s Down sindromom rađaju mlađe majke. Učestalost Down sindroma u općoj populaciji iznosi 1 na 600 porođaja, dok se velik broj plodova pobaci spontano.

Opstetričar čim posumnja na Down sindrom najprije se mora služiti neinvazivnim probirom, a to je moguće već od 11. tjedna gestacije na temelju ultrazvučnih nalaza i biokemijskih testova. Konačna dijagnoza postavlja se uvidom u kariogram ploda i to invazivnim metodama- biopsijom korionskih resica (10.-13. tjedna trudnoće), amniocentezom ili kordocentezom (nakon 18. tjedna trudnoće).

Prenatalna dijagnoza trisomije 21 je moguća. Provodi se invazivnim metodama, analizom stanica dobivenih amniocentezom tijekom 14.-18. tjedna gestacije. Amniocentezu radi ginekolog iglom za punkciju plodove vode kroz trbuh trudnice uz pomoć ultrazvuka. Komplikacije i spontani pobačaji javljaju se 1 na 200 amniocenteza.

Kriteriji za prenatalnu dijagnostiku su:

1. Bolest dovoljno teška da je vrijedno prekinuti trudnoću
2. Liječenje nedostatno ili je nemoguće
3. Prekid trudnoće prihvatljiv za oba bračna partnera
4. Siguran test za prenatalnu dijagnostiku dostupan
5. Genetski rizik za trudnoću dovoljno visok

Prema zakonu RH prekid trudnoće je, pri dokazanoj trisomiji, dozvoljen do 22. tjedna gestacije uz potpisani zahtjev trudnice (4).

1.1.1. Utjecaj dobi trudnice na pojavu trisomije 21

Povezanost između dobi trudnice i trisomije 21 se prvi put spominje 1909. godine. Prije uvođenja biokemijskog testa probiralo se isključivo na temelju dobi trudnice. Stoga se svakoj trudnici starijoj od 35 godina indicirala neka od invazivnih metoda prenatalne dijagnostike. Stopa otkrivanja sindroma Down iznosila je samo 30%, a veliki broj fetusa bio je nepotrebno izložen rizicima invazivne dijagnostike.

UZV biljezi trisomije 21 danas se rade trudnicama prema tromjesečju trudnoće. U prvom tromjesečju to su zadebljanje nuhalnog nabora, odsustvo nosne kosti, reverzni protok u duktus venosus. U drugom tromjesečju to su neimuni fetalni hidrops, cistični higrom vrata (4).

Tablica 1. Odnos dobi majke i vjerojatnosti za Down sindrom na porođaju

Dob majke	Vjerojatnost za Down sindrom u 12. tjednu trudnoće	Vjerojatnost za Down sindrom na porodu
20	1:1070	1:1530
25	1:950	1:1350
30	1:630	1:900
32	1:460	1:660
34	1:310	1:450
35	1:250	1:360
36	1:200	1:280
38	1:120	1:170
40	1:70	1:100
42	1:40	1:55
44	1:20	1:30

Izvor: <http://www.podobnik.hr/odjel/trudnicka-i-ginekoloska-ambulanta/rani-kombinirani-probir/>

1.2. Povijest Down sindroma

Down sindrom postojao je i puno prije nego što je medicinski istražen, a dokaz je arheološki nalaz lubanje djeteta u starom saksonskom grobu koja je imala sve anatomske osobine SD (mikrokraniju, brahicefaliju, hipoplaziju orbita, proširen sfenoidni kut).

Prvi pisani opis sindroma Down načinio je liječnik Esquirol 1838. godine, a iscrpnu kliničku sliku psiholog Seguin 1846. u djelima „Pedagogija za slaboumne“ i „Idiotija i njeno liječenje fiziološkim metodama“.

Liječnik Langdon Down napisao je 1866. godine djelo „Opažanja o etničkoj klasifikaciji idiota“. U svom privatnom sanatoriju za umno zaostalu djecu naslijeđenom od oca liječnika, Down je među štićenicima susreo oko 10% djece koja su međusobno sličila kao da su braća, pa je pretpostavio da je i njihovo stanje genetski slično. Down je taj oblik slaboumnosti odvojio od ostalih oblika zamijetivši da je mongolizam, kako ga je nazivao, neobičan fenomen koji zahtjeva istraživanje.

Etnička teorija nije postala popularna, ali je ipak u nazivlju o sindromu Down dugo upotrebljavan pojam mongloid. Iako je većina znanstvenika tvrdila da osobe sa sindromom Down nemaju prave sličnosti s mongolskim narodima, neki znanstvenici su podupirali Downa i njegovu teoriju. Jedan od njih nije ih smatrao samo slične s mongolskim narodima, nego je otišao i dalje, smatravši sindrom Down ne samo regresijom prema istočnjačkim narodima nego i prema čovjekolikom majmunu, zbog postojanja majmunske brazde na dlanu osobe s sindromom Down, a koja se nalazi i na dlanu čovjekolikog majmuna.

Znanstvenici Fraser i Mitchell su 1876. godine opisali 62 djeteta s sindromom Down nazvavši ih „Kalmack idioti“. Uočili su da tu djecu, nakon umjetnih prekida trudnoće rađaju majke starije od 35. godina. Primijetili su da i da djeca žive kraće zbog često prisutnih popratnih srčanih grešaka i slabijeg imuniteta. Obavljajući autopsiju djeteta s sindromom Down, prvi su uočili siromašnu primitivnu arhitekturu mozga, osobito čeonog i sljepoočnog režnja.

Prvi liječnik koji je započeo istraživanja u kontinentalnom dijelu Europe bio je Nijemac Neumann koji je 1899. godine u Berlinskom liječničkom društvu, prikazao djecu s sindromom Down. Patolog Virchow se usprotivio tom prikazu tvrdeći da je sindrom Down zapravo kongenitalni rahitis udružen s sporadičnim rahitisom, a ne novi sindrom. Talijani objavljuju prve članke o sindromu Down 1903. godine, a Rusi tek 1906. godine.

Američki liječnik Herrman je 1905. godine opisao sindrom Down, a radovi o toj kliničkoj slici objavljeni su još kasnije. Od 1910. godine do 1960. godine povećava se broj literaure uglavnom o kliničkim specifičnostima djece sa sindromom Down.

Pedijatar Ivan Kohler je u Hrvatskoj prvi put, pod imenom mongoloidna idiotija, ovaj sindrom spomenuo na skupštini Zbora liječnika Hrvatske. Održanoj u rujnu 1925. godine. Prikazao je četveromjesečno dijete sa sindromom Down.

Jerome Lejune, francuski genetičar je 1958. godine otkrio da posebnosti djece koju je Langdon Down opisao leži u činjenici da se radi o kromosomskom poremećaju. Na samom početku svoje medicinske karijere privlačila ga je zamisao o istraživanju mentalno hendikepirane djece, često izolirane u ustanovama i uskraćene terapije, koja bi im mogla olakšati zdravstvene tegobe.

Jedna skupina znanstvenika već je nagađala da je sindrom Down uzrokovan greškom u kromosomima. Slijedeći taj trag i koristeći tehnologiju kariotipizacije, Lejeune je 1958. godine otkrio da pacijenti s Down sindromom posjeduju jedan dodatni kromosom na 21. paru. Tako je nastala genetska dijagnoza poznata kao trisomija 21. To je otkriće bilo od neprocjenjive važnosti za ljude s opisanim stanjem. Lejune nije ostao samo na području znanosti, nego je nastojao i ljude osvijestiti da osobe pogođene ovim sindromom imaju pravo na ljudsko dostojanstvo i potrebu za ljubavi.

Ubrzo nakon Lejune-a počela su kromosomska ispitivanja i u Hrvatskoj. U listopadu 1959. godine pedijatrica Ljiljana Zergollern i endokrinolog Danilo Tepavčević su uspjeli u vrlo skromnim uvjetima rada citogenetički ispitati kulturu stanica koštane srži i u staničnim jezgrama izdvojiti 47 kromosoma. Rad je objavljen 1962. godine. Prvu tezu naslova „Down sindrom u svijetlu moderne citogenetike s posebnim osvrtom na djecu rođenu od mladih majki“ obranila je 1967. godine Lj. Zergollern.

Od tog vremena napisan je veliki broj članaka, magisterija i doktorata u domaćim i svjetskim znanstvenim časopisima. Za to su zaslužni i također i hrvatski znanstvenici koji su pokazali znanje, želju i interes za istraživanje ovog, još uvijek u potpunosti neistraženog sindroma.

Također je učinjeno mnogo po pitanju socijalizacije osoba s sindromom Down. Za to su uz zdravstveno osoblje zaslužne i obitelji osoba sa SD koje su izborile pravo društvene integracije, time i rehabilitacije, edukacije i socijalizacije (4).

1.3. Dijagnostika Down sindroma

Kako bi se na vrijeme otkrile moguće kromosomopatije i malformacije ploda, između 11. i 14. tjedna trudnoćama se može napraviti rani kombinirani probir. Najefikasnija metoda koja se koristi i koja otkriva SD je rani kombinirani probir.

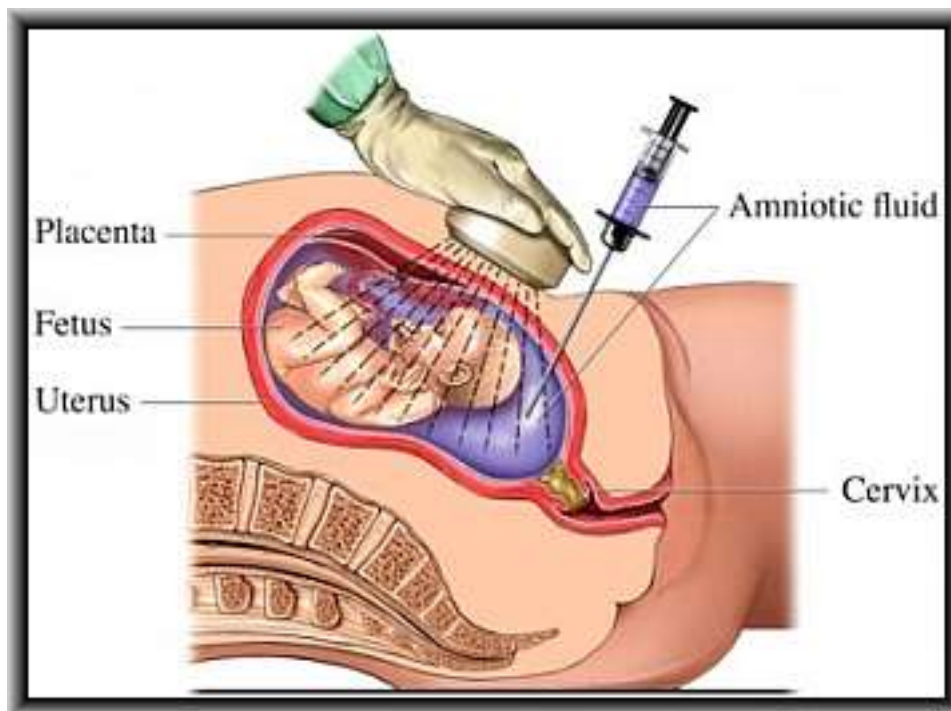
Jedan od glavnih uzroka perinatalne smrtnosti i morbiditeta su kromosomopatije i malformacije ploda. Većina djece se rađa potpuno zdrava, a u 3-5% sve novorođenčadi javljaju se urođene anomalije. Najčešći uzrok fizičkog ili mentalnog ograničenja je SD. Svaka žena može roditi dijete s SD, ali je veći rizik u trudnica iznad 35 godina (5).

Kako bi se zaštitila i mlađa populacija žena, stajalište je suvremene medicine da se svim trudnicama, bez obzira na dob, ponudi test probira za SD iz krvi majke.

Testovi probir (screening testovi) brzi su i jednostavni, no nisu toliko precizni kao dijagnostički invazivni testovi kariotipizacije ploda pa imaju veći rizik lažno pozitivnih ili lažno negativnih nalaza. Zbog toga se trajno usavršavaju i upotpunjuju.

Nuhalni nabor je u djece s trisomijom 21 povećan uslijed nakupljanja tekućine u stražnjoj strani vrata. Samo mjerenje nuhalnog nabora u 10.-14. tjednu pri standardnim uvjetima u kombinaciji s dobi majke, omogućava otkrivanje 72% plodova s trisomijom 21 uz 5% lažno pozitivnih nalaza.

Trudnice u kojih se probirom ustvrdi povećani rizik za rođenje djeteta s SD treba uputiti na genetsko informiranje gdje će im biti ponuđene invazivne dijagnostičke tehnike, najčešće amniocenteza (4).



Slika 2. Amniocenteza pod kontrolom ultrazvuka

www.pedijatri.org

1.3.1. Ciljana antenatalna skrb

Uzimajući u obzir da danas suvremena perinatalna zaštita pokriva kompletnu zaštitu majke i ploda u perinatalnom razdoblju koja, između ostalog, pokriva i skrb za vrijeme intrauterinog života s ciljem rađanja zdravog, donošenog i eutrofičnog novorođenčeta, antenatalna zaštita usmjerena je na traženje, dijagnostiku i liječenje stanja i bolesti koja mogu ugroziti zdravlje trudnice i ploda. Upravo je identifikacija ugroženih trudnoća prvi korak prema prevenciji i liječenju stanja koja ugrožavaju život fetusa ili novorođenčeta. Kroz nadzor trudnoće, odnosno kroz dovoljan broj kvalitetnih pregleda probiru se rizične trudnoće kod kojih je onda potreban pojačani nadzor, odnosno pojačana ciljana antenatalna skrb, s posebnim naglaskom na trudnice s prethodnim pobačenim ili rođenim djetetom s kromosomskim aberacijama i onima s obiteljskom anamnezom kromosomopatija, kao i starijim ženama.

Ciljana antenatalna skrb obuhvaća:

U I. tromjesečju, između 11.-14. tjedna trudnoće (najidealnije u 12.) radi se kombinirani probir koji obuhvaća kombinirano praćenje i otkrivanje

1. Ultrazvučnih biljega kromosopatija („mini-anomaly scan“):
 - nuhalni nabor
 - maksilarna jezgra
 - nosna kost
 - doplerski protok u ductusu venosusu tijekom atrijske kontrakcije
 - trikuspidalna regurgitacija
2. Rani biokemijski probir, koji obuhvaća određivanje serumskih biljega:
 - PAPP-A (Pregnancy-associated plasma protein A)
 - free β -hCG (slobodnog-korionskog gonadotropina /beta-HCG)
 - alfa- fetoprotein (AFP) (12)

Temeljem kombiniranog probira i starosne dobi trudnice se svrstaju u skupinu s niskim (rizik manji od 1:1000), srednjim (rizik između 1:51 – 1:1000) ili visokim rizikom (rizik veći od 1:50), a točnost kombiniranog probire procjenjuje se na 90-95%.

Faktori koji mogu utjecati na rezultate testova prenatalnog skrininga su: godine majke, tjelesna težina majke, etničko porijeklo, in-vitro fertilizacija (IVF), insulin - ovisni diabetes mellitus, pušenje, blizanačka trudnoća, vaginalno krvarenje, te testiranje nakon amniocenteze.

Ako trudnica ne stigne obaviti kombinirani probir u prvom tromjesečju ili rezultati tog probira nisu jednoznačni, postoji mogućnost obavljanja biokemijskih testova u drugom tromjesečju, između 14. - 18. tjedna trudnoće, odnosno 16.– 20. tjedna trudnoće (12) koji obuhvaćaju:

3. Dvostruki probir (*double test*): estriol i slobodni- β hCG
4. Trostruki probir (*triple test*): nekonjugirani estriol, ukupni β -hCG i alfa-fetoprotein (12)
5. Četverostruki probir (*quadruple test*): uz biokemijske markere tripple testa uključuje i inhibin A (ne provodi se u RH)

Na temelju tih biokemijskih parametara u krvi trudnice procjenjuje se individualni rizik za Down sindrom čija je točnost 60-70 %, dok je za druge kromosomaopatije oko 50 %, a negativan probir ne daje potpunu garanciju da je dijete zdravo.

U sklopu kombiniranog probira kromosomopatija u II. tromjesečju provodi se između 18. i 22. tjedna ultrazvučni pregled odnosno “3D anomaly scan” pri kojem se detaljno prati:

- fetalna anatomija i otkrivaju eventualne strukturne abnormalnosti fetusa
- provjera točnosti tjedna trudnoće ultrazvukom (o čemu ovise razine ispitivanih tvari u krvi)
- provjera broja plodova (blizanci, trojci itd. uzrokuju drugačije razine ispitivanih tvari u krvi).

1.4. Reakcija roditelja

Postavljanje dijagnoze Down sindroma u novorođenog djeteta, bitno mijenja život roditelja i čitave obitelji. Stoga je važna dobra informiranost o tom poremećaju, poteškoćama koje nosi, izazovima koji obitelj očekuju, kao i podrška šire zajednice.

Spoznaja o rođenju novorođenčeta s Down sindromom izrazito je stresna za roditelje, no treba istaknuti da se, zahvaljujući razvoju edukacijsko-rehabilitacijske znanosti uvelike promijenio odnos društva prema osobama s posebnim potrebama. Te promijene vidljive su u podizanju društvene svijesti, ali i uvažavanju ljudskih prava. Vijest da imaju dijete s posebnim potrebama mnogi roditelji dočekuju šokom i odbijanjem. Ne vjeruju da je to istina i grčevito tragaju za potvrdom da su u pravu. Mnogo čitaju, kontaktiraju bezbroj stručnjaka u nadi da će pronaći jednoga koji će im reći to što žele čuti: da će se život nekako vratiti u normalu. Istodobno osjećaju veliku krivicu i ljutnju. Oba roditelja okrivljuju sebe da su uzrokovali problem. Također okrivljuju jedan drugoga. Također se u tajnosti mogu ljutiti i na dijete zato što je razorilo život kakav su imali. Krivnja, ljutnja i žalost mogu ih paralizirati. Neki članovi obitelji pokušavaju se snalaziti tako da postaju savršeni, odlučni da pronađu savršeno rješenje. Drugi postaju povučeni ili depresivni. Neki postaju svjesni svojih osjećaja i

pronalaze iznimnu snagu i potencijale da se nose s njima. Neki poriču tugu i razočaranost, frustriranost i ljutnju, i umjesto toga počinju pretjerano kontrolirati, kao da će dodatnim teškim trudom natjerati dijete na željeni učinak, smanjiti njegovu teškoću. Drugi su roditelji toliko tužni i razočarani zbog svojeg djeteta da se ponašaju neprijateljski i odbojno. Povlače se kako fizički, tako i emocionalno, svodeći svoje interakcije na minimum. Neki roditelji bježe od istine te se pretvaraju kako dijete i njegova teškoća ne postoje. Ponekad se roditelji ponašaju pretjerano zaštitnički prema djetetu. Boje ga se ostaviti izvan svojeg pogleda, sprečavaju ga u pokušaju da učini nešto samostalno, ne dopuštaju mu da se druži s drugom djecom.

Od najranijeg djetinjstva pažnja roditelja usmjerena je na zdravlje, rast i razvoj njihova djeteta, odnosno na uspoređivanje s postojećim parametrima „urednog razvoja“. I roditelji djece „urednog“ razvoja nerijetko se zapitaju da li je s njihovim djetetom sve u redu, pa je nepotrebno posebno naglašavati da su roditelji djece s Down sindromom mnogo češće zabrinuti pred istim pitanjem.

Osim pitanja oko zdravstvenih parametara na koja roditelji dobivaju odgovore od liječnika, roditelj i sam može usmjeriti pažnju na neke pokazatelje kao što su:

- okreće li dijete glavicu u smjeru dolaska zvuk
- promatra li majčino lice, reagira li na njega
- reagira li na dozivanje vlastitog imena
- glasa li se i kako
- u kojoj mjeri slijedi uobičajen motorički razvoj, kad je počelo podizati glavicu, kad se okreće s trbuha na leđa.

Roditeljstvo djeteta sa smetnjama u razvoju vještina je koja se uči i zahtijeva posebnu obuku. Edukacija roditelja samo je jedan od brojnih važnih procesa rehabilitacije i rehabilitacije osobe s Down sindromom. Roditelji su od velike važnosti u planiranju i izvođenju svih aktivnosti koje su namijenjene djetetu i obitelji u kojoj ono živi. Oni su nezamjenjivi članovi tima jer najbolje poznaju svoje dijete i najviše vremena s njime provode. Zato je važno da roditelji budu educirani od strane stručnjaka kako bi mogli prepoznati bitne znakove u razvoju djeteta. Kontinuiranom razmjenom informacija sa stručnjacima mogu najučinkovitije riješiti mnoge probleme koji se javljaju tijekom razvoja i rasta djeteta. Svaka obitelj s članom s Down sindromom svakodnevno se

susreće s borbom za jednakost i pristup onim uslugama koje zdravi ljudi znatno lakše ostvaruju. Djeci s Down sindromom potrebna je posebna pažnja tijekom odrastanja, provođenje fizikalne terapije te posebnih metoda učenja. To iziskuje mnogo slobodnog vremena za roditelje i dodatna financijska sredstva. Velikim radom i zalaganjem oni mogu postići da se djeca puno bolje razvijaju i uključe u društvo. Postignuti rezultati kod djeteta upravo su rezultat angažmana oko bolesnog djeteta. Većina roditelja odlučuje se odgojiti svoje dijete bez obzira na poteškoće. Predstoji im život pun izazova i frustracija, što može dovesti do iscrpljenosti. Napori roditelja prvenstveno su usmjereni prema djetetu i borbi za što boljom rehabilitacijom i socijalizacijom. Kako djeca odrastaju roditeljima je sve teže. Zahtjevi su sve veći, a snaga roditelja posustaje. Stoga je važno da roditelji vode brigu i o sebi i svojem zdravlju, kako bi bolesnom djetetu mogli pružiti sve što mu je potrebno (6).

1.5. Pristup i uloga primalje u edukaciji roditelja

Ne postoji lak način informiranja roditelja da njihovo dijete ima Down sindrom. Ukoliko se dijagnoza postavi prije rođenja, preporučljivo je unaprijed se pripremiti za sve predstojeće izazove. Prije svega, važno je porazgovarati s liječnikom o mogućnostima pronalaska pedijatra ili specijalista koji imaju iskustva s djecom s Down sindromom, te pokušati naučiti što se više može o sindromu, uz pomoć knjiga, časopisa, Interneta, iskustava drugih ljudi. Razgovor s drugim roditeljima djece s Down sindromom može uvelike pomoći u svladavanju teških osjećaja. Također može pomoći da se unaprijed dozna kakvi izazovi ih očekuju, pa da se otkriju i oni dobri i veseli trenuci roditelja i njihove djece.

Roditelje je potrebno dobro informirati o samom poremećaju, njegovim karakteristikama i osobinama, pružiti im psihološku pomoć kako bi što bolje prihvatili svoje dijete upravo takvo kakvo jest i kako bi na osnovu tih saznanja mogli pratiti motorički razvoj svog djeteta i na vrijeme uočiti odstupanja koja se mogu javiti. Veliku ulogu u tome imaju liječnik i primalja koji su prve osobe koji roditelji susreću. Oni će pružiti potporu obitelji, poticati roditelje da zajedno sudjeluju u odgoju svog djeteta, da mu pruže mnogo ljubavi i strpljenja, jer radi se o izuzetno emotivno toploj djeci,

tolerantnoj i blage naravi. Primalja će upoznati majku sa poteškoćama koje se mogu javiti pri dojenju i hranjenju zbog specifičnosti mišićnog tonusa, opuštenijih ligamenata i hiperfleksibilnih zglobova. Važno je savjetovati majku da promatra svoje dijete te ako zapazi poteškoće kod djeteta u smislu otežanog gutanja, dijete se zagrcava, i zadržava mlijeko u ustima da potraži savjet i kod svog pedijatra, kod logopeda koji se bavi dječjim teškoćama gutanja te stručnjaku za rane intervencije. Primalja će objasniti majci i podučiti je koliko je važan «baby handling» za poticanje ranog motoričkog razvoja djeteta kao i facijalna stimulacija djeteta kao pomoć pri dojenju i hranjenju. Roditelje treba poticati da se čim više bave svojim djetetom jer su oni važna karika u procesu rehabilitacije i socijalizacije. Trebaju ohrabrivati dijete tijekom učenja, zadržati pozitivan optimistični stav te prihvatiti neuspjeh kao mogući rezultat učenja. Društvo još uvijek nema razumijevanja za djecu s posebnim potrebama jer se prečesto gleda samo izgled a ne osoba, dijete, ljudsko biće. Roditelje treba poticati da ne skrivaju svoje dijete (mnogi osjećaju sram) već naprotiv da ga uključe u svakodnevne aktivnosti kao ravnopravnog člana u skladu s njegovim mogućnostima. Roditelji trebaju poticati dijete na istraživanje i upoznavanje okoline što također može utjecati na motorički, spoznajni i komunikacijski razvoj djeteta.

Pritom posebnu pozornost treba usmjeriti na podržavanje i poticanje dječje znatiželje za istraživanjem okoliša, što znači pružiti djetetu u svakodnevnim aktivnostima raznovrsne prilike za napredak. Uz to djetetu treba osigurati i optimalne socijalne uvjete u kojima će dijete socijalno i komunikacijski napredovati.

Uz uobičajeni angažman roditelja, najčešće će biti potrebno i uključivanje u dodatne rehabilitacijske programe koji su namijenjeni osobama s posebnim potrebama i njihovim obiteljima, a to su: odlasci u ustanove za provođenje medicinske gimnastike, savjetovanje s psihologom za potrebe procjene sposobnosti i njihova optimalnog poticanja, osiguravanje dolazaka fizioterapeuta u kuću, organiziranje patronažne službe, rehabilitatora, logopeda, odnosno socijalnog radnika radi ostvarivanja prava na postojeće mogućnosti. Roditelje je potrebno savjetovati da potiču dijete na osamostaljivanje, na jezično govorne sposobnosti koje su preduvjet usvajanja čitanja i pisanja.

Roditeljska briga i skrb za dijete s Downovim sindromom nikad ne prestaje. Kako dijete raste tako je potrebno povećavati stupanj osamostaljivanja. Potrebno je usmjeriti roditelje ka «pružanju dozvole za odrastanje», jer se često puta roditelji oglašuju na potrebe svoje djece (7).

1.6. Klinička slika Down sindroma

Novorođenčad s Down sindromom obilježava mnogo karakterističnih tjelesnih obilježja. Zbog specifičnog fizičkog izgleda na sindrom Down najčešće se može posumnjati odmah nakon porođaja, ali postoje slučajevi kada tek nalazom kariotipa utvrđujemo postojanje SD. Kariotip prikazuje broj, veličinu i izgled kromosoma izoliranih iz jedne stanice.

Kliničke promjene koje se događaju u novorođenčadi s SD su:

Glava i lice – mikrocefalija, brahicefalija, zaravnjeni okciput.

Oči – postavljene koso, epikantus, Brushfieldove pjege, telekatus, katarakta, strabizam, nistagmus, konjuktivitis, slabovidnost.

Nos – udubljeni korijen nosa, nosnice uvrnute prema gore.

Usta – mala usta, izbočeni, izbrazdani jezik, široko otvorena usta, mala donja čeljust, nepravilna denticija, široko nepce, rascjep usnice i nepca (rijetko) te spuštene kutovi usana.

Uši – male nisko položene uške, u 90% oboljelih javlja se naglušnost.

Vrat – kratak s pojačanim kožnim naborima.

Srce i prsni koš – razmaknute bradavice, kratka prsna kost, srčane greške (javljaju se u 30-40% oboljelih).

Mišićno – koštani sustav – malformacije kostura, slabost mišića, pupčana kila, hiperelasticitet zglobova, nestabilna patela.

Udovi – široke šake, klinodaktilija petog prsta, transversalna brazda na dlanu, tj. brazda 4 prsta, široki razmak između palca i drugog prsta na stopalu(8).



Slika 3. Fenotipske karakteristike novorođenčeta s SD

www.elsevierhealth.eu

1.7. Komplikacije novorođenčadi s sindromom Down

Novorođenčad sa SD nailazi na mnoge komplikacije odmah po rođenju te se skrbi na odjelu neonatologije. Potrebna im je posebna liječnička i primaljska skrb zbog povećanog rizika od mnogobrojnih zdravstvenih problema.

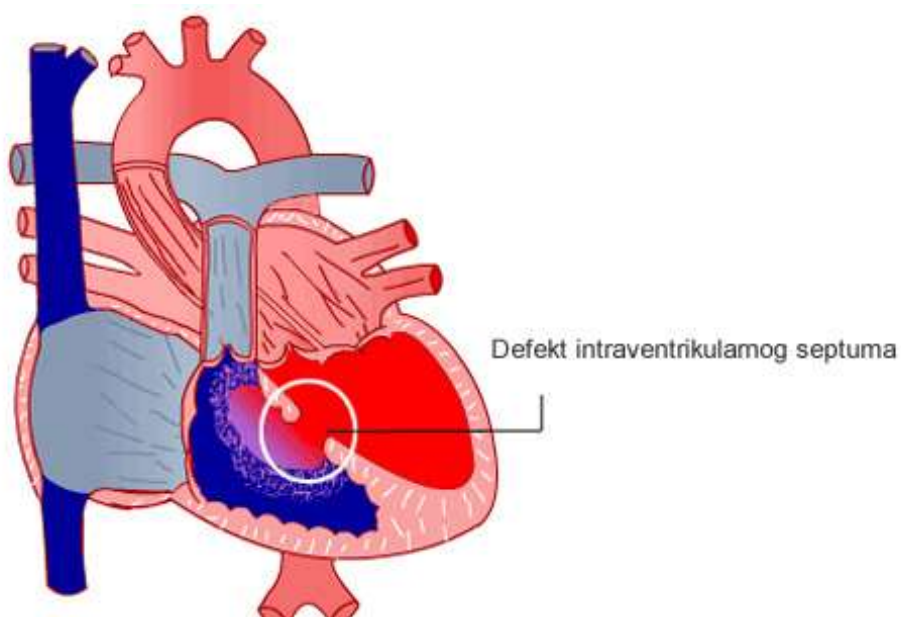
1.7.1.Srčane mane

Prirođene srčane mane javljaju se u oko 40% novorođenčadi. Defekt septuma najčešći je tip prirodnih mana na koji otpada 9%. Defekt septuma prozrokuje povećanje krvi u jednoj ili više srčanih komora.

Tetralogija Fallot je kombinirana srčana mana koju čine četiri defekta a prozrokuje nizak nivo kisika u krvi. Glavni simptom ove mane je gubitak daha.

Otvoren ductus Botalli je kanal koji se zatvara 24 sata poslije rođenja. Kad se ne zatvori u potpunosti kisik obogaćuje krv, što znači da se krv ispumpava iz pluća i vraća se natrag u pluća što stvara dodatno opterećenje na srce (9).

Novorođenčad sa SD odmah po porođaju bude oprezno pregledana od strane dječjeg kardiologa upravo zato da bi srčani defekti bili uočeni i liječeni što prije moguće.



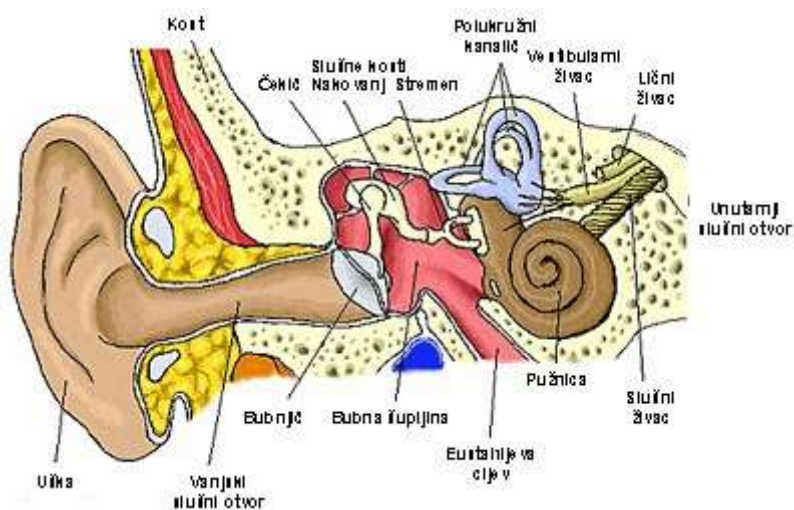
Slika 4. Prikaz defekta intraventrikularnog septuma, najčešćeg defekta kod SD

www.medicina.inf

1.7.2. Auditivne teškoće

Procjenjuje se da 65-80% djece s Down sindromom ima konduktivno oštećenje sluha koje nastaje zbog infekcije uha i nakupljanja tekućine u uhu, koji sprječavaju da se zvuk uspješno i dosljedno prenosi. Pod oštećenjem sluha ne smatra se samo gluhoća. Daleko je veći broj raznih naglušnosti, gdje djeca ne čuju neke specifične frekvencije i glasnoće zvuka, a ako dijete konstatno ne čuje neke zvukove u svom okruženju, ne može ni naučiti obratiti pozornost na njih. Manji postotak djece sa SD ima stalni gubitak sluha uzrokovan oštećenjem unutrašnjeg uha ili slušnog živca.

U Hrvatskoj je mali postotak djece s otkrivenim oštećenjem sluha, što upućuje na to da onu najvjerojatnije nisu ni otkriveni nego se njihove teškoće tumače smanjenim intelektualnim sposobnostima (3).



Slika 5. Prikaz vanjskog, srednjeg i unutarnjeg uha

www.zdravlje.hzjz.hr

1.7.3. Vizualne teškoće

Strabizam, kratkovidnost i dalekovidnost su vrlo česti kod djece s SD, ali njih je moguće lako ispraviti i korigirati pomagalima. Potrebno je vježbati vizualnu pažnju, kontakt očima i vizualno praćenje predmeta pokretima očiju u najranijoj dobi.

1.7.4. Taktilne teškoće

Taktilne vještine uključuju dodirivanje rukama, usnama i jezikom i pomažu djeci uspostaviti kontakt s osobom, predmetom i cijelom okolinom.

Mnoga djeca s SD su vrlo osjetljiva na dodir i razvijaju taktilnu obranu. Potrebno je napraviti program vježbi kao što su masaže ruku, nogu i tijela.

1.7.5. Osjetilne teškoće

Mnoga novorođenčad s SD imaju teškoće senzorne integracije ili sposobnost primanja točnih osjetnih informacija iz okoline, njihove koordinacije i integracije.

Zbog toga novorođenče može biti osjetljivo na zvuk, dodir i pokret i vizualne podražaje, može vrištati, povlačiti se. S druge strane, može biti neosjetljivo, slabije reagirati na stimulacije ili tražiti intenzivne stimulacije.

1.7.6. Kognitivne teškoće

Sniženo intelektualno funkcioniranje kod djece s SD širokog je raspona, a u novorođenačkoj dobi nitko ne može procijeniti kakve intelektualne sposobnosti novorođenče ima, te u kom će rasponu funkcionirati.

1.7.7. Poteškoće hranjenja

Hranjenje je vrlo važna aktivnost u svakodnevnom životu novorođenčeta. Kroz tu aktivnost dijete dobiva hranu da bi preživjelo i raslo, ali i vježba mišiće potrebne za razvoj govora.

Novorođenčad sa SD imaju medicinske i senzorne probleme koji otežavaju hranjenje. Često imaju poteškoća u obradi osjeta u ustima, preosjetljivi su na dodir i stimualciju lica, zbog hipotonusa mogu otežano sisati i gutati, imaju poteškoće s kontrolom jezika (3).

1.8. Skrb za novorođenče s Down sindromom

Primaljska skrb za novorođenče s Down sindromom se ne razlikuje značajno od skrbi za zdravo novorođenče, ali postoje specifičnosti. Nakon porođaja, roditeljima treba dati informacije o standardnim podacima kao što su porođajna težina i duljina, APGAR score te omogućiti roditelji vrijeme s novorođenčetom. Važna je potpora primalje, jer majčine reakcije kao što su tuga, bijes, očaj, ljutnja može biti posljedica neznanja, pa je potrebno biti siguran da je roditelj shvatila što je sindrom Down.

U tom vremenu nemoguće je dati sve informacije o SD, ali je potrebno odgovoriti na sva pitanja koja imaju roditelji, ali ih ne opteretiti velikom količinom informacija. U prvom razgovoru pozornost treba obratiti na razuvjeravanje roditelja da su oni krivci što novorođenče ima SD, te kratku etiologiju simptoma.

Priopćiti dijagnozu roditeljima u trenutku i u prvim trenucima po rođenju novorođenčeta nije lako, ali treba biti obavljeno sa što više znanja, iskustva i empatije.

Problemi u novorođenačkom razdoblju kod SD i specifičnosti skrbi:

- Problemi s kožom, koža je posebno suha - za kožu sklonu pucanju i stvaranju ojedina potrebno je redovito održavanje higijene, kupanje i pranje, po izlasku iz novorođenačkog razdoblja dozvoljeno je, umjesto sapuna i detergenata, korištenje dječjih ulja za kupanje, kao i masiranje tijela.

- Sklonost infekcijama, posebno bolestima dišnih putova zbog slabijeg imuniteta u usporedbi s ostalom novorođenčadi - potrebno je vlaženje zraka i kontrola temperature prostorije u kojoj dijete boravi i spava od 18 °C čime se može spriječiti začepjenost nosa, a disanje novorođenčeta još dodatno olakšati korištenjem fiziološke otopine i pumpice za čišćenje sekreta iz nosa.
- Novorođenčad često ima mala usta, zbog čega se čini da im je jezik povećan, te nekontrolirano izviruje - Masaža lica ima pozitivan učinak na mišiće lica i jezika kod novorođenčeta, u kasnijem razdoblju glasanje i izvođenje grimasa (orofacijalna gimnastika) pridonose vježbanju mišića lica i jezika.

Zdravstvene teškoće vezane za srčane greške vrlo su različite, kao i simptomi koji na njih ukazuju: boja kože (blijeda, siva, plava), brzina disanja ili otežano disanje te oblik prsnog koša i šum na srcu.

Temeljem pregleda, UZV srca, EKG, RTG srca i pluća neonatolog će znati vrstu i težinu srčane greške te postoji li potreba za liječenjem i operacijom.

Neurološke poteškoće je potrebno na vrijeme uočiti, konvulzije se javljaju u 5-10% novorođenčadi te ih primalja treba prepoznati. Pojavnost epilepsije u novorođenčadi sa SD nije česta, ali je viša nego u zdrave novorođenčadi.

1.8.1. Baby handling

Novorođenče s SD ima u različitoj mjeri posebnost lokomotornog sustava što se posebno odnosi na mišićnu hipotoniju i pretjeranu fleksibilnost zglobova. To može biti uzrokom raznih ortopedskih poteškoća. Kao prevencija tih poteškoća prilikom previjanja, oblačenja te svakog postupka s novorođenčetom koristi se 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.

Pravilnim postupanjem s novorođenčecom zaustavljaju se neželjeni pokreti te se uspostavlja normalni tonus. Izvodi se koristeći ključne točke tijela od kojih kreću i normalne i abnormalne kretnje, npr. glava, vrat, kralježnica, ramena. Vrlo je važna educiranost primalje koja će i roditeljima novorođenčeta prenijeti znanja o baby handlingu, jer ispravnim dizanjem, spuštanjem, presvlačenjem može se onemogućiti razvoj nefizioloških pokreta (izvijanje natrag u luku, spastičnost, nemogućnost kontrole glave i vrata). Ispravnim postupcima novorođenčevom mozgu se šalju informacije o pravilnim položajima i kretnjama. Na taj način novorođenče stalno prima pravilne informacije.

Kod podizanja novorođenčeta iz ležećeg položaja potrebno ga je prvo postaviti na bok, noge lagano skvrčiti i poduprijeti ga smotanom pelenom, te ga preko svoje ruke zarotirati na stranu.



Slika 6. *Pravilno podizanje novorođenčeta*

Prilikom spuštanja novorođenčeta ide se obrnutim redoslijedom od podizanja, najprije se drži bočno na svojoj ruci, prvo se spusti bočno na guzu i kuk i polagano spusti na podlogu.



Slika 7. Pravilno spuštanje novorođenčeta

Prilikom previjanja novorođenčeta primalja stavlja ruku između novorođenčevih nogu i pridržava njegovu natkoljenicu, a drugu nogu nasloni na svoju ruku (11).



Slika 8. Pravilno previjanje novorođenčeta

1.8.2. Dojenje novorođenčeta

Dojenje je najbolja, najprirodnija prehrana za svako novorođenče. Njegov značaj još je veći kad se novorođenče rodi s komplikacijama.

Koristi koje majka i novorođenče s Down sindromom dobivaju dojenjem posebno su važne na slijedećim područjima:

Jačanje imuniteta i normalne funkcije crijeva jer su novorođenčad s Down sindromom sklони respiratornim infekcijama i probavnim problemima. Antitijela prirodno prisutna u majčinom mlijeku i proteini prilagođeni probavi u ljudskom probavnom sustavu omogućavaju bolji rad crijeva.

Bolja koordinacija usta i jezika- sisanje tijekom dojenja vježba mišiće usta i jezika što poboljšava koordinaciju jezika i usta, tako da dojena novorođenčad kasnije pokazuje manje problema s razvojem govora.

Kontakt kože na kožu koji je prirodan prilikom dojenja omogućava potrebnu stimulaciju za što potpuniji razvoj novorođenčeta.

Bliskost između majke i novorođenčeta povećava povezanost, što novorođenčetu daje potrebnu bliskost i ugodu. Dojenje omogućava puno vremena provedenog u maženju i međusobnom upoznavanju.

Rani razvoj majčinskih vještina koje majka koristi dok pomaže novorođenčetu da nauči dojiti - ohrabrivanje, pridobijanje, odgovaranje na zahtjev – su vještine koje će roditelji i kasnije koristiti i trebati za pomoć djetetu da dostigne svoj maksimalni potencijal.

Novorođenčad s Down sindromom najčešće zbog zdravstvenih problema budu odvojene od majki na samom početku života. Majke koje žele dojiti trebaju odmah, čim budu u stanju početi sa redovitim izdajanjem, da bi se potakla i održala proizvodnja mlijeka. Izdojeno mlijeko treba dati zdravstvenim djelatnicima koji brinu o novorođenčetu da bi se ono uključilo u njegovu ishranu bez obzira na količinu izdojenog mlijeka.

Čim bude moguće, novorođenče treba početi dojiti. Najvažnije je ne očekivati rezultat. Majka može probati izdojiti malo mlijeka na bradavicu i dati novorođenčetu. Za početak treba samo uživati u upoznavanju i bliskom kontaktu bez brige o tome da li će se novorođenče iz tog pokušaja nahraniti. Važan je kontakt koji majka i novorođenče uspostavljaju.

Novorođenčad s Down sindromom su često mirni i uspavani, pa ih je potrebno buditi i držati zainteresiranima tako da se dojenje nudi često tokom dana. Takav ritam čestih i kraćih dojenja im olakšava efikasno hranjenje i odgovara više od rjeđih dugotrajnih obroka. Novorođenče treba potpuno razbuditi i omogućiti dodatno dodirivanje i stimulaciju.

Važno je obratiti posebnu pažnju na pravilan položaj tijela i što pravilniji prihvat bradavice i dojke, kako bi se dojilo sa što manje napora i došla do što više mlijeka. Važno je da tijelo bude podignuto do dojke tako da uho, rame i kuk budu u ravnoj liniji, što se lakše postiže podupiranjem jastucima, tako da i novorođenčetu i majci bude ugodno i bez težine.

Zbog oslabljenog tonusa mišića usta i jezika može se pojaviti problem zagrcavanja i davljenja prilikom dojenja. U tom slučaju bi novorođenče trebalo držati u položaju u kojem se vrat odnosno grlo nalaze nešto niže od bradavice. Najlakše se to postiže kad se majka prilikom dojenja može, uz pomoć jastuka ili pokretnog naslonjača, blago nagnuti prema nazad. U ovakvom položaju novorođenče doji "odozgo" i gravitacija pomaže da ga mlijeko ne zagrcava. Ako se pak tijekom dojenja puno zagrcava, davi ili primjetno guta puno zraka, dojenje treba prekinuti i novorođenče staviti u uspravan položaj uz lagani pritisak na trbuh.



Slika 9. Prikaz načina dojenja novorođenčeta

www.lli.org

Ako nizak tonus mišića onemogućava dobar prihvat dojke i efikasno sisanje, novorođenčetu se može pomoći korištenjem Dancer hvata. Kod ovog hvata, rukom koja ne podržava novorođenče podržava se dojka i brada istovremeno, i na taj način se pomaže pravilnije držanje bradavice i dojke prilikom sisanja. Kako se poboljšava tonus mišića novorođenče će sve bolje samostalno moći prihvatati dojku i samostalno sisati.

Ako novorođenče ne doji efikasno ili tijekom dojenja ne dobiva dovoljno najmasnijeg mlijeka (zbog kraćih podoja ili nedostatka snage za jače sisanje) može se dogoditi da ne dobiva na težini dovoljno. Prihvatljivo dobivanje na težini se smatra 110 do 140g tjedno. Mada nije neobično za novorođenčad s Down sindromom da sporije dobivaju na težini i pored dobre prehrane, zbog drugih zdravstvenih problema koje imaju. Korisno je u ovakvim slučajevima, dok novorođenče ne ojača dovoljno, majka nakon podoja izdoji dojku na kojoj je dojila i na taj način sakupi najmasnije mlijeko koje će onda dati novorođenčetu na neki od njima odgovarajućih načina (špricom, žličicom, šalicom, bočicom). Dojenje novorođenčeta s Down sindromom je veliki izazov, zahtjeva strpljenje, posvećenost, znanje, i zahtjeva puno podrške iz okoline (10).

1.9. Prava osoba s Down sindromom

Prema postojećim zakonima i pravilnicima iz sustava zdravstva i socijalne skrbi te mirovinskog sustava, postoji više vrsta prava koja mogu ostvariti osobe s Down sindromom i njihovi roditelji odnosno skrbnici. Neka od prava su:

- uputnice za sve preglede
- nadoknada putnih troškova
- rehabilitacija (fizikalna terapija, logoped, defektolog)
- ortopedska pomagala
- osobna invalidnina
- dječji doplati za dijete s oštećenjem zdravlja
- doplati za pomoć i njegu

- savjetovanje
- osposobljavanje za samostalni život i rad
- uvećana porezna olakšica
- dopust do osme godine života djeteta
- rad s polovicom punog radnog vremena (i nakon osme godine djetetova života) uz punu plaću (3).

2. CILJ RADA

Cilj rada je prikaz činjenica vezanih za nastanak i otkrivanje sindroma Down, te prepoznavanje kliničke slike kod novorođenčeta. Naglasak je stavljen na specifičnosti primaljske skrbi novorođenčeta sa sindromom Down obzirom na pojavnost komplikacija i poteškoće koje iz njih proizlaze.

3. RASPRAVA

Down sindrom je uočen još u 19. stoljeću od strane liječnika Down-a koji je primijetio djecu koja su međusobno nalikovala. Od tada se mnogo toga promijenilo, danas je SD svima poznat, kako stručnjacima tako i laicima, svakome sa strane koliko je to potrebno. Nažalost, još uvijek kultura življenja u Hrvatskoj nije dosegla stadij koliko bi mogla po pitanju SD premda se radi na socijalizaciji te uključivanju u svakodnevni život.

Novorođenče sa SD po rođenju ne razlikuje se znatno od zdravog novorođenčeta. Najčešće se odmah postavi sumnja, te se napravi kariotip koji potvrđuje sindrom. Premda su liječnici i primalje i prije kariograma uočili hipotoniju, brazdu četiri prsta, klinodaktiliju ili neke druge znakove koji upućuju na SD tek po potvrdi kariotipa roditeljima se može priopćiti ili potvrditi da njihovo novorođenče ima SD. U tim trenucima roditeljima je potrebna potpora zdravstvenog osoblja. SD ne treba pristupiti kao bolesti, tuži ili nečem negativnom jer su zdravstveni djelatnici profesionalci te mogu utjecati na stav roditelja, bilo pozitivno ili negativno. Svakako ih treba poticati na kontakt s novorođenčetom, uključiti ih u njegu te educirati i pomoći majci oko dojenja.

Novorođenče sa SD pokazuje generaliziranu hipotoniju i oskudnu sponatnu motoriku tijekom prvog neurorazvojnog pregleda. Izražena je i hiperelastičnost zglobova, a primitivni i duboki refleksi su oslabljeni. Novorođenče često ne prati pogledom predmete, te je važan rani okulistički pregled zato što 2-4% djece ima razvijenu kongenitalnu kataraktu.

Tijek razvojnog procesa se ne može kontrolirati u svakog pojedinog djeteta, ali se može omogućiti njegovo odvijanje u pozitivnom smjeru. To se postiže ranom razvojnom intervencijom. Radi se o prilagođenom programu koji kombinira znanje o uobičajenom razvojnom procesu u usporedbi prolaska kroz stadije koji se ne odvijaju na uobičajen način. Cilj je pomoći svakom djetetu da unaprijedi svoje sposobnosti u svakom području razvoja.

Rana razvojna intervencija temelji se na nekim općim principima. Prvi je pravovremenost što podrazumijeva početak rane razvojne intervencije od trenutka kada

se roditeljima objasni da njihovo novorođenče ima SD. Roditelje treba odmah uputiti kada i kako trebaju intervenirati.

Zasad nema specifičnog liječenja. Oboljela djeca danas žive duže i produktivnije, iako tijekom cijelog života trebaju medicinski nadzor i skrb. Već u novorođenačkoj dobi preporučuje se rani intervencijski program koji uključuje medicinsku razvojnu gimnastiku za poticanje razvoja grube i fine motorike, logopedsko liječenje oromotornih disfunkcija i teškoća hranjenja.

4. ZAKLJUČAK

Sindrom Down je najčešći kromosomski poremećaj, 1:600 novorođenčadi rađa se sa SD. Kod trudnica starijih od 35 godina postoji veći rizik za rađanje novorođenčeta sa SD, premda svaka trudnica bez obzira na dob ima pravo na screening testove u 1. i 2. tromjesečju koji ukazuju na novorođenče sa SD.

Skrb novorođenčeta sa SD se odmah po porođaju razlikuje od skrbi za zdravo novorođenče. Po porođaju su vidljive fenotipske oznake koje ukazuju na SD. Također, to su novorođenčad niske porođajne težine, hipotonusna, zahtijevaju skrb i liječenje na odjelu neonatologije.

Važno je naglasiti da među novorođenčadi sa SD postoje velike razlike u tome koje će zdravstvene teškoće imati, u kojem opsegu te kakvi će biti učinci zdravstvenih teškoća na funkcionalni status pojedinog novorođenčeta. One također imaju veliki utjecaj na mogućnosti i odabir oblika rehabilitacije kao i na uspjeh rehabilitacijskih postupaka. Nužan je maksimalni individualizirani pristup ocjeni zdravstvenog stanja i funkcionalne sposobnosti svakog pojedinog novorođenčeta.

Neke su teškoće zastupljene u većem postotku novorođenčadi s SD (srčane greške), a neke u manjem postotku, a svako novorođenče može imati raznolike oblike i kombinacije teškoća.

Međutim, treba naglasiti da i novorođenčad s minimalnim zdravstvenim teškoćama i trebaju aktivan odnos i edukaciju roditelja od samog rođenja.

5. SAŽETAK

Novorođenče sa SD zahtijeva posebnu liječničku i primaljsku skrb od samog rođenja. Ukoliko je trudnica znala da će roditi novorođenče sa SD trudnoća će se dovršiti carskim rezom. Zdravstveno osoblje bi trebalo pružiti potporu roditeljima, procijeniti njihovo stanje te ih educirati o SD i skrbi.

Stručnost, educiranost i znanje zdravstvenog osoblja omogućava novorođenčadi sa SD manje teškoća te veću stopu preživljavanja u odnosu na prošlost.

Po potvrdi SD (kariotip) specijalist neonatolog novorođenče upućuje na pretrage srca koje će pojasniti kakvo je liječenje novorođenčetu potrebne, jer su komplikacije s srcem najčešće i potrebno ih je prve prepoznati.

Zbog hipotonusa orofacijalne muskulature novorođenče ima poteškoće s dojenjem koje je potrebno na vrijeme uočiti te uključiti nadomjesnu prehranu ukoliko ne dobiva na težini.

Ključne riječi: *down sindrom, skrb, kariotip, srčane komplikacije, dojenje*

6. SUMMARY

Newborn with DS requires special medical and midwifery care since moment of birth. If a pregnant woman knows she will give birth to a child with DS, pregnancy will be completed by C- section. Medical care staff should provide support for parents, evaluate their condition and educate them on DS and care.

The expertise, education and knowledge of medical personnel enables newborns with DS less difficulties and higher survival rate compared to past.

Onse DS is confirmed (karyotype), specialist neonatologist indicates newborn to hearth examination that will clarify necessary kind of treatment because cardiac complications are most common and they have to be recognized first.

Because of muscular hypotonia and orofacial dysfunctions, infant has difficulties with breastfeeding. Problem has to be detected on time so that supplemental nutrition can be included if child is not gaining weight.

Keywords: *Down syndrome, care, karyotype, cardiac complications, breastfeeding*

7. LITERATURA

1. Pavlica M. Mrežni udžbenik iz genetike. Prirodoslovni matematički fakultet; <http://www.genetika.pmf.zg>
2. Vodič za roditelje i stručnjake. Udruga za sindrom Down
3. Vuković D, Vrbić I, Pucko S, Marciuš A. Down sindrom, Hrvatska zajednica za Down sindrom, Treće dopunjeno i izmijenjeno izdanje, Zagreb 2011.
4. Čulić V, Čulić S. Sindrom Down. Naklada Bošković Split
5. Rani kombinirani probir za sindrom Down; www.podobnik.hr/odjel/trudnicka-i-ginekoloska-ambulanta/rani-kombinirani-probir
6. <http://djeca.org/index>
7. La Lenche League Hrvatska. Svaka majka može dojiti svoje dijete. <http://www.lili.org>
8. Sindrom Down; <http://downsy.ba/>
9. Children's Hospital of Wisconsin; <http://www.chw.org>
10. Dojenje bebe s Down sindromom; www.djeca.org/index/dojenje1/1024-dojiti-bebu-sa-down-sindromom
11. Đuho V.V. Baby – handling - ispravno postupanje s djetetom. Primaljski vjesnik, 08.2009.; <http://www.komora-primalja.hr/datoteke/Primaljski-vjesnik-8-2009.pdf>
12. Kuvačić I, Kurjak A, Đelmiš J. Porodništvo, Medicinska naklada, Zagreb, 2009.

8. ŽIVOTOPIS

Gordana Kalaica rođena je 13.10.1990. g. u Dubrovniku.

Nakon završene osnovne škole upisuje srednju Zdravstvenu školu u Splitu, smjer medicinska sestra – medicinski tehničar, maturirala 2010.

2011. godine upisuje studij primaljstva na Odjelu zdravstvenih studija Sveučilišta u Splitu .

Dobitnica je Rektorove nagrade za posebna postignuća (humanitarni rad) u Splitu 2014. godine.